

wil ik het wel weten?

*over de gang van zaken
en keuzes
bij voorspellend
DNA-onderzoek*

een handreiking voor risicodragers en hun partners

<i>Inhoudsopgave</i>	Voorwoord	3
	Inleiding	5
	1. Wat is voorspellend DNA-onderzoek?	7
	2. De gang van zaken	8
	3. Onder welke voorwaarden wordt DNA-onderzoek uitgevoerd?	11
	4. Waarom vragen mensen voorspellend DNA-onderzoek aan?	12
	5. De maatschappelijke gevolgen van voorspellend DNA-onderzoek	15
	6. Wat zijn de voor- en nadelen van het onderzoek?	18
	7. Het afwegingsproces	21
	8. De juiste keuze?	25
	9. Wat te doen als u er niet uitkomt?	25
	10. Tussen aanvraag en uitslag	26
	11. En dan verder...: de periode na de uitslag	27
	12. DNA-onderzoek en de partner	32
	13. Wat kunnen anderen voor u doen?	34
	14. Adressen	36

Voorwoord

Voorspellend of presymptomatisch DNA-onderzoek is onderzoek naar de erfelijke aanleg voor een bepaalde ziekte bij een persoon, voordat er bij hem of haar verschijnselen zijn. Voorwaarde voor voorspellend DNA-onderzoek is dat binnen de familie een erfelijke aandoening voorkomt, die door DNA-onderzoek aantoonbaar is. Dit lijkt een open deur, maar bij veel aandoeningen is dit nog niet mogelijk.

Deze brochure gaat over de gang van zaken bij voorspellend DNA-onderzoek, als de aanleg voor een erfelijke aandoening in de familie aangetoond is. Er is dan vaak al vooronderzoek bij familieleden gedaan. Als iemand risicodrager is en op grond hiervan de aanvraag van DNA-onderzoek overweegt, zal hij of zij dit bespreken met een arts of een andere deskundige. De brochure is bedoeld ter ondersteuning bij gesprekken, waarin de aanvraag en de voor- en nadelen van het onderzoek worden besproken. Ook kunt u de tekst gebruiken als leidraad bij de persoonlijke gedachtevorming over de keuze. Een brochure kan uiteraard nooit het gesprek met een deskundige vervangen. Deze zal bereid zijn om in een persoonlijk gesprek uw vragen te beantwoorden: ook vragen die bij u opkomen naar aanleiding van het lezen van deze brochure.

Het valt buiten het bestek van deze brochure om uitgebreid te beschrijven wat DNA-onderzoek technisch inhoudt. Alleen datgene dat voor het begrijpen van de gang van zaken bij het voorspellend DNA-onderzoek van belang kan zijn, komt aan de orde. Wij hebben deze tekst geschreven vanuit onze ervaring als maatschappelijk werker, betrokken bij deze vorm van onderzoek. Naast persoonlijke ervaringen hebben we gebruik gemaakt van uitkomsten van wetenschappelijk onderzoek.

De brochure is in de eerste plaats geschreven voor de risicodragers en hun partners. De inhoud biedt evenwel ook anderen informatie over en inzicht in het proces dat mensen in het kader van voorspellend DNA-onderzoek ondergaan.

Nijmegen, mei 2018 (5e herziene druk onder redactie van T. Brouwer en MPA van Koolwijk)

T. Brouwer
Afdeling Genetica
Universitair Medisch Centrum
Utrecht

M.P.A. van Koolwijk
Afdeling Genetica
Radboud Universtair
Medisch Centrum Nijmegen

H.G. van Spijker
Afdeling Genetica
Universitair Centrum
Utrecht

B. A. W. Rozendal
Afdeling Genetica
Radboud Universitair
Medisch Centrum Nijmegen

Inleiding

Bij steeds meer erfelijke ziekten is tegenwoordig voorspellend DNA-onderzoek mogelijk. Het gaat hierbij om ziekten, die niet direct bij de geboorte zichtbaar zijn, maar wel in de erfelijke aanleg van een mens aanwezig zijn en later in het leven ziekteverschijnselen geven. Bekende voorbeelden zijn de ziekte van Huntington, de spierziekte myotone dystrofie, bepaalde erfelijke vormen van kanker, (bijvoorbeeld erfelijke borst-/eierstokkanker en erfelijke darmkanker) en een aantal erfelijke hartaandoeningen.

DNA-onderzoek vindt plaats in het laboratorium van de klinisch genetische centra. Deze centra houden zich bezig met onderzoek en voorlichting op het gebied van erfelijke aandoeningen. Een lijst met adressen vindt u achter in de brochure.

***voorspellend
DNA-onderzoek***

Om voorspellend onderzoek te kunnen doen bij een persoon, die op dat ogenblik gezond is, moet bekend zijn om welke verandering in het erfelijk materiaal het gaat. Dit betekent dat dikwijls eerst onderzoek in de familie gedaan moet worden. Het kan dus zijn dat u de medewerking van één of meer familieleden nodig heeft, wanneer u als eerste in de familie het onderzoek aanvraagt. Niet iedereen in een familie reageert positief als medewerking aan erfelijkheidsonderzoek gevraagd wordt. Soms staat men daar sterk afwijzend tegenover. Met andere woorden, houdt u er rekening mee dat niet iedereen u dankbaar zal zijn voor uw initiatief, als u dit onderzoek aan de orde stelt. Meestal is in ieder geval wel een deel van de familie bereid om mee te werken aan dit familieonderzoek. Als hieruit blijkt dat de aanleg voor de ziekte binnen de familie aantoonbaar is, kunnen leden uit de familie voor zichzelf DNA-onderzoek aanvragen. Dan is de medewerking van familieleden niet meer nodig.

***medewerking
van de familie***

Ook buiten uw familie kunt u op onbegrip stuiten. Wellicht vraagt men u: 'wat moet je met die kennis?'. Of men vraagt zich af of deze vorm van weten een mens nu werkelijk gelukkiger maakt. Uit gesprekken met verschillende aanvragers bleek dat veel mensen, bij wie in de familie een erfelijke ziekte voorkomt en die hierdoor in een risicosituatie leven, het krijgen van deze ziekte als een reële

***betekenis
van weten***

dreiging ervaren. Voor hen is deze dreiging van een andere orde dan het algemene risico om bijvoorbeeld een ongeluk te krijgen. Zeker als de ziekte veelvuldig in de nabije familie voorkomt, leeft men soms al jaren vanuit de gedachte zelf ook ziek te zullen worden. De psychische belasting van de angst om ziek te zullen worden en van de twijfel over de aanleg is dan groter dan de belasting van de zekerheid de ziekte te zullen krijgen.

indeling brochure

In deze brochure kunt u lezen hoe de gang van zaken bij voorspellend DNA-onderzoek is en wat de persoonlijke betekenis kan zijn voor mensen die dit onderzoek aanvragen. Het eerste deel van de brochure begint met een korte uitleg over technische aspecten van DNA-onderzoek. Daarna bespreken we de procedure die bij aanvragen voor dit onderzoek wordt gevolgd en de motieven die mensen in het algemeen hebben om dit onderzoek aan te vragen.

In het tweede deel staat het keuzeproces centraal. Wat kunnen voor- en nadelen van het onderzoek zijn? Op welke manier kunt u een afweging maken het onderzoek al dan niet aan te vragen? Wie kan u hierbij zo nodig behulpzaam zijn?

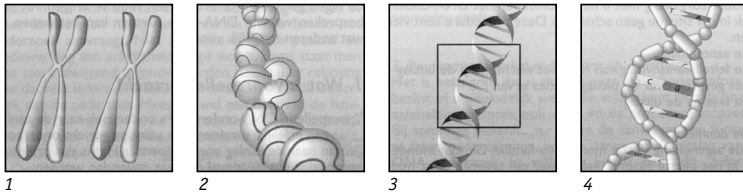
Het laatste deel van de brochure gaat over de periode na de uitslag, hoe gaat het dan verder? De gevoelens en reacties die beschreven worden zullen voor de een wel herkenbaar zijn, maar voor een ander misschien niet. Ieder mens volgt hierin zijn of haar eigen weg. Toch zijn er bepaalde patronen en veel voorkomende reacties. Daarover te lezen kan helpen om de eigen gedachten te ordenen, de zaken op een rijtje te krijgen. Tot slot bespreken we wat DNA-onderzoek voor de partner kan betekenen en wat anderen mogelijk voor u kunnen doen.

1. Wat is voorspellend DNA-onderzoek?

Voorspellend DNA-onderzoek is een vorm van onderzoek naar de aanleg voor een erfelijke aandoening. Hierbij wordt in principe gericht onderzoek gedaan naar de aanleg voor één bepaalde aandoening. Het is dus praktisch onmogelijk dat 'bij toeval' ook andere afwijkingen gevonden worden.

