

Erfelijkheidsadviesing

Aanbevelingen:

Psychosociale zorg rond genetische diagnostiek dient onderdeel te zijn van de zorg verleend door de huisarts en door de in de centra betrokken hulpverleners, zoals MDL-artsen en (gespecialiseerd) verpleegkundigen.

Inschatting van mogelijke psychosociale problematiek dient op systematische wijze te gebeuren, bijvoorbeeld aan de hand van een checklist waarin risicofactoren zijn verwerkt.

Bij een hoog risico op of in geval van het ontstaan van psychosociale problematiek rond genetische diagnostiek dient een verwijzing naar een maatschappelijk werker of psycholoog plaats te vinden met ervaring op dit gebied.

De werkgroep is van mening dat verwijzing naar een gespecialiseerde psychosociale hulpverlener met ervaring in de problematiek rond erfelijkheidsonderzoek en DNA-diagnostiek in ieder(e) klinisch genetisch centrum of polikliniek familiale tumoren mogelijk moet zijn.

Literatuurbespreking:

Psychosociale gevolgen van DNA-diagnostiek en risicofactoren voor psychosociale problemen

Wereldwijd zijn in de afgelopen vijftien jaar de reacties op testuitslagen bij erfelijke darmkanker onderzocht, doorgaans met behulp van gestandaardiseerde vragenlijsten. Onderzocht zijn gevoelens van spanning, angst en depressie rond het erfelijkheidsonderzoek en zorgen over het krijgen van kanker. Daarbij zijn de uitkomsten bij mutatiedragers en niet-mutatiedragers met elkaar vergeleken. Bestudeerd is verder welke factoren voorspellende waarde zouden hebben voor het ontstaan van psychosociale problemen [Bleiker 2013³⁷⁶].

Na voorspellende DNA-diagnostiek trad bij gezonde familieleden, die geen mutatiedrager bleken te zijn, een vermindering van gevoelens van angst en depressie op. Ook bij gezonde familieleden, die mutatiedrager bleken te zijn, traden er over het algemeen geen negatieve reacties op lange termijn op [Meiser 2005²¹⁸]. Hoewel bij deze laatste groep de angst om kanker te krijgen kort na de testuitslag toenam, bleek deze angst na een jaar weer verminderd te zijn en binnen de norm voor de algemene populatie te liggen [Aktan-Collan 2000⁴, Arver 2004¹³, Meiser 2005²¹⁸, Claes 2005⁶⁶]. Een subgroep rapporteerde wel ernstige zorgen, waarvoor psychosociale zorg geïndiceerd was, maar gemiddeld genomen bereikten gevoelens van angst en depressie geen pathologische niveaus [Vernon 1997³³³, Esplen 2003¹⁰¹, Gritz 2005¹²⁹].

De mate, waarin 'distress' (gevoelens van angst, spanning of depressie) aanwezig is voorafgaand aan erfelijkheidsonderzoek blijkt de beste voorspeller te zijn van ervaren distress na de testuitslag [Grits 2005¹²⁹]. In een onderzoek van patiënten met colorectaal carcinoom (CRC) bleken jongere leeftijd, vrouwelijk geslacht, een sterk belaste familieanamnese en een groter aantal ervaren verliezen in het persoonlijke leven voorspellende waarde te hebben voor het optreden van problemen bij de verwerking van de testresultaten [Esplen 2003¹⁰¹]. In een Japans onderzoek was bij een klein deel (ongeveer 10%) van de respondenten sprake van posttraumatische stressverschijnselen na erfelijkheidsdiagnostiek, bij een even grote groep kwamen schuldgevoelens voor [Murakami 2004²³⁰]. In een Belgische studie kwam uit interviewdata een aantal problemen naar voren, waaronder spanning rondom de test, problemen in de relatie met familieleden en belasting door periodieke controles [Claes 2005⁶⁶]. Als in een familie geen oorzakelijke mutatie gevonden kan worden, terwijl er op grond van de stamboomgegevens toch vermoedelijk sprake is van een erfelijke vorm van darmkanker (zogenaamde non-informativiteit), kan ook dit tot angst en depressie leiden [Geirdal 2005¹¹⁸].

Ook het sociale systeem speelt een belangrijke rol: bij onderzoek onder 120 patiënten met familiair voorkomen van borstkanker of darmkanker bleek dat psychosociale problematiek deels werd gecompenseerd door een sterk sociaal systeem [Carlsson 2004⁵⁴].

Risicofactoren voor psychologische distress na DNA-diagnostiek zijn, naast een hoog niveau van distress in de fase voorafgaand aan het DNA-diagnostiek, ook:

- depressie in de voorgeschiedenis,
- een feitelijke uitslag die tegengesteld is aan de verwachte uitslag (met name bij mutatiedragers),
- het als eerste verkrijgen van een uitslag in een familie,
- een andere uitslag krijgen dan broers en zusters,
- sterfte aan kanker bij een naaste verwant [Meiser 2005²¹⁸].

