

## **Klinisch genetische counseling**

### **Uitgangsvraag**

Wat houdt klinisch genetische counseling in en welke factoren zijn van invloed op ervaren stress?

### **Aanbeveling**

De werkgroep adviseert klinisch genetici om vrouwen die jonger zijn dan 25 jaar en die presymptomatisch DNA-onderzoek overwegen, te verwijzen voor gespecialiseerde psychologische counseling om de mogelijke psychologische gevolgen van voorspellend DNA-onderzoek te bespreken en hen voorafgaand aan en na voorspellend DNA-onderzoek desgewenst te begeleiden.

### **Literatuurbespreking:**

Bij bezoek aan het klinisch genetisch spreekuur wordt stamboomonderzoek verricht. Vaak worden hierbij na verkregen toestemming de medische gegevens van familieleden opgevraagd om zekerheid te krijgen over het voorkomen van kanker in de familie. Indien er indicatie is voor DNA-onderzoek of tumorweefsel onderzoek, wordt uitleg gegeven over het erfelijk tumorsyndroom waarnaar onderzoek wordt verricht. Deze uitleg bevat:

- de cumulatieve risico's op kanker
- de eventuele preventieve maatregelen
- de beperkingen van erfelijkheidsonderzoek.

Vaak is er ook reden voor advies als mutatieonderzoek negatief is, omdat onbekende erfelijke factoren een rol kunnen hebben gespeeld.

Het is belangrijk de patiënt te helpen een weloverwogen keuze te maken om wel of niet DNA-onderzoek te laten verrichten, gezien de aanzienlijke medische, psychologische en maatschappelijke gevolgen die dragerschap met zich mee kan brengen, voor betrokkene en familieleden. Ook het niet vinden van een mutatie kan als belastend worden ervaren, zeker als dat met zich meebrengt dat betrokkene niet (meer) in aanmerking komt voor een preventieve ingreep. Indien een patiënt kanker heeft gehad, is het van belang na te gaan in welke fase van de behandeling de patiënt zich bevindt en of de draagkracht van de patiënt voldoende is om op dat moment een besluit omtrent DNA-onderzoek te nemen. Psychologische counseling kan een zinvol onderdeel zijn van de besluitvorming over al dan niet testen. Gespecialiseerde psychosociale hulpverlening dient beschikbaar te zijn bij een klinisch genetisch centrum en standaard te worden aangeboden.

#### Presymptomatisch DNA onderzoek op jonge leeftijd (< 25 jaar)

Over het algemeen wordt door klinisch-genetische centra een leeftijd van 18 jaar als ondergrens gehanteerd om de voor- en nadelen van presymptomatisch DNA-onderzoek te bespreken. Gezien de leeftijd van vóórkomen van kanker is het niet medisch noodzakelijk voor vrouwen jonger dan 25 jaar om zich te laten testen op BRCA1/2. Vóór de leeftijd van 25 jaar wordt geen periodieke screening van de mammae aangeboden. Het komt voor dat vrouwen jonger dan 25 jaar zich zorgen maken over mogelijk gendragerschap, of bang zijn voor het krijgen van ovarium- en/of mammacarcinoom op jonge leeftijd, bijvoorbeeld wanneer een familielid op jonge leeftijd kanker heeft ontwikkeld. Deze vrouwen kunnen kiezen voor presymptomatisch DNA-onderzoek, maar zullen bij bewezen gendragerschap pas vanaf de leeftijd van 25 jaar in aanmerking komen voor periodieke screening. Jonge mutatiedraagsters ervaren gemiddeld meer angst dan oudere [Vodermaier 2010<sup>286</sup>]. Jonge mutatiedraagsters, in het bijzonder alleenstaande vrouwen in de vruchtbare levensfase, hebben een verhoogde kwetsbaarheid voor psychologische problemen en angst voor het krijgen van kanker [Hamilton 2010<sup>287</sup>]. Zij voelen zich soms gestigmatiseerd door hun dragerschap [Vodermaier 2010<sup>286</sup>, Den Heijer 2010<sup>288</sup>]. Dit kan het gevolg zijn van een veranderd toekomstbeeld, een veranderd lichaamsbeeld, veranderde familierelaties of veranderde keuzes ten aanzien van kinderwens.

#### De psychologische impact van presymptomatisch DNA onderzoek

In de meeste gevallen leidt het ondergaan van een presymptomatisch DNA onderzoek en het ontvangen van een testuitslag niet tot blijvende psychopathologie, zoals angst en depressie. Wel kan men na de testuitslag andere specifieke problemen ervaren waarvoor extra psychologische ondersteuning geïndiceerd kan zijn. Ongeveer 15-20% van de mensen die getest zijn, ervaren psychologische problemen waarvoor gespecialiseerde psychologische hulp nodig kan zijn [Hamilton 2009<sup>287</sup>, Franco 2000, Heshka 2008<sup>291</sup>, Pasacreta 2003<sup>292</sup>].

Ervaringen met kanker in de familie, vooral bij eerstegraads familieleden, kan bijdragen tot verhoogde zorgen en angst [Den Heijer 2012<sup>290</sup>]. Het hebben van voldoende sociale steun is geassocieerd met minder angst tijdens de testprocedure en na de uitslag [Koehly 2008<sup>300</sup>, Sherman 2010<sup>335</sup>, Den Heijer 2011<sup>289</sup>]. Het bespreken van zorgen omtrent erfelijke kanker met familieleden is geassocieerd met minder psychologische problemen tijdens de testprocedure en na de uitslag. Het is wenselijk dat communicatie in de familie gestimuleerd wordt en dat barrières voor open communicatie geïdentificeerd worden [Van Oostrom 2003<sup>293</sup>, Den Heijer 2011<sup>290</sup>].

Jonge mutatiedraagsters, in het bijzonder alleenstaande vrouwen in de vruchtbare levensfase, hebben een verhoogde kans op psychologische problemen en angst voor het krijgen van kanker [Hamilton 2010<sup>287</sup>]. Zij voelen zich soms gestigmatiseerd door hun dragerschap [Vodermaier 2010<sup>286</sup>, Den Heijer 2010<sup>288</sup>]. Dit kan het gevolg zijn van een veranderd toekomstbeeld, een veranderd lichaamsbeeld, veranderde familierelaties of andere keuzes ten aanzien van de kinderwens. Vrouwen met een lage eigenwaarde en/of een ontoereikende copingstijl ervaren meer psychologische klachten [Den Heijer 2012<sup>290</sup>]. Psychologen kunnen een belangrijke rol spelen bij het versterken van de eigenwaarde en de autonomie en het stimuleren van adaptieve copingstijlen [Vodermaier 2010<sup>286</sup>].

#### Maatschappelijke consequenties

Gezonde vrouwen die een presymptomatisch DNA-onderzoek overwegen, worden geïnformeerd over eventuele maatschappelijke consequenties van een bewezen erfelijke aanleg voor het krijgen van kanker. Bij het afsluiten van een levensverzekering bij een hypotheekaanvraag of bij een arbeidsongeschiktheidsverzekering kan boven een bepaald bedrag (de 'vragengrens') door de verzekeraar gevraagd worden naar de uitkomst van een eventueel erfelijkheidsonderzoek. Dit kan leiden tot afwijkende voorwaarden voor acceptatie voor een verzekering (<http://www.brca.nl/>).

#### Mannen en presymptomatisch DNA-onderzoek

In families waar mamma- en/of ovariumcarcinoom voorkomt, laten mannen zich bij hun besluitvorming en communicatie over presymptomatisch DNA-onderzoek vaak leiden door de vrouwen in de familie [Hallowell 2005<sup>294</sup>, Liede 2000<sup>148</sup>]. Mannen in deze families ervaren soms zelf angst voor het krijgen van kanker en mannelijke mutatie dragers kunnen kampen met schuldgevoelens omdat ze mogelijk de mutatie hebben doorgegeven aan hun kinderen. Niet-mutatie dragers kunnen spanning ervaren als hun broers of zussen wel positief getest zijn [Stromsvik 2009<sup>296</sup>]. Psychologische counseling zou daarom ook aangeboden moeten worden aan mannen die betrokken zijn bij een presymptomatisch DN onderzoek.

#### Het informeren van familieleden

Erfelijkheidsonderzoek kan belangrijke gevolgen hebben voor de overige familieleden. De patiënt zal bij het vaststellen van een erfelijke vorm van kanker gevraagd worden overige familieleden te informeren over de mogelijkheid van DNA-onderzoek.

Adviesvragers met een negatieve testuitslag zijn minder geneigd familieleden te informeren. Deze adviesvragers hebben het idee dat er geen sterk verhoogd risico is, of achten de informatie irrelevant voor familieleden. Genetisch counselors wordt aangeraden adviesvragers ook bewust te maken van de gevolgen voor familieleden wanneer er geen mutatie gevonden wordt [DeMarco 2006]. Een negatieve testuitslag kan immers nog steeds invloed hebben op de besluitvorming van familieleden voor genetisch onderzoek en risicomanagement. Daarnaast stellen verschillende onderzoekers voor adviesvragers meer ondersteuning te bieden om de communicatie van genetische informatie binnen families te optimaliseren [Wiseman 2010<sup>298</sup>, Hayat 2010, Vos 2011<sup>299</sup>]. Zie hiervoor de richtlijn Het informeren van familieleden bij erfelijke aanleg voor kanker [VKGN 2012].

#### **Conclusies:**

Jonge adviesvraagsters ervaren gemiddeld meer angst dan oudere.

Vodermaier 2010<sup>286</sup>

Het hebben van voldoende sociale steun tijdens de testperiode en na de uitslag leidt tot minder angst.

Koehly 2008<sup>300</sup>, Sherman 2010<sup>335</sup>, Den Heijer 2011<sup>289</sup>

Adviesvraagsters met een goede testuitslag bij mutatie-analyse kunnen ook stress ervaren.