Het erfelijk materiaal van een mens bestaat uit 46 chromosomen, verdeeld in 23 paren: 22 paar 'gewone' chromosomen en 1 paar geslachtschromosomen. Een vrouw heeft als geslachtschromosomen 2 X-chromosomen en een man heeft als geslachtschromosomen een X- en een Y-chromosoom. Chromosomen zijn de dragers van de erfelijke eigenschappen van de mens. Ze bevinden zich in alle lichaamscellen, bijvoorbeeld huidcellen, spiercellen en witte bloedcellen. Ze zijn opgebouwd uit DNA-moleculen (zie figuur 1 en 2 op de volgende pagina). DNA-moleculen zijn zeer lange spiraalvormige ketens, samengesteld uit een wisselende combinatie van vier verschillende bouwstenen, die weergegeven worden door de letters A, T, C en G. De steeds andere volgorde van deze bouwstenen vormt de verschillende codes voor onze erfelijke eigenschappen en functies in het lichaam (zie figuur 3 en 4).

Een stuk DNA dat de code bevat voor één erfelijke eigenschap of functie (bijvoorbeeld kleur van de ogen of bloedgroep) noemen we een erfector of gen. Eén gen kan uit duizenden bouwstenen bestaan. Van elk gen bestaan meerdere varianten, die voor grote variatie in erfelijke eigenschappen zorgen. Het gen voor de bloedgroep bijvoorbeeld kent de varianten A, B en O; het gen voor de kleur van de ogen blauw en bruin, enzovoorts.



Omdat de chromosomen in tweevoud aanwezig zijn (behalve de geslachtschromosomen bij mannen), heeft een mens ook alle genen in tweevoud, het ene van zijn vader, het andere van zijn moeder.

chromosomen

DNA

Omgekeerd geldt, dat ieder mens de helft van zijn erfelijk materiaal doorgeeft aan zijn kind. De manier waarop bepaalde ziekten overerven houdt hiermee verband[1].

onderzoek

Als van een erfelijke aandoening de verandering in het gen of het gendefect bekend is, kan vaak rechtstreeks bij één persoon onderzoek gedaan worden naar de aanwezigheid hiervan. Er moet dan wel bekend zijn om welk gendefect het in de familie gaat. Dit betekent in de praktijk dikwijls dat eerst onderzoek gedaan moet worden bij een familielid, bij wie verschijnselen van de ziekte aanwezig zijn. Van veel aandoeningen is echter nog niet bekend welk gendefect de ziekte veroorzaakt, maar de verwachting is dat de komende jaren veel gendefecten ontrafeld zullen worden.

2. De gang van zaken

verwijzing

Via uw familie, huisarts, behandelend specialist kunt u te horen krijgen dat bij de erfelijke aandoening die in uw familie voorkomt, voorspellend DNA-onderzoek mogelijk is. Het kan ook zijn dat u hier via uw familie iets over hoort of bijvoorbeeld door een televisieprogramma of dat u door het lezen van een brochure geïnformeerd wordt. Doorgaans verwijst de huisarts of specialist u naar een afdeling voor klinische genetica van een universitair ziekenhuis, maar als in uw familie al eerder DNA-onderzoek heeft plaatsgevonden, kunt u ook zelf contact opnemen. Ook als u nog niet zeker weet of u wel gebruik wilt maken van deze vorm van onderzoek, kunt u een afspraak voor een gesprek maken. Juist bij twijfel is het goed de voors en tegens met een deskundige op een rij te zetten. Wel heeft u, ook als u zelf contact zoekt, een verwijsbrief van de huisarts nodig.

procedure

Omdat voorspellend DNA-onderzoek ingrijpende gevolgen kan hebben, wordt bij aanvragen een vaste procedure gevolgd. De klinische genetica behoort zorgvuldig met u na te gaan of de uitkomst van het DNA-onderzoek in uw situatie geen schade kan berokkenen.

^[1] Wie meer wil lezen over erfelijkheid, kan, tegen vergoeding van kosten, bij de klinische genetica de brochure "Erfelijk, wat is dat?" aanvragen of de brochure via internet downloaden (zie hoofdstuk 14).

Deze procedure kent vier fasen en omvat 2 tot 4 gesprekken:

1. de aanmelding
2. de feitelijke aanvraag van het onderzoek en het wachten op de uitslag
3. het gesprek over de uitslag en de consequenties ervan
4. de fase na de uitslag.

1. De aanmelding

Bij de aanmelding vraagt men u gegevens over de familie. Dit kan mondeling in het eerste gesprek gebeuren, maar ook wel van tevoren door middel van een formulier, dat u thuis kunt invullen. Soms wordt ook schriftelijk toestemming gevraagd voor het verstrekken van medische gegevens, om zekerheid over de diagnose te verkrijgen.

Voordat het DNA-onderzoek feitelijk plaats vindt, krijgt u in een uitvoerig gesprek informatie over de aandoening en erfelijkheid, en uitleg over de gang van zaken bij DNA-onderzoek. Ook bespreken we met u de voor- en nadelen van het onderzoek, motieven om een dergelijk onderzoek aan te vragen, of juist niet te laten plaats vinden. U kunt, zoals gezegd, een afspraak voor een dergelijk gesprek ook maken, als u nog niet zeker bent of u dit onderzoek wel wilt en juist daarover van gedachten wilt wisselen.

Dit gesprek wordt doorgaans gevoerd door een klinisch geneticus (dit is een arts die gespecialiseerd is op het gebied van erfelijkheid) of een genetisch consulent (een deskundige op het gebied van erfelijkheidsvoorlichting). Soms is bij dit gesprek een psychosociaal deskundige aanwezig of praat u naderhand met haar (of hem). Dit kan een maatschappelijk werker, psycholoog of sociaal verpleegkundige zijn^[2]. Het gaat namelijk niet alleen om medische en erfelijke aspecten, er behoort ook aandacht besteed te worden aan de mogelijke gevolgen op psychisch en sociaal terrein. Ook gaat men na wat de uitslag voor u persoonlijk zou kunnen betekenen. Als u zelf behoefte heeft aan een gesprek met een psychosociaal deskundige en dit u niet spontaan wordt aangeboden, kunt u hier ook om vragen. Bij bepaalde aanvragen, zoals bij de ziekte van Huntington, vinden in

aanmelding

gesprek

^[2] Ter wille van de leesbaarheid gebruiken we hierna alleen de term maatschappelijk werker.

deze fase standaard twee gesprekken plaats, zodat er voldoende tijd en gelegenheid is om de informatie te kunnen verwerken en de juiste afweging te maken. Als laatste worden afspraken gemaakt over bloedafname voor het onderzoek en de tijdsduur van het onderzoek.

brief

U krijgt een schriftelijke samenvatting van de gesprekken thuis gestuurd. Uw huisarts en/of specialist krijgen een kopie, als u hiervoor toestemming geeft.

2. De aanvraag van het onderzoek en het wachten op de uitslag

Het is belangrijk dat u als aanvrager op basis van de geboden informatie beslist of u uiteindelijk wel of geen onderzoek wilt; u kunt zich dus na het aanmeldingsgesprek ook weer terugtrekken en de procedure stopzetten. Bij sommige ziekenhuizen is het de gewoonte de aanvrager een formulier te laten ondertekenen, waarin hij of zij kan aangeven de uitslag van het DNA-onderzoek te willen weten. In het Engels heet dit “informed consent”. Dit wil zeggen dat iemand op basis van volledige en begrepen informatie toestemming tot een bepaald onderzoek geeft. In de praktijk gebruiken we liever de Nederlandse term toestemmingsformulier. Na de bloedafname begint voor u een wachttijd. Op dit moment duurt DNA-onderzoek namelijk meestal vier tot zes weken, maar in sommige situaties kan dit langer zijn. U krijgt hierover in het gesprek bij de bloedafname informatie. Voor de aanvragers is dit een lange, vaak spannende tijd. Mensen die al een aantal jaren onder controle staan door middel van periodiek lichamelijk onderzoek, zijn als het ware gewend zich voor te bereiden op slecht nieuws. Bij onbehandelbare aandoeningen is dit ‘voortraject’ er niet en wordt de uitslag meer als een dreiging ervaren. Hoewel veel mensen in deze fase proberen het denken aan het onderzoek en de uitslag wat van zich af te zetten, loopt de spanning vooral in de laatste week voor het gesprek op. Als u twijfelt of u de uitslag nog wel wilt vernemen, bespreek dit dan zo snel mogelijk met de counselor.

onderzoekperiode

***schriftelijke
toestemming***

wachttijd

3. Het gesprek over de uitslag en de consequenties ervan

In het uitslaggesprek wordt in de regel als eerste de uitslag verteld. Daarna gaan we in op de persoonlijke consequenties van de uitslag. Ook bij een gunstige uitslag is dit van belang. Indien u dat wenst kan een tweede gesprek plaatsvinden, waarin vooral de persoonlijke gevolgen van en het omgaan met de uitslag aan de orde komen. We bespreken ook de mogelijke maatschappelijke gevolgen van gendragerschap en de emotionele aspecten. Bij dit laatste kunt u denken aan verschillen in reacties tussen partners, tussen ouders en kinderen, of het verschil in reactie op korte en op lange termijn. Ook de betekenis die de uitslag voor andere familieleden kan hebben, kan aan de orde komen, evenals het contact met de huisarts. De huisarts kan immers een rol spelen bij opvang na het onderzoek. U krijgt na het gesprek de uitslag schriftelijk thuis gestuurd. Hier- van wordt, als u er geen bezwaar tegen heeft, een kopie naar uw huisarts en/of specialist gestuurd.

uitslaggesprek

brief

4. De fase na de uitslag

De uitslag van het onderzoek kan zeer ingrijpend zijn. Ieder mens reageert er op zijn eigen persoonlijke manier op. De reactie hangt ook samen met het type aandoening, de aard van de uitslag en de familiesituatie. Ook is vaak sprake van verschil in reactie tussen de aanvrager van het onderzoek en zijn of haar partner. In het laatste gedeelte van deze brochure, waar de periode na de uitslag wordt beschreven, gaan we in op de emotionele gevolgen van de uitslag. Soms is het gewenst dat de klinische genetica in deze fase meer biedt dan één gesprek. Zeker bij een ongunstige uitslag kunnen er, na enkele weken of maanden, een of meer vervolggesprekken met de maatschappelijk werker plaatsvinden.

na de uitslag

begeleiding

3. *Onder welke voorwaarden wordt DNA-onderzoek uitgevoerd?*

Omdat de gevolgen van het DNA-onderzoek ingrijpend zijn, wordt dit onderzoek niet zonder meer bij iedereen uitgevoerd. Landelijk volgt men meestal de volgende regels:

- a) voorspellend onderzoek wordt in principe alleen bij volwassenen uitgevoerd. De gedachte hierbij is dat iemand voor zichzelf de

*voorwaarden
bij
DNA-onderzoek*

afweging moet kunnen maken of hij wel of niet wil weten of hij gendrager is. In de meeste centra houdt men als richtlijn de leeftijd van 18 jaar aan.

- b) DNA-onderzoek moet een eigen vrije, en ook doordachte keuze zijn. Iemand moet weten waar hij aan begint en hebben nagedacht over de mogelijke gevolgen.
- c) Aanvrager en de betrokken medewerkers van de klinische genetica maken een gezamenlijke inschatting of er geen schade wordt berokkend.

onderzoek bij kinderen

Zoals uit het bovenstaande blijkt, wordt er bij kinderen in principe geen DNA-onderzoek verricht. Er kan een uitzondering worden gemaakt als:

- a) Het gaat om een aandoening die op jonge leeftijd kan ontstaan en waarbij preventieve behandeling mogelijk is of maatregelen genomen kunnen worden.
- b) Een kind klachten heeft waarvan men vermoedt dat deze bij een erfelijke aandoening horen. In deze situatie is er sprake van diagnostisch DNA-onderzoek (en niet van voorspellend DNA-onderzoek). Het doel is dan diagnostiek, symptoombestrijding en zo goed mogelijk omgaan met de verschijnselen.

4. Waarom vragen mensen voorspellend DNA-onderzoek aan?

zekerheid

Er zijn verschillende redenen of motieven waarom mensen voorspellend DNA-onderzoek aanvragen. We zetten ze hieronder op rij.

- In de eerste plaats kan het gaan om het verkrijgen van zekerheid. De meeste mensen, die voorspellend DNA-onderzoek aanvragen, willen weten waar ze aan toe zijn, willen niet verder leven in onzekerheid. Deze mensen vinden leven met de zekerheid ziek te worden minder erg dan nog langer te moeten leven in onzekerheid en twijfel. Men verwoordt dit soms als volgt: het lot ligt immers vast, daar verandert de uitslag niets aan. De kennis die men heeft verandert echter wel en daarmee ook het inzicht hoe men ermee om kan gaan. In deze zin kan vroegtijdige kennis preventief werken: men kan zich beter voorbereiden op wat er gaat

- komen, men kan er in zijn leefpatroon rekening mee houden.
- Bij bepaalde behandelbare aandoeningen, zoals bijvoorbeeld bij sommige erfelijke vormen van kanker, kunnen door geregeld lichamelijk onderzoek (screening) de eerste verschijnselen van de ziekte vaak bijtijds ontdekt worden. DNA-onderzoek biedt in deze situaties zekerheid over de noodzaak wel of niet te moeten screenen. Bij sommige vormen van kanker kunnen bepaalde operaties voorkomen dat kanker ontstaat. Het zo goed mogelijk onderbouwen van de keuze over deze vorm van preventieve chirurgie blijkt voor veel mensen een belangrijk motief om het onderzoek aan te vragen. Voor anderen gaat het meer om het gevoel alles gedaan te hebben wat mogelijk was, zodat iemand achteraf zichzelf niet iets te verwijten heeft.
 - Voor sommige mensen in een risicosituatie is de angst om ziek te worden zo groot, dat iemand leeft alsof het al zeker is dat hij de ziekte krijgt. In een dergelijke situatie kan zekerheid rond de aanleg, ook bij een ongunstige uitslag, een bepaalde opluchting betekenen. Bij een gunstige uitslag kan men immers de zorgen over de eigen gezondheid van zich afzetten. Bij een ongunstige uitslag hebben mensen het gevoel dat ze zich dus terecht zorgen hebben gemaakt. De omgeving kan dan de onrust niet meer als iets onbeduidends afdoen, niet meer bagatelliseren of relativëren. De uitslag kan dan een startpunt zijn om het leven meer in te richten op dingen die ook werkelijk gaan komen.
 - Ook kiezen mensen voor voorspellend DNA-onderzoek in verband met keuzen in hun persoonlijke leven, bijvoorbeeld de keuze voor een bepaald beroep. Of het kan zijn dat de aanvraag te maken heeft met kinderwens: iemand wil dan weten of hij genedragers is, voordat hij definitief een beslissing neemt ten aanzien van kinderen krijgen.
 - Opvallend is dat voor veel mensen een belangrijk aspect van de uitslag ligt in de betekenis die de uitslag voor anderen heeft. Dit kan op twee manieren. Op de ene manier terugkijkend in generaties in de familie: het gaat dan om de betekenis die de uitslag zal hebben voor eigen ouders of grootouders. De andere manier is vooruitkijkend: de consequenties voor kinderen of kleinkinderen.

behandelbaarheid

erkenning

belangrijke keuzes

betekenis voor anderen

betekenis voor kinderen

- Iemand die al kinderen heeft en risicodrager is voor een ziekte, die op latere leeftijd tot uiting komt, kan het onderzoek naar de eigen aanleg willen laten doen, om meer duidelijkheid te krijgen over het risico dat zijn of haar kinderen hebben. Mensen die al wat ouder zijn en geen klachten hebben, gaan er in die situatie meestal vanuit, dat zij de aanleg voor de ziekte waarschijnlijk niet hebben. Zij hopen door de uitslag van het onderzoek zichzelf en hun kinderen gerust te kunnen stellen. Hier staat natuurlijk tegenover dat bij een ongunstige uitslag het statistische risico van de kinderen op datzelfde moment ook veel groter wordt, omdat dan immers de aanleg bij een van de ouders werkelijk aanwezig is. Er zijn daarom ouders die van mening zijn dat dit een zaak is die de kinderen later zelf moeten beslissen; zij maken daarbij voor zichzelf de keuze de eigen aanleg niet te willen weten.

Omgekeerd zijn er situaties en redenen om het niet te willen weten. Samengevat gaat het om het volgende:

niet-behandelbaarheid

- Vooral bij onbehandelbare aandoeningen, zoals bij veel neurologische aandoeningen, kiezen mensen dikwijls voor het niet willen weten. Ook dat kan een bewuste keuze zijn. De zekerheid dat iemand de aanleg heeft, kan de dreiging van de ziekte vergroten. Bij niet-weten kunt u dit op bepaalde momenten nog van u afzetten en hoop houden: 'we zien wel, misschien valt het wel mee, misschien heb ik de aanleg niet'. Soms kunnen mensen psychologisch beter leven met deze situatie van 50%-kansen dan met de 100%-zekerheid de aanleg voor een aandoening te hebben. Je zou dit het 'voordeel van de twijfel' kunnen noemen.

zekerheid tegenover nieuwe onzekerheden

- Als iemand zeker weet dat hij de aanleg voor een ziekte heeft, is die mogelijkheid van tijdelijke ontsnapping er niet meer. Bovendien gaat het in wezen om een betrekkelijke zekerheid: ondanks het kennen van de aanleg blijft een bepaalde onzekerheid bestaan. De vraag is dan niet meer 'word ik ziek?', maar de gedachten verschuiven naar: 'wanneer begint de ziekte?' of 'hoe zal de ziekte bij mij verlopen?'.

ethische aspecten

- Aan de keuze met betrekking tot DNA-onderzoek kan ook een ethisch of religieus aspect verbonden zijn: mag je dit

onderzoek laten doen vanuit je geloofsovertuiging? Sommige mensen mogen vanuit hun geloof niet ingrijpen in hun eigen leven. Tot hoever mag je dan gaan, als het gaat om voorspellend onderzoek en preventieve chirurgie? Anderen maken zich zorgen over de ethische consequenties van DNA-onderzoek, als dit onderzoek tijdens de zwangerschap wordt uitgevoerd en er keuzen over het leven van een toekomstig kind uit voort kunnen vloeien.