In een Nederlandse studie bleek daarnaast ook gecompliceerde rouw een belangrijke voorspeller. Met name mutatiedragers die in hun jeugd een ouder hadden verloren aan kanker vormden een risicogroep [Van Oostrom 2006²⁵³].

De optimale vorm en inhoud van de psychosociale begeleiding in eerste, tweede en derde lijn: Pool onderscheidde drie vormen van psychosociale zorg bij chronische aandoeningen [Pool 2004²⁶⁵]. Deze drie vormen kunnen ook worden onderscheiden bij erfelijke en familiale darmkanker.

Lichte psychische problematiek

Psychosociale zorg kan worden geboden als onderdeel van de reguliere medische zorg door huisartsen, klinisch genetici en andere medisch specialisten, genetisch consultants en verpleegkundigen. Onder deze zorg valt het bespreken van psychosociale implicaties van erfelijke en familiale darmkanker en zo nodig van verdere psychosociale hulpverlening. In het kader van genetische counseling hebben de klinisch geneticus of genetisch consultant naast de medische aspecten ook aandacht voor de psychosociale implicaties van het erfelijkheidsonderzoek. Deze psychosociale basiszorg bestaat uit luisteren, het geven van voorlichting, educatie, probleeminventarisatie en ondersteuning en vereist basisvaardigheden op het gebied van communicatie en gesprekstechniek [NCCZ 1995²³³]. De hulp richt zich vooral op ondersteuning van besluitvorming, leren omgaan met de uitkomsten en implicaties van diagnostiek en op herstel van de balans tussen draagkracht en draaglast. Specifieke onderwerpen in de psychosociale hulpverlening bij genetische diagnostiek zijn:

- de communicatie over de uitslag met derden,
- verwerking van eerdere verliezen in de familie ten gevolge van kanker,
- het opvolgen van het levenslange surveillanceadvies,
- zorgen over het mogelijk verhoogde risico op kanker bij de kinderen

In de huisartspraktijk komen patiënten vooral met vragen over kanker in de familie en de mogelijke consequenties ervan of voor het bespreken van vervolgstappen na een ongunstige uitslag van DNA-diagnostiek. Psychische begeleiding kan bij lichte problematiek door de huisarts of POH-GGZ worden geboden. De huisarts kan naar een eerstelijnspsycholoog verwijzen als meer zorg nodig bij patiënten met een (vermoeden op) een diagnose volgens de DSM-IV classificatie.

Ernstige psychische problematiek

Een klein deel van de patiënten ervaart veel of ernstige problemen rond erfelijkheidsonderzoek. Voor deze patiënten is er gespecialiseerde psychosociale hulpverlening. Deze tweede vorm van psychosociale hulp kan langer duren en wordt vaak individueel en op indicatie aangeboden. De hulpverlening in het kader van oncogenetische aandoeningen wordt geboden door maatschappelijk werkers en psychologen die verbonden zijn aan de poliklinieken familiale tumoren [Bleiker 2001³⁰]. Deze hulp is primair gericht op de gevolgen van tijdelijk of blijvend disfunctioneren van de patiënt en op de gevolgen voor het sociale systeem waarin de patiënt leeft [Van Riet 1997²⁷⁷].

Bij psychosociale ontsporing en het ontstaan van psychiatrische problemen (angstsyndromen, depressie) kan gerichte interventie, waaronder specifieke medicatie, noodzakelijk zijn [Keller 2004¹⁷⁵, Fallowfield 2001¹⁰⁵]. De huisarts verwijst voor specialistische-GGZ naar een multidisciplinair team.

Er werd geen literatuur gevonden over de effectiviteit van gespecialiseerde psychosociale interventies bij erfelijke darmkanker. Wel bleek uit een meta-analyse van studies van patiënten met kanker dat genoemde psychosociale interventies effectief zijn in de algemene oncologische populatie [Meyer 1995²²¹].

Psycho-educatie in groepen

De meer gespecialiseerde psychosociale begeleiding rond genetische diagnostiek wordt soms cursorisch en groepsgewijs aangeboden aan patiënten. Deze psycho-educatie in groepen is gericht op het aanleren van vaardigheden die patiënten en familieleden moeten helpen om beter met hun ziekte of risico op ziekte om te gaan. Deze begeleiding is specifiek gericht op de psychosociale aspecten van genetische vraagstukken en wordt gegeven vanuit enkele afdelingen klinische genetica.

