

At-risk familieleden

Aanbevelingen:

De werkgroep is van mening dat wanneer er in de familie een vastgesteld verhoogd risico op CRC is, verwanten via de adviesvrager geïnformeerd dienen te worden. Dit kan het best door schriftelijke ondersteuning om daadwerkelijke overdracht van informatie te faciliteren en de belasting voor de indexpatiënt te reduceren.

Voor de te volgen procedures wordt verwezen naar de richtlijn '[Het informeren van familieleden bij erfelijke aanleg voor kanker](#)' van de Vereniging Klinische Genetica Nederland.

Literatuurbespreking:

Wanneer bij een adviesvrager een erfelijke aanleg voor colorectaal carcinoom - zoals Lynch syndroom - is vastgesteld, is deze aanleg als regel overgeërfd vanuit vaders of moeders familie. Het is daarom in principe voor eerstegraads verwanten en overige leden uit de betreffende tak van de familie van belang om te weten, dat een mutatie is vastgesteld en dat zij een verhoogde kans hebben op dragerschap van deze aanlegfactor. De betreffende verwanten hebben dan de mogelijkheid om aan de hand van deze informatie eigen keuzen te maken. De vraag is op welke manier familieleden, die zich niet zelf gemeld hebben bij een klinisch genetisch centrum, geïnformeerd kunnen worden.

Bij erfelijke aanleg voor ziekten met goede mogelijkheden voor preventie heeft de arts te maken met mogelijk conflicterende belangen: enerzijds het recht van de patiënt op geheimhouding van informatie, anderzijds het belang, dat verwanten van de adviesvrager worden geïnformeerd. Er zijn hierover

verschillende internationale en nationale richtlijnen gepubliceerd [Harris 2005¹⁴³, Offit 2004²⁴⁶, Burke 2006⁴⁶, Godard 2006¹²⁶]. In het algemeen wordt een procedure geadviseerd, waarbij het informeren van verwanten loopt via de adviesvrager. Er is in de literatuur geen consensus, in professionele standaarden of in jurisprudentie, om tot regels te komen over het informeren van verwanten, zonder medewerking van de indexpatiënt c.q. tegens diens wil in. In Nederland is er geen juridisch verankerde of onderbouwde plicht van de hulpverlener om te zorgen voor het informeren van verwanten.

In een Belgische studie over families met een BRCA1/2-mutatie werd gevonden, dat de informatie, wanneer deze via de adviesvrager verspreid moet worden, in feite maar weinig verwanten bereikt, terwijl er bij die verwanten wel de wens aanwezig was, om nader geïnformeerd te worden [Sermijn 2004²⁹⁵]. De studie van Wagner gaf aan, dat de uptake van genetische testen in families met Lynch syndroom onvoldoende was [Wagner 2002³³⁷]. In een Australische studie werd nagegaan, wat het effect zou zijn van het direct benaderen van verwanten door de geneticus [Suthers 2006³¹⁶]. Het betrof hier families met familiale borst- en eierstokkanker, erfelijke darmkanker en PTEN Hamartoma Tumor Syndroom (PHTS, voorheen Cowden syndroom) syndroom. Een directe schriftelijke benadering leidde tot een sterke toename van verzoeken tot presymptomatische DNA-diagnostiek, terwijl er geen bijzondere problemen werden gemeld van verwanten.

Conclusies:

In Nederland is er geen juridisch verankerde of onderbouwde plicht van de hulpverlener om te zorgen voor het informeren van verwanten.

Niveau 4: Harris 2005 ¹⁴³, Offit 2004 ²⁴⁶, Burke 2006 ⁴⁷, Godard 2006 ¹²⁶, Menko 2013 ³⁵⁸

Er zijn aanwijzingen dat informatie voor verwanten over erfelijke aandoeningen met goede preventieve mogelijkheden, zoals erfelijke aanleg voor darmpoliepen en colorectaal carcinoom, vaak niet alle belanghebbenden bereikt.

Niveau 4: D Sermijn 2004 ²⁹⁵, Suthers 2006 ³¹⁶, Menko 2013 ³⁵⁸

Overwegingen:

De algemene werkwijze binnen de klinisch-genetische centra is, dat in het gesprek met de adviesvrager aan deze wordt verzocht om familieleden te informeren. Als standaard wordt dit schriftelijk ondersteund met een brief aan de adviesvrager, (mede) bestemd voor deze verwanten, waarin wordt meegedeeld, dat er een erfelijke aandoening is vastgesteld met mogelijkheden voor preventie, en waarin verdere mogelijkheden voor de verwanten voor het verkrijgen van informatie zijn aangegeven. Het is niet bekend, in hoeverre de nu gevolgde werkwijze effectief is. Als at-risk familieleden zich niet melden, is veelal onduidelijk of deze verwanten al dan niet bereikt zijn en of zij dus wel of niet een geïnformeerde beslissing hebben kunnen nemen.

In de richtlijn '[voorspellend DNA-onderzoek](#)' van de Commissie Kwaliteit van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (versie november 2006) is het volgende commentaar gegeven bij de huidige hierboven geschetste werkwijze:

'Recent is echter kritiek ontstaan op het dogmatisch vasthouden aan deze werkwijze in relatie tot behandelbare aandoeningen, waar verwanten die niet tijdig worden gediagnosticeerd een groot risico op gezondheidsschade lopen. Verschillende tussenoplossingen zijn denkbaar, bijvoorbeeld die, waar familieleden direct door de klinisch geneticus worden benaderd, nadat zij eerst door de indexpatiënt op de hoogte zijn gebracht, dat ze een brief kunnen verwachten. Impliciet dringt de vraag zich op in hoeverre de klinisch geneticus verantwoordelijkheid kan en moet dragen voor het feit dat relevante informatie daadwerkelijk terecht komt bij alle verwanten die van deze informatie voordeel zouden kunnen hebben. Het antwoord op deze vraag is nog niet geheel uitgekristalliseerd. Hoewel het benaderen van verwanten via een indexpatiënt in de meeste gevallen de voorkeur zal genieten - ook om praktische redenen - zijn er situaties denkbaar waar voor een directe manier van benaderen wordt gekozen.'

Juridisch zijn er geen beletselen voor een dergelijke aanpak, indien er toestemming is verkregen van de indexpatiënt voor het vrijgeven van informatie.

In 2012 is op initiatief van de Vereniging Klinische Genetica Nederland door een multidisciplinaire werkgroep een nieuwe richtlijn opgesteld voor [het informeren van familieleden bij erfelijke aanleg voor kanker](#). Deze richtlijn is van toepassing bij familiair en erfelijk colorectaal carcinoom [Menko 2013 ³⁵⁸].