5. De maatschappelijke gevolgen van voorspellend DNA-onderzoek

De gevolgen van DNA-onderzoek bestrijken verschillende terreinen. In medisch opzicht gaat het om mogelijke veranderingen in de gezondheid, om de periodieke controles en de eventuele mogelijkheden van behandeling. Bij de psychologische gevolgen kunt u denken aan de verwerking van de uitslag, het leren omgaan met de nieuwe kennis en de mogelijke veranderingen in het zelfbeeld. Gevolgen op sociaal gebied betreffen bijvoorbeeld veranderingen in relaties binnen gezin en familie. Deze psychosociale gevolgen staan uitgebreider beschreven in paragraaf 11: 'En dan verder...: de periode na de uitslag'.

Er zijn echter ook consequenties op maatschappelijk gebied, ten aanzien van verzekeringen en werk. Deze gevolgen kunnen voor jonge mensen, die aan het begin van hun maatschappelijke loopbaan staan, ingrijpender zijn dan voor mensen, die in dit opzicht al het een en ander geregeld hebben.

Verzekeringen

Om welke verzekeringen gaat het bijvoorbeeld? Als u een huis wilt kopen is het vaak nodig een levensverzekering af te sluiten om een hypotheek te kunnen krijgen. Bij het starten van een eigen bedrijf moet u zelf een arbeidsongeschiktheidsverzekering afsluiten. Voor het afsluiten van dergelijke verzekeringen moet u een gezondheidsverklaring invullen. Hierin staan vragen over uw huidige gezondheid en uw gezondheid in het verleden.

In principe is bij verzekeringen het uitgangspunt dat alle vragen naar waarheid beantwoord moeten worden. Als u op het moment

*welke
verzekeringen?*

landelijke afspraken

van aanvragen gezondheidsklachten heeft, bent u verplicht dit te melden. Doet u dat niet, dan kan de verzekeraar later eventueel een beroep doen op verzwijging. In dat geval kan de verzekering worden opgezegd, of wordt er niet uitbetaald.

Over erfelijkheidsonderzoek is een speciale afspraak tussen overheid en verzekeraars (vastgelegd in een zogenaamd moratorium), omdat men ervan uitgaat dat mensen niet mogen worden belemmerd

erfelijkheidsonderzoek te laten doen. Deze afspraak houdt het volgende in:

1. Het meewerken aan erfelijkheidsonderzoek is geen voorwaarde voor het afsluiten van een verzekering. Verzekeraars mogen niet van u eisen vóór het afsluiten van een verzekering zo'n onderzoek te ondergaan.
2. Er geldt een vragengrens. Dit is een wettelijk vastgesteld grensbedrag, dat bepaalt of wel of niet gevraagd mag worden naar erfelijkheid.
3. Als iemand zelf op het moment van aanvragen van een verzekering klachten heeft die te maken hebben met een erfelijke ziekte, dan moet men dit wel vermelden.

Als de gezondheidsverklaring is ingevuld, zal de betreffende verzekeringsmaatschappij uiteindelijk laten weten of u geaccepteerd wordt voor de verzekering. Als u het niet eens bent met de beslissing, vraag dan om een duidelijke motivering. Niet altijd is duidelijk waar verzekeraars zich op baseren. Soms hebben patiëntenverenigingen zelf meer recente gegevens, die aan de verzekeraar verstrekt kunnen worden.

Verzekeren en erfelijkheid

verzekeren en erfelijkheid

Voor actuele informatie over verzekeren en erfelijkheid verwijzen wij u naar de website van het erfocentrum: www.erfocentrum.nl en de Vereniging Klinische Genetica Nederland: www.vkgn.org

In de Wet op de Medische Keuringen en het Protocol Verzekeringskeuringen zijn regels en grenzen vastgelegd om u als consument

te beschermen. Hierbij is rekening gehouden met mensen die vanuit preventieve gezondheidsoverwegingen erfelijkheidsonderzoek laten doen. Een ongunstige uitslag van erfelijkheidsonderzoek mag voor de meeste mensen dan ook geen belemmeringen tot acceptatie voor levensverzekeringen opleveren. Bij arbeidsongeschiktheidsverzekeringen is het lastiger.

Voor een aantal mensen zijn er wel beperkingen of een afwijzing te verwachten.

Bij het afsluiten van een hypotheek is niet altijd een levensverzekering noodzakelijk. Kijk voor andere mogelijkheden: www.hypotheekvormen.info.

Algemene informatie

Als u een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering aanvraagt, zal de verzekeraar willen weten of u een verhoogde kans heeft op vroegtijdig overlijden of arbeidsongeschiktheid. Om dit te kunnen schatten wil de verzekeraar uw medisch risico bepalen. Deze beoordeling doet de verzekeraar aan de hand van een gezondheidsverklaring en/of een medische keuring.

Bij een gezondheidsverklaring vult u zelf een formulier in.

Een medische keuring omvat meer en wordt deels door een keuringsarts uitgevoerd.

De medisch adviseur van de verzekeraar beoordeelt de bevindingen. Hij/zij adviseert de verzekeraar ten behoeve van de offerte.

Werk

Bij sollicitaties horen in het sollicitatiegesprek geen vragen over de gezondheid aan de orde te komen. Aanstellingskeuringen mogen slechts plaatsvinden op aspecten die voor een goede uitoefening van de functie van belang zijn. In het algemeen geldt, dat als er vragen worden gesteld die niet relevant zijn voor het werk dat men gaat doen, men ze niet hoeft te beantwoorden. Ook hier geldt het recht op privacy.

Het gaat er om dat de gevraagde informatie van belang moet zijn voor de functie waarop gesolliciteerd wordt. Belangrijk is of de klachten zichtbaar zijn of niet en hoe u zichzelf eronder voelt. Geheimhouding kan een psychische belasting betekenen. Als basisregel geldt: stel de inhoud van de functie en uw geschikt-

solliciteren

heid ervoor centraal in de gesprekken; geef eventueel zelf aan welke aanpassingen, bij lichamelijke klachten of beperkingen, nodig zijn.

6. Wat zijn de voor- en nadelen van het onderzoek?

We bespreken de voor- en nadelen van het onderzoek aan de hand van twee factoren, die hierbij van invloed zijn: de aard van de uitslag (gunstig of ongunstig) en de behandelbaarheid van de aandoening.

*1. Voor- en nadelen bij een **gunstige** uitslag*

De voordelen van een gunstige uitslag zijn voor de meeste mensen wel duidelijk:

- Ongeacht de aard van de aandoening, is het grootste voordeel het feit dat er nu een einde is aan de onzekerheid, je kunt een punt zetten achter die eeuwige twijfel. Bij aandoeningen, waarbij regelmatige screening nodig is, kan dit periodieke onderzoek beëindigd worden.
- Voor veel mensen is een ander belangrijk voordeel, ongeacht de aard van de aandoening, de betekenis voor de kinderen: ‘wat je niet hebt kun je niet doorgeven’. Als je zelf de aanleg niet hebt, is het risico voor de kinderen ook uitgesloten.

voordelen bij een gunstige uitslag

nadelen bij een gunstige uitslag

Zo op het eerste gezicht lijken bij een gunstige uitslag alleen maar voordelen te bestaan. Bij nader inzien, of na enige tijd, blijkt dat toch niet helemaal zo te zijn:

- Iemand kan voor zichzelf het verhaal van de ziekte wellicht afsluiten, maar het verhaal in de familie gaat wel door; echt afsluiten lukt meestal niet.
- Bij behandelbare aandoeningen, waarvoor periodieke controles zinvol zijn, valt de noodzaak tot deze controles weg. Aan de ene kant is dat plezierig: nooit meer dat vervelende onderzoek, niet meer de spanning of er wat gevonden wordt. Anderzijds kan het een, overigens onterecht, onveilig gevoel geven: screening bood immers ook een zekere veiligheid en

- het gevoel er op tijd bij te zijn.
- Ook een gunstige uitslag vergt in psychologisch opzicht aanpassing. Soms hebben mensen zo geleefd vanuit de gedachte dat ze de ziekte wel zouden krijgen, dat ze daarop ook allerlei belangrijke keuzen hebben gebaseerd, bijvoorbeeld afzien van kinderen, of bij de partner blijven. Bij een gunstige uitslag komen deze keuzen op losse schroeven te staan. Doordat het toekomstperspectief verandert, wordt ook de houding ten opzichte van de toekomst, en daarmee ten aanzien van het leven anders: men moet er verantwoordelijkheid voor nemen, men kan zich bij belangrijke keuzen niet meer verschuilen achter de dreiging van de ziekte, niet meer zeggen 'ja, maar als ik later ziek word...'
 - Soms raakt de relatie met de familie verstoord door het gevoel er niet meer bij horen of een uitzondering te zijn. U kunt het gevoel hebben dat u er niet meer over mee kunt praten of mag praten. Vaak blijkt dit een tijdelijk verschijnsel te zijn, dat na een paar weken of maanden weer verdwijnt.
 - Sommige mensen vragen zich af: waarom zij wel en ik niet? Dit kan aanleiding geven tot schuldgevoelens. Anderen zouden met familieleden na verloop van tijd ook wel weer eens ergens anders over willen praten. In hun eigen leven spelen zich andere gebeurtenissen af, die voor hen belangrijk zijn, maar die niet met de ziekte van doen hebben, en waar de familie kennelijk geen oog voor heeft.

2. Voor- en nadelen bij een **ongunstige** uitslag

Ook bij ongunstige uitslagen ervaren mensen, naast het verdriet en de onzekerheid over de toekomst, dikwijls ook goede kanten aan deze uitslag. De uitslag biedt, ook als hij ongunstig is, de mogelijkheid van preventief handelen.

- Dit geldt ook bij onbehandelbare aandoeningen. Men kan zijn leven er beter naar inrichten, bijvoorbeeld door bepaalde dingen nu te doen en niet jaren uit te stellen. Iemand kan zich instellen op een kortere levensduur; men kan de onderlinge taakverdeling tussen beide partners bijtijds herzien (bijvoorbeeld financieel beheer, huishoudelijke taken) bijtijds reorganiseren. Weten dat je de aanleg voor een ziekte hebt,

**voordelen bij een
ongunstige uitslag**

betekent voor sommige mensen dat zij niet passief hoeven af te wachten. De ziekte kan hen niet meer overrompelen.

- Bij behandelbare aandoeningen biedt een ongunstige uitslag het voordeel dat het belang van periodieke controle duidelijk wordt, met als gevolg dat men meer gemotiveerd is de afspraken voor controles na te komen. Dit geldt in het bijzonder bij erfelijke tumoren. Vaak is men zich, doordat deze periodieke controles al een bepaalde tijd plaats vonden, meer bewust van de mogelijkheid van een ongunstige uitslag. In deze situatie hebben veel mensen het gevoel, dat ze nu meer zekerheid hebben er op tijd bij zijn. Sommigen merken bovendien dat zij in het ziekenhuis anders worden benaderd. Als preventief ingegrepen kan worden (bijvoorbeeld door bij een bepaalde vorm van schildklierkanker preventief de schildklier te verwijderen), is er nu meer zekerheid over de vraag of de ingreep terecht plaatsvindt.

Uiteraard heeft een ongunstige uitslag nadelige gevolgen:

- Ongeacht of het een behandelbare of een onbehandelbare aandoening betreft, een belangrijk nadeel is dat de onzekerheid in wezen blijft: niet zozeer over het al dan niet krijgen van de ziekte, maar wel over wanneer de ziekte begint en hoe het verloop zal zijn. Je moet leren omgaan met verdenkingen. Dit geldt voor de aanvrager zelf, en ook voor de personen in de naaste omgeving. Men gaat elkaar anders bekijken en soms ook aan kleine aanwijzingen in het gedrag een betekenis hechten. Aanvaarding van het feit dat een bepaald toekomstperspectief verdwijnt, is moeilijk. Het kost tijd en emotionele energie hiermee in het reine te komen.
- Nadelen kunnen er ook zijn op maatschappelijk terrein, zoals eerder besproken. Dit geldt zeker voor jonge mensen die nog aan het begin van hun maatschappelijke loopbaan staan. Als er sprake is van een onbehandelbare aandoening kunnen zij te maken krijgen met premieopslag of uitsluitingen voor een bepaalde verzekering of baan.

nadelen bij een ongunstige uitslag

7. Het afwegingsproces

De keuze voor DNA-onderzoek wordt in de regel niet snel of gemakkelijk gemaakt. Dat zou ook niet goed zijn. Er gaat een heel proces van wikken en wegen vooraf aan de uiteindelijke beslissing. In dat afwegingsproces gaat het bijvoorbeeld om de volgende vragen: wilt u het werkelijk weten en waarom wilt u het weten, wat kunt u met deze kennis, wat zijn de voor- en nadelen van deze kennis en wat is een geschikt moment in uw leven om dit onderzoek te laten doen?

Stapsgewijs kunt u stilstaan bij vier belangrijke aspecten, die hieronder beschreven staan. Bij ieder onderdeel zijn vragen geformuleerd, waarop u voor u zelf een antwoord kunt proberen te geven. Als u het gevoel heeft dat er te veel vragen staan, kies dan die vragen die u het meest aanspreken of vragen die u opvallen. Formuleer eerst uw eigen antwoorden, voor zover u antwoord op een vraag kunt geven; bij sommige vragen zult u wellicht merken, dat u dat nog niet lukt. Bespreek daarna de vragen en antwoorden, die voor u de kern raken en de vragen waar u niet uitkomt, met iemand die bij uw aanvraag voor DNA-onderzoek betrokken is. Dit kan uw partner, zoon of dochter zijn, maar bijvoorbeeld ook uw huisarts.

vier stappen

1. Wilt u het werkelijk weten en waarom wilt u het weten?

In het voorgaande schreven we al dat er verschillende motieven zijn om het onderzoek aan te vragen. De belangrijkste zijn: weten waar je aan toe bent en de betekenis voor de eigen gezondheid; de planning van de toekomst en de betekenis van de uitslag voor kinderen.

motieven voor onderzoek

- Wat is voor u het belangrijkste motief? Gaat het hierbij om kennis die direct betrekking heeft op u zelf of gaat het om kennis die primair is bedoeld voor anderen, bijvoorbeeld uw kinderen of uw partner? Komt u uit eigen beweging of laat u onderzoek doen op verzoek van anderen, bijvoorbeeld uw kinderen of de specialist, die de controles uitvoert?
- Wat zouden volgens u redenen kunnen zijn om juist géén onderzoek te doen? Wat zijn de gevolgen (voor u zelf, voor anderen), als u geen onderzoek laat doen? Is het niet beter

maar af te wachten wat er komt? Is het schadelijk als je via dit onderzoek de ziekte als het ware naar voren haalt?

- Als u een partner heeft: wat is zijn of haar mening ten aanzien van het wel of niet laten doen van onderzoek?
- Hoe gaat men in de familie om met de ziekte en hoe staat men tegenover erfelijkheidsonderzoek? Heerst er een open sfeer of is het onderwerp eigenlijk taboe? Met andere woorden, kunt u met familieleden van gedachten wisselen over uw redenen om het onderzoek aan te vragen? Wat betekent het voor u als anderen in de familie onderzoek laten doen? Als u liever geen onderzoek laat doen, beticht men u er dan van de kop in het zand te steken?

2. Wat kunt u met deze kennis: kunt u omgaan met de uitslag en kunt u zich voorbereiden op de uitslag?

**kunnen omgaan
met de uitslag**

De uitslag heeft gevolgen op verschillende terreinen: emotioneel (het geestelijk verwerken, ook bij een gunstige uitslag), het verder inrichten van je leven, de gevolgen voor kinderen, de gevolgen op maatschappelijk terrein. U kunt voor u zelf een overzicht maken van de voordelen en de nadelen van het onderzoek, zowel bij een gunstige, als bij een ongunstige uitslag.

- Wat betekent bijvoorbeeld een bepaalde aandoening voor het dagelijks leven? Kan de uitslag voor u ook gevolgen hebben op maatschappelijk terrein?
- Hoe gaat u om met mogelijke gevolgen? Kunt u zich daar al vóór de uitslag enigszins op voorbereiden? In welk opzicht zal uw leven veranderen door een gunstige of een ongunstige uitslag? Of vindt u het vrijwel onmogelijk u daarover een voorstelling te maken en schuift u dat liever weg tot ná de uitslag?
- Hoe gaat u op dit moment om met de dreiging die uitgaat van het feit dat u op dit moment een bepaalde kans hebt om verschijnselen van de ziekte te krijgen? Schuift u dat voor u uit of van u weg? Of houdt het u als het ware dagelijks bezig?
- Wat betekent uw uitslag voor uw partner? Kunt u samen een weg vinden in het omgaan met de uitslag of volgt u ieder een eigen weg hierin?

- Kent u iemand in uw familie of via bijvoorbeeld een patiëntenvereniging, die in uw ogen op een positieve manier met de ziekte omgaat en die u als voorbeeld zou kunnen nemen? Bedenk daarbij dat ook een negatief voorbeeld, dus een manier die u juist niet aanspreekt, richting kan geven aan uw eigen gedachtevorming of gedrag.
- Wat betekent de uitslag van anderen (bijvoorbeeld uw broer of zus) voor u? Wat betekent het als zij wel een uitslag hebben en u wilt het zelf niet weten? Wat betekent het als zij geen gendrager zijn en u wel, of andersom?

3. *Nagaan wat u aan kunt: een balans opmaken van uw draagkracht*

Hierbij gaat het om het evenwicht tussen wat u aan kunt (draagkracht) en wat er op uw pad komt (draaglast).

- Wat kunt u aan: hoe groot is uw emotionele incasseringsvermogen? Hebt u in het verleden al eens eerder te maken gehad met een crisisachtige situatie, bijvoorbeeld een echtscheiding? Zo ja, hoe bent u daar toen uitgekomen? Bent u wel eens overspannen geweest en hoe groot is dan nu uw draagkracht? Bent u eerder onder behandeling geweest bij een psycholoog of psychiater?
- Welke personen of actuele zaken vragen op dit ogenblik en in de komende periode ook uw aandacht? Met andere woorden: wat vormt op dit moment en in de komende tijd uw draaglast? Zijn er andere ingrijpende gebeurtenissen in dezelfde periode, zoals een examen? Is er sprake van vormen van verlies, bijvoorbeeld recent overlijden van iemand die u nabij was of verlies van zwangerschap?
- Is dit het goede moment? Zijn er belangrijke veranderingen in uw leefsituatie te verwachten in de periode na de uitslag, zoals een verhuizing of verandering van werk? Is het goed dit onderzoek samen te laten vallen met andere zaken, die uw aandacht en inspanning vragen? Zo nee, hebt u dan de mogelijkheid om prioriteiten te stellen?
- Op welke manier kunt u uw draagkracht vergroten? Welke steun kunt u bijvoorbeeld van familieleden verwachten? Hoe

draagkracht

draaglast

draagvlak

is de onderlinge relatie met uw partner? Kan hij/zij steun bieden? Kan uw partner omgaan met een ongunstige uitslag? Wat zijn de consequenties in zijn of haar leven? Wordt hierdoor de draagkracht versterkt of wordt juist de draaglast groter?

- Welke andere steunpunten heeft u in uw persoonlijke omgeving? Op wie kunt u terugvallen? Bent u de enige of eerste in een familie die onderzoek wil laten doen of kunt u uw ervaringen met een familielid delen? Hoe is het contact met de huisarts: kunt u bij hem terecht met uw zorgen, als u die heeft? Kan uw huisarts u eventueel naar een professionele hulpverlener verwijzen? Kunt u en wilt u een beroep doen op de maatschappelijk werker van de klinische genetica? Of kunt u terugvallen op een hulpverlener, met wie u in het verleden goed contact heeft gehad?
- Als uw religieuze of spirituele overtuiging een rol speelt in uw afwegingen, kunt u hierover dan met iemand praten? Met familieleden, bijvoorbeeld, of met uw eigen pastor of geestelijk raadsman? Of heeft u in deze situatie voorkeur voor een pastoraal medewerker van het ziekenhuis?

4. De eindafweging van de verschillende mogelijkheden.

eindafweging

Uitgangspunt bij de eindafweging is dat het onderzoek geen schade mag veroorzaken en dat het uw eigen vrije keuze is. Er dient een zorgvuldige afweging van voor- en nadelen te zijn, zoals we die eerder beschreven hebben. Voor uw definitieve keuze zijn er de volgende alternatieven:

- het onderzoek nu laten uitvoeren
- het onderzoek op een later moment laten uitvoeren, dus tijdelijk afzien van onderzoek
- definitief afzien van onderzoek
- geen DNA-onderzoek, maar wel regelmatig lichamelijk onderzoek laten doen, dus kiezen voor screening.

Dit laatste alternatief geldt met name in situaties waarin het gaat om een aandoening waarbij periodieke controles zinvol zijn, bijvoorbeeld bij erfelijke tumoren.

Welk alternatief voor u het beste zou zijn, kunt u nagaan door eerst de volgende drie vragen te beantwoorden:

1. Wat is mijn belangrijkste motief om DNA-onderzoek te laten doen en geeft dit onderzoek mij een antwoord? Is dit mijn eigen vrije wil?
2. Doe ik er voor mijzelf en mijn naaste omgeving goed aan dit onderzoek te laten doen?
3. Is dit een geschikt moment in de tijd gezien?

centrale vragen

8. De juiste keuze?

Niemand kan u vertellen wat de juiste keuze is. Eigenlijk bestaat er ook niet zoiets als de juiste keuze, omdat de uitkomst van het onderzoek en daarmee de gevolgen van uw keuze niet voorspelbaar zijn. Er is ook niet zoiets als de beste keuze in uw situatie. Bedenk dat ook afzien van onderzoek een bewuste keuze kan zijn. Soms kan er immers sprake zijn van het “voordeel van de twijfel”. Waar het wèl om gaat, is dat:

- het uw eigen keuze is,
- het een keuze is die bij u past en waar u ook later nog achter kunt staan,
- u later terug kunt kijken op een zorgvuldig afwegingsproces.

kenmerken

9. Wat te doen als u er niet uitkomt?

Als u niet weet welke keuze te maken, zou dat een reden kunnen zijn om het onderzoek in ieder geval voorlopig uit te stellen en eerst iets aan die twijfel te doen.

Het kan goed zijn de oorzaak van de twijfel op te sporen. Ga bij u zelf na met wie u daar het beste over kunt praten: met iemand die veel verstand van DNA-onderzoek heeft of met iemand die u als persoon heel goed kent. Misschien komt uw huisarts in aanmerking? Ook als u vermoedt dat hij misschien niets weet van DNA-onderzoek, kent hij u en uw gezin wellicht goed genoeg om met u mee te denken. Hetzelfde geldt bijvoorbeeld voor een predikant, pastor of andere raadsman of raadvrouw. Met deze persoon zou u nogmaals de kernvragen, zoals hierboven beschreven,

twijfel

maatschappelijk werk

kunnen bespreken.

Bij de klinische genetica kunt u ook terecht voor gesprekken met de maatschappelijk werker. Zij of hij is vertrouwd met de keuze-problematiek en heeft een brede ervaring met hulpverlening in deze situaties. Zij kan u informatie geven over de ervaringen van andere aanvragers.

patiëntenvereniging

Via de patiëntenverenigingen kunt u mogelijk in contact komen met mensen die al eerder in een vergelijkbare situatie tot een keuze kwamen en die u kunnen vertellen hoe het hen daarna vergaan is.

Overigens wil dit niet zeggen dat twijfel altijd ongewenst of ongunstig is. Soms kan er, zoals al eerder gezegd, sprake zijn van het voordeel van de twijfel. Dit geldt bijvoorbeeld voor iemand die leven in onzekerheid minder bedreigend vindt dan leven met de zekerheid ziek te worden.

uitstellen

Blijft de twijfel met betrekking tot het doen van onderzoek bestaan, dan is het wellicht beter de beslissing uit te stellen en het onderzoek wat van u af te zetten. In de praktijk blijkt dat ideeën als het ware door de tijd ook vanzelf verder kunnen rijpen. Na een aantal maanden wordt dan misschien wel duidelijk welke keuze in uw situatie de beste of de minst slechte is.

10. Tussen aanvraag en uitslag

wachttijd

Als u besluit het onderzoek te laten doen, merkt u er zelf weinig van, er wordt alleen bloed bij u afgenomen. De wachttijd voor de uitslag wordt bepaald door het laboratorium waar het onderzoek wordt uitgevoerd. De klinisch geneticus of genetisch consulent heeft hier geen invloed op. Deze periode wordt door veel mensen als een lange en meestal ook spannende tijd ervaren. De meeste mensen proberen in deze fase het onderzoek wat van zich af te zetten. Om de periode enigszins te overbruggen kunt u ook in de tussentijd een extra afspraak met de maatschappelijk werker maken, om u zo voor te bereiden op de uitslag. Voor de bloedafname wordt met u afgesproken op welke wijze de uitslag wordt gecommuniceerd. Als de datum van het uitslaggesprek dichterbij komt, neemt de spanning meestal toe.

uitslaggesprek

11. En dan verder...: de periode na de uitslag

Natuurlijk hangt het in de eerste plaats van de uitslag af hoe de periode daarna eruit zal zien. De gevolgen zijn immers bij een gunstige uitslag heel anders dan bij een ongunstige uitslag, als iemand wel de aanleg voor de ziekte heeft.

Er zijn verschillende factoren die een rol spelen bij de verwerking. De verscheidenheid ervan maakt dat uiteindelijk ieder mens zijn eigen weg volgt na de uitslag. Mensen reageren nu eenmaal heel verschillend. De reactie komt bij sommige mensen kort na de uitslag, maar bij anderen komt dat veel later. Ook kan het zijn dat iemand het gevoel heeft sterk te moeten zijn voor anderen (partner, ouders, broer, zus). De emotionele reacties kunnen daardoor veel later komen. Er kunnen twee groepen van factoren worden onderscheiden.

- Bij de eerste groep behoren factoren die samenhangen met de persoon zelf, zijn persoonlijkheid en zijn sociale situatie. Heeft u zich kunnen voorbereiden op de uitslag? Heeft u sterk rekening gehouden met een bepaalde uitslag en in hoeverre komt die verwachting uit? Wat verwachten mensen in uw omgeving, bijvoorbeeld uw partner of nabije familieleden, ten aanzien van de uitslag?
- De tweede groep van factoren hangt samen met het ziektebeeld. Hierbij gaat het vooral om het verloop van de ziekte, zoals dat binnen de familie bekend is en de mate waarin een ziekte behandelbaar is. Daarnaast spelen ook factoren een rol, zoals de betekenis die de aandoening voor u zelf of voor familieleden heeft en de manier waarop patiënten in de familie met hun ziekte omgaan.
- Voor veel mensen blijkt de uitslag niet alleen betekenis voor henzelf te hebben: de consequenties voor anderen liggen voor de hand. Zo verandert bijvoorbeeld het risico voor de kinderen, als iemand al kinderen heeft. Als iemand nog geen kinderen heeft, kan de uitslag gevolgen hebben voor de keuze voor kinderen. Meer informatie hierover is te vinden in de brochure: kinderwens en erfelijkheid.

verwerkingsfactoren

persoon

ziektebeeld

gevolgen voor anderen

^[1] De brochure "kinderwens en erfelijkheid" is te bestellen bij de afdeling Genetica van het UMC Utrecht, mail: erfadv@umcutrecht.nl

uitslagen van anderen

Ook brengt een ongunstige uitslag verdriet met zich mee voor anderen, zoals ouders, broers of zussen.

- Soms vinden in een zelfde periode onderzoeken bij een aantal familieleden plaats en komen er ook verschillende uitslagen in dezelfde tijd. Dit kan tot tegenstrijdige gevoelens leiden. Tegenover de opluchting over een gunstige uitslag staat dan het verdriet over een ongunstige uitslag. Ook verschil in emotionele reacties tussen familieleden met een vergelijkbare uitslag kan de onderlinge relaties beïnvloeden. Verschillen kunnen bijvoorbeeld optreden in de manier en het tempo van verwerken of in de keuzen die op basis van het onderzoek gemaakt worden. Meestal is dit van voorbijgaande aard en herstelt het evenwicht zich na verloop van tijd weer.

Wat u persoonlijk in grote lijnen kunt verwachten in de periode na de uitslag, bespreken we aan de hand van twee meer algemene factoren: de aard van de uitslag en de behandelbaarheid van de aandoening.

na een gunstige uitslag

1. Na een gunstige uitslag

De eerste emotionele reactie na een gunstige uitslag is vaak opluchting, het gevoel dat men de dans ontsprongen is. Soms er is sprake van ongeloof of moet de uitslag als het ware wennen. Ook een gunstige uitslag moet emotioneel verwerkt worden en het kan geruime tijd duren voordat herstel van het psychisch evenwicht weer bereikt is.

familieverhaal

- Veel mensen ervaren dat zij hun eigen verhaal kunnen afsluiten, maar dat het familieverhaal door gaat. Soms voelt iemand zich in dat verband ook schuldig over het feit dat hij geen drager voor de ziekte is en voelt hij zich des te meer verantwoordelijk voor familieleden die wel drager blijken te zijn. U kunt zich ongemakkelijk voelen over uw gevoelens van blijdschap, als u weet dat uw zus of broer een ongunstige uitslag te horen heeft gekregen. Ook kan het zijn dat u daardoor het gevoel heeft een buitenstaander in uw eigen familie te zijn.

perspectief

- De uitslag van DNA-onderzoek kan richting geven aan het verdere leven. Voor sommige mensen betekent een gunstige

uitslag dat zij relatief gemakkelijker tot een keuze voor kinderen komen. Ook kan het zijn dat iemand zich door de uitslag dusdanig bevrijd voelt van de dreiging ziek te worden, dat dit leidt tot een heroverweging van eerder gemaakte keuzen met betrekking tot relatie, beroep, werk of tijdsbesteding.

- Voor mensen, die door middel van periodiek onderzoek regelmatig gecontroleerd werden op mogelijke verschijnselen van de ziekte, vervalt bij een gunstige uitslag de noodzaak van dit onderzoek. Dit kan in eerste instantie een gevoel van onveiligheid geven, maar de ervaring leert dat vrijwel alle mensen dit periodieke onderzoek na kortere of langere tijd kunnen loslaten.

2. Na een ongunstige uitslag.

Ondanks het feit dat de meeste aanvragers rekening houden met de mogelijkheid van een ongunstige uitslag, valt een dergelijke uitslag altijd tegen. Gevoelens van teleurstelling, verdriet, angst voor de toekomst overheersen de eerste weken tot maanden na de uitslag. Toch herstellen de meeste mensen tamelijk snel van de schok die de uitslag teweegbracht.

- Soms leven mensen, al voordat het onderzoek plaatsvindt, sterk vanuit het idee dat ze later ziek zullen worden. In die situaties blijkt een ongunstige uitslag naast verdriet soms ook een gevoel van opluchting te geven: terecht hebben zij zich zorgen gemaakt, nu zullen ze daarin serieus genomen dienen te worden en kan de omgeving niet meer roepen, dat het zo'n vaart niet loopt.
- De factor behandelbaarheid speelt vooral bij ongunstige uitslagen een belangrijke rol in de wijze waarop mensen met de uitslag verder leven. Bij erfelijke tumoren lijkt een ongunstige uitslag tot een soort dadendrang te leiden: de gevolgen van de uitslag voor de screening, of voor preventieve operaties zijn onmiskenbaar aanwezig en de meeste mensen willen op korte termijn duidelijke afspraken over wat er nu verder gaat gebeuren. Toch is het belangrijk tijd te nemen voor ingrijpende beslissingen en het verdriet over de uitslag niet weg te stoppen achter een façade van flink zijn of te doen alsof er niets aan de hand is.

wegvallen van controles

na een ongunstige uitslag

bevestiging

preventieve maatregelen

geen preventie of behandeling

- Een ongunstige uitslag bij een onbehandelbare aandoening kan voor iemand betekenen dat de ziekte hem niet meer kan overvallen. Naast de zekerheid over de aanleg, blijft onzekerheid over het moment waarop de ziekte zich zal openbaren en de manier waarop dit zal gebeuren. In de eerste maanden na de uitslag draait de verwerking van de uitslag dan ook vooral om die vraag: welke plaats krijgt de ziekte nu in het leven en hoe gaat iemand om met mogelijke verschijnselen? Wanneer begint het en hoe?

verwerken van verlies

Het verwerkingsproces na een ongunstige uitslag heeft veel kenmerken van het verwerken van verlies (verlies van gezondheid) en wordt daarom ook wel met het proces van rouwverwerking vergeleken. Algemene kenmerken zijn bijvoorbeeld: gevoelens van boosheid en machteloosheid - waarom moet mij dit overkomen? Of onverschilligheid en wanhoop - het maakt nu allemaal niets meer uit. Sommige mensen hebben het gevoel dat de aanleg voor de ziekte niet alleen een bedreiging is voor de eigen gezondheid, maar ook in andere opzichten de ontwikkeling in de toekomst blokkeert, zoals het krijgen van kinderen of het vinden van een levenspartner. Soms lijkt het meer op ontkenning: het wegredeneren van de dreiging - misschien komt de ziekte bij mij wel nooit tot uiting. Na verloop van tijd blijken de meeste mensen zich desondanks bij de uitslag neer te kunnen leggen.

bijzonder aspect

In één opzicht is het verwerkingsproces na een ongunstige uitslag van DNA-onderzoek in vergelijking met andere rouwprocessen wel bijzonder: dit onderzoek en daarmee het horen van de uitslag heeft u zelf in gang gezet, terwijl andere vormen van verlies de mens meestal ongevraagd en ongewild overkomen. Als uw motieven om het onderzoek aan te vragen destijds voor u helder waren, zult u daar nu uw houvast in kunnen vinden.

verwerkingsproces

De emotionele verwerking van de uitslag is een proces dat, naar onze ervaring, lang kan duren, variërend van enkele maanden tot meer dan een jaar. Zeker in de eerste weken na de uitslag is het moeilijk om niet aan de uitslag en de gevolgen ervan te denken, de gedachten eraan stop te zetten. Gaandeweg zult u echter merken dat u er niet meer continu mee bezig bent. Op een dag beseft

u plotseling dat u er een tijdje niet aan gedacht hebt. Of u merkt dat u weer plezier in iets kunt hebben, weer zin krijgt iets te ondernemen. Hoe kort deze momenten ook zijn, het zijn tekenen van herstel van uw persoonlijk evenwicht.

Als het verwerkingsproces lang duurt, kan het lijken of het stilstaat of kan er een soort herhaling van gevoelens optreden, die aan een terugval doet denken. Sommige mensen krijgen dan het gevoel dat zij dreigen vast te lopen in hun verwerking. Meestal is dit niet het geval, maar voor de volledigheid geven we hier toch enkele kenmerken van een stagnerende verwerking:

- aanhoudende depressieve gevoelens, of langdurig nergens zin meer in hebben
- blijven piekeren over de juistheid van de keuze om het onderzoek te hebben laten doen
- blijvend gevoel van spijt, van 'had-ik-het-maar-niet-geweten', of het gevoel dat het leven nu niets meer waard is
- als bij een ongunstige uitslag preventieve behandeling mogelijk is, niet tot een keuze kunnen komen met betrekking tot deze behandeling
- er niet meer over kunnen praten, ook niet met uw partner.

Het gaat niet zozeer om gedragingen of gedachten als zodanig. Belangrijker is of een bepaalde vorm van gedrag gedurende lange tijd blijft bestaan of zeer intens is. Als u het gevoel hebt dat er geen beweging of verandering lijkt te zijn of als u van de genoemde signalen veel bij u zelf of bij uw partner herkent, bespreek dit dan met elkaar. Aarzel niet een beroep te doen op professionele hulp. Dit is geen bewijs van persoonlijk falen, maar een teken van serieus nemen van u zelf en van uw verdriet.

stagnatie

12. DNA-onderzoek en de partner

Als iemand, die DNA-onderzoek aanvraagt, een partner heeft, heeft het onderzoek ook voor deze partner gevolgen. Weliswaar betreft de uitslag niet zijn of haar[4] eigen lichaam of gezondheid, maar zijn leven zal er ook door bepaald worden.

1. Gevolgen voor de partner bezien vanuit de aanvrager

bezien vanuit de aanvrager

Iemand kan DNA-onderzoek aanvragen, omdat hij het gevoel heeft dit ten opzichte van zijn partner als het ware moreel verplicht te zijn: de partner hoort te weten waar hij aan toe is. In de praktijk blijkt echter dat sommige partners helemaal niet op deze kennis zitten te wachten. Als er wel onderzoek gedaan is, kan een ongunstige uitslag in een dergelijke situatie zo'n bedreiging betekenen, dat er een einde aan de relatie komt.

partner informeren

De ervaring leert dat het beter is de partner wel te informeren over het feit dat in de familie een erfelijke aandoening voorkomt en wat hiervan de persoonlijke gevolgen zijn. Natuurlijk is het moeilijk om in het algemeen aan te geven op welk moment iemand hiervoor moet kiezen. Wel blijkt in de praktijk dat het zinvol is de partner daadwerkelijk bij de keuze voor DNA-onderzoek te betrekken en te voorkomen dat deze voor een voldongen feit wordt geplaatst.

verschillen in opvatting

Soms is het omgekeerde het geval: de partner geeft de voorkeur aan onderzoek, terwijl de betrokkene dit afwijst. Dit komt wel voor in families met een erfelijke vorm van kanker. De persoon zelf wil liever niet met de ziekte geconfronteerd worden en laat zich niet periodiek onderzoeken; de partner vindt dat de kop in het zand steken en dringt op onderzoek aan. Of de partner gaat mee in de argumenten die anderen, bijvoorbeeld een arts die betrokken is bij het periodieke onderzoek, aanvoeren.

verschillen in reacties

Ook als de uitslag gunstig is, kan er sprake zijn van een verschil in reactie tussen partners. Voor degene die het onderzoek liet doen, betekent een gunstige uitslag weliswaar een gevoel van opluchting, maar voor hem is het niet altijd een afsluiting van de ziektegeschiedenis: in de familie gaat het immers door. Veel partners willen bij een gunstige uitslag wel het hoofdstuk 'ziekte', afsluiten. Dit kan bij de aanvrager het gevoel geven dat de partner al

te gemakkelijk afstand neemt en de familie in de steek laat. Er kunnen irritaties ontstaan en het kan ertoe leiden dat men elkaar niet meer lijkt te begrijpen, waardoor er een verwijdering kan ontstaan. Dit is meestal van voorbijgaande aard.

2. Gevolgen voor de partner gezien vanuit de partner

Partners kunnen net zo goed angst voor de uitslag hebben, soms misschien zelfs meer, als zij de ziekte niet zo uit eigen ervaring kennen, er niet van nabij mee zijn opgegroeid. Soms worden zij ook wat buitengesloten, omdat de familie de ziekte beschouwt als iets dat tot de familie behoort. Een ongunstige uitslag bedreigt echter evenzeer de toekomst van de partner. Sommige partners zouden voor zichzelf een dergelijk onderzoek niet willen aanvragen, maar zij hebben het idee dat zij beter over hun eigen gevoelens kunnen zwijgen. Het gaat in hun ogen immers om de persoon, op wie het onderzoek betrekking heeft. Die moet in alle vrijheid zijn eigen keuze kunnen maken.

Partners hebben bij een ongunstige uitslag een dubbele rol: tegenover hun eigen verdriet staat de opvang van de ander, bij wie het onderzoek plaatsvond. Voor wie kiest iemand dan - voor zichzelf of voor de ander? Velen zullen de neiging hebben zichzelf weg te cijferen, maar men mag hierbij niet uit het oog verliezen dat ook een partner zijn eigen verdriet moet kunnen verwerken. Opvallend is dat partners vaak meer moeite hebben met het verwerken van een ongunstige uitslag en het leren omgaan met de dreiging van de ziekte dan de persoon in kwestie. Ook als partner kunt u zich melden bij het medisch maatschappelijk werk voor advies en/of begeleiding.

*bezien vanuit
de partner*

dubbele rol

^[4] Ter wille van de leesbaarheid schrijven we verder alleen 'hem' of 'zijn', maar wat voor 'hem' geldt, geldt ook voor 'haar'.

13. Wat kunnen anderen voor u doen?

In het eerste gesprek, dus voordat u het onderzoek daadwerkelijk aanvraagt, gaan de klinisch geneticus en maatschappelijk werker met u na hoe u na de uitslag verder kunt: wie zijn uw steunpunten, op wie kunt u terug vallen?

op eigen kracht

In de praktijk blijkt dat de meeste mensen na de uitslag op eigen kracht verder gaan. Veel mensen ervaren voldoende steun in hun eigen omgeving: vooral bij familie en goede vrienden, soms ook bij de huisarts. Wel mag u het volgende van de verschillende werkers in de gezondheidszorg verwachten.

hulp van anderen

maatschappelijk werker

- In de zorg na een ongunstige uitslag gaat de maatschappelijk werker van de klinische genetica met u na bij wie u terecht zou kunnen, als u in de verwerking van de uitslag dreigt vast te lopen. Hierbij komt ook uw eigen verantwoordelijkheid aan de orde: het is immers niet altijd aan de buitenkant te zien, dat het psychisch niet goed gaat. Het kan dus zijn dat u zelf een teken moet (leren) geven. De maatschappelijk werker kan ook behulpzaam zijn bij het vinden van professionele hulp bij u in de buurt. De klinisch geneticus overlegt met u of uw huisarts na de uitslag op de hoogte moet worden gesteld. Een enkele keer neemt de huisarts, als hij bericht krijgt over de uitslag, zelf contact op met degene die het onderzoek liet doen, maar vaak wacht de huisarts het initiatief van deze persoon af.

klinisch geneticus

huisarts

specialist

- Bij behandelbare aandoeningen maken de meeste mensen, als de uitslag ongunstig is, met hun behandelend specialist, klinisch geneticus of huisarts een behandelplan. Dit is meestal een schema van periodieke controles. Bij sommige vormen van erfelijke kanker kan een preventieve operatie tot de mogelijkheden behoren. Of u hiertoe beslist, is een keuze die u uiteindelijk zelf maakt, al zal de specialist of huisarts u hierbij uiteraard behulpzaam zijn.
- Als u bij een gunstige uitslag in principe kunt stoppen met de periodieke controles, maar u hierbij een gevoel van onveiligheid blijft houden, kunt u met uw huisarts of behandelend specialist bespreken of er een overgangperiode mogelijk is om de controles langzaam af te bouwen.

- Als er sprake is van een onbehandelbare aandoening kan bij een ongunstige uitslag een arts met u bespreken welke weg u kunt bewandelen als u twijfelt over bepaalde verschijnselen. Dit kan een specialist zijn, bijvoorbeeld een neuroloog of de klinisch geneticus, maar u kunt ook met uw huisarts overleggen. Ook kan een arts met u bespreken of er mogelijkheden zijn om bepaalde symptomen van de ziekte te onderdrukken.
- In de praktijk blijken mensen na een ongunstige uitslag aanvankelijk nogal wat steunende reacties te ondervinden. Na enkele weken neemt de belangstelling uit de directe omgeving van partner, familie, vrienden, buren of collega's echter af en kan gedacht worden dat het wel 'over' zal (of moet) zijn. Niets is minder waar. Vaak begint juist dan de moeilijkste periode. Wilt u als familielid of vriend de gendrager wel tot steun zijn, maar weet u niet goed hoe dit aan te pakken, of voelt u zich 'onhandig' hierin, vertel dit dan gewoon aan de gendrager en vraag wat hij of zij graag wil of prettig vindt. Praten hoeft niet altijd, soms is een klein gebaar al voldoende, zoals samen iets doen, bijvoorbeeld een wandeling maken, naar de film gaan of voor iemand koken.

familie en vrienden

14. Adressen

Internet

Een paar relevante internetadressen:

www.globe-nl.org	De website van de maatschappelijk werkers in de klinische genetica
www.nav-vkgn.nl	Website van Nederlandse Vereniging Humane Genetica
www.vkgn.org	Via deze website kunt u snel naar de websites van de verschillende afdelingen voor klinische genetica van de Universitaire Medische Centra
www.erfocentrum.nl	Documentatiecentrum op gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen
www.vsop.nl	Voor adressen van patiëntenverenigingen
www.kankerpatient.nl	De website van de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenverenigingen (NFK), met o.a. informatie over het platform Erfelijkheid

De brochure "erfelijkheid en kindrewens" (blz. 27) is te bestellen bij de afdeling genetica van het UMC Utrecht,
mail: erfadv@umcutrecht.nl

Verder lezen: "erfelijkheid wat is dat" via Google

**Colofon**

ISBN: 90-9009430-X

uitgave: Stichting Klinisch Genetisch Centrum Nijmegen

productie: mei 2018 (6e herziene druk)

druk: Grip op media

omslag: Nezzo Druten

copyright: H.G. van Spijker en B.A.W. Rozendal

Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, fotokopie, microfilm of op enige andere wijze, zonder voorgaande schriftelijke toestemming van de schrijvers.