De verwachtingen van de patiënt ten aanzien van psychosociale begeleiding rond erfelijkheidsonderzoek: In de studie van Pieterse vonden patiënten die waren verwezen voor genetische counseling in verband met borstkanker of darmkanker vooral de aandacht voor emotionele aspecten en de kwaliteit van uitleg door de counselor van belang. Ongeveer 20% van de patiënten vond dat emotionele aspecten onvoldoende aandacht kregen. Hoe beter de counseling aan de verwachtingen voldeed, des te minder angst en stress werden ervaren [Pieterse 2005²⁵⁸]. In een evaluatie van genetische counseling in Australië onder 122 patiënten bleek dat tevredenheid van patiënten vooral samenhang met 'perceived personal control' en de mate waarin counseling het psychologisch welbevinden van patiënten stimuleerde [Davey 2005⁸³]. Uit een Brits focusgroep-onderzoek over genetische counseling onder patiënten met darmkanker in de familie bleek dat patiënten vooral informatie en voorlichting van groot belang vonden en betere begeleiding wensten in het counselingproces [Stermer 2004³⁰⁹].

Conclusies:

Psychosociale gevolgen van DNA-diagnostiek en risicofactoren voor psychosociale ontsporing.

Het is aangetoond dat counselen en testen op erfelijk colorectaal carcinoom in eerste instantie kan leiden tot verhoogde stress, maar de effecten zijn tijdelijk en verdwijnen bij de meeste mensen bij follow-up, onafhankelijk van de testuitslag.

Niveau 2: B Arver 2004 ¹³, Meiser 2005 ²¹⁸, Claes 2005 ⁶⁶, Gritz 2005 ¹²⁹, C Aktan-Collan 2000 ⁴, Esplen 2003 ¹⁰¹

Er zijn aanwijzingen dat risicogroepen voor persistente angst en depressie na testen op genetische aandoeningen (al dan niet met positieve testuitslag) patiënten zijn met tevoren aanwezige hoge niveaus van distress, een zwak sociaal systeem, en mutatie dragers die in hun jeugd een ouder hebben verloren aan kanker.

Niveau 3: C Esplen 2003 ¹⁰¹, Carlsson 2004 ⁵⁴, Van Oostrom 2007 ²⁵⁴

Er zijn aanwijzingen dat het informeren van familieleden over de uitkomsten van genetische diagnostiek aanleiding kan zijn tot psychosociale problematiek binnen het familieverband.

Niveau 3: B Claes 2005 ⁶⁶

De optimale vorm en inhoud van de psychosociale begeleiding in eerste, tweede en derde lijn.

Er zijn aanwijzingen dat gespecialiseerde psychosociale begeleiding bij genetische diagnostiek bij voorkeur dient te bestaan uit ondersteuning bij risico-interpretatie, specifieke begeleiding in geval van een ongunstige uitslag en meer complexe problematiek. Deze begeleiding kan individueel maar soms ook in groepsverband gegeven worden.

Niveau 4: D NCCZ 1995 ²³³, Van Riet 1997 ²⁷⁷

Alhoewel psychosociale begeleiding effectief is gebleken in de algemene oncologische populatie en meer

in het algemeen bij patiënten met chronische lichamelijke aandoeningen zijn er geen aanwijzingen, dat bepaalde vormen van psychosociale interventie voor de begeleiding van patiënten met erfelijke en familiale darmkanker superieur zouden zijn.

Niveau 4: D Meyer 1995 ²²¹, Pool 2004 ²⁶⁵

De verwachtingen van de patiënt ten aanzien van psychosociale begeleiding rond erfelijkheidsonderzoek
Patiënten vinden vooral duidelijke informatievoorziening en aandacht voor emotionele aspecten belangrijk in het proces van counseling over erfelijke darmkanker.

Niveau 3: C Buchanan 2005 ³⁵³, Pieterse 2005 ²⁵⁸, Davey 2005 ⁸³

Overwegingen:

De psychosociale zorg kan op verschillende niveaus verleend worden: door de behandelend specialist (zoals de klinisch geneticus en de MDL-arts), door de huisarts, door de eerstelijns maatschappelijk werker/psycholoog en door de gespecialiseerde psychosociale hulpverlening in de klinisch genetische centra/poliklinieken familiale tumoren. Verwijzing naar een gespecialiseerde psychosociale hulpverlener met ervaring in het behandelen van problematiek rond erfelijke tumoren en DNA-diagnostiek moet in ieder(e) klinisch genetisch centrum / polikliniek familiale tumoren mogelijk zijn.

Inschatting van mogelijke psychosociale problematiek dient op systematische wijze te gebeuren, bijvoorbeeld aan de hand van een checklist waarin risicofactoren zijn verwerkt [Eijzenga 2014³⁷³, Eijzenga 2015³⁷⁵].

De belangrijkste componenten van psychosociale begeleiding rond genetische diagnostiek zijn:

- optimale voorlichting en communicatie,
- ondersteuning bij de interpretatie van risico's en bij communicatie daarover met de familie,
- het inschatten van aanwezige, psychosociale problematiek
- het inschatten van risico's op het ontstaan van psychosociale problematiek in de toekomst.

Deze inschatting zou systematisch dienen te gebeuren, bijvoorbeeld aan de hand van een checklist. In geval van complexe psychosociale problematiek kan dan verwijzing voor gespecialiseerde begeleiding plaatsvinden.