

**Wendy Bos<sup>1</sup>**

postdoctoraal onderzoeker,  
afdeling Medische Ethiek,  
Filosofie en Geschiedenis van de  
geneeskunde, Erasmus MC

**Eline Bunnik**

universitair docent, afdeling  
Medische Ethiek, Filosofie en  
Geschiedenