

Een vooroordeel – ook bij veel artsen – is dat wij klinisch genetici de hele dag in het lab doorbrengen. Het klopt dat het een technisch vak is, maar mijn werkweek bestaat grotendeels uit spreekuren, consulten, mdo's en het schouwen van overleden foetussen. Ik vind het prettig dat ik veel tijd voor patiënten kan nemen, mijn consulten duren zo'n 45 tot 60 minuten. Daarnaast doe ik heel veel "puzzelwerk". Ik kom regelmatig genetische varianten tegen die heel zeldzaam zijn – zeker nu de techniek steeds beter wordt. Ik vind het van belang dat er in ons vak (inter)nationaal veel wordt samengewerkt, omdat het nog lang niet altijd duidelijk is wat de implicaties zijn van sommige genetische varianten. Kennis delen is belangrijk.'

Opluchting

'Die combinatie van nieuwe technische mogelijkheden én tijd voor de patiënt vind ik aantrekkelijk aan dit vak. Het geeft een "kick" als ik een diagnose kan stellen. Soms geeft het lichamenteel onderzoek me al een richting waarin ik moet denken; het is een fijn gevoel als een uitslag dit bevestigt. Voor ouders kan het een enorme opluchting zijn als ze te weten komen wat er aan de hand is met hun kind. Soms lopen ze al jaren rond met vragen of denken ze dat ze zelf iets verkeerd hebben gedaan. Het kan aan me knagen als het me níet lukt om ouders duidelijkheid te geven of als ik ze voor mijn gevoel niet genoeg heb kunnen helpen.'

Filosofische kanten

'Omdat ik me aan het specialiseren ben in prenatale diagnostiek, zie ik meestal zwangere vrouwen. De zwangerschap is vaak de meest bijzondere periode uit het leven van een vrouw, maar soms ook de moeilijkste. Het geeft mij voldoening als ik stellen begeleid die worden geconfronteerd met een genetische afwijking bij hun kindje. Het is goed om patiënten in begrijpelijke taal te informeren over ingewikkelde materie zoals een afwijkende NIPT-uitslag of andere chromosoomafwijking. Er zitten veel ethische en filosofische kanten aan dit vak. Waar wil je naartoe met al die technische mogelijkheden die bestaan? Dat alles kan, wil niet zeggen dat je alles moet doen.'

Vervelend nieuws

'Ik moet soms heel vervelend nieuws brengen. Dat hoort bij het vak. Maar soms vinden we een genetische afwijking die impact op een hele familie kan hebben. Waar ik vroeger nooit bij heb stilgestaan, is hoe vaak families door ruzies uit elkaar vallen en mensen geen contact meer hebben met bepaalde familieleden. Ik wil het beste voor de hele familie, maar zelfs als het om zulke belangrijke dingen gaat, van levensbelang, zijn sommige mensen nog niet bereid om familieleden te informeren.' **Simone Paauw**



Myrthe van den Born (30) is aios klinische genetica in het Erasmus MC en rondt haar opleiding in maart 2020 af.

'Dat alles kan, wil niet zeggen dat je alles moet doen'

In de rubriek De Aios portretteert Medisch Contact aiossen die bijna klaar zijn met de specialistenopleiding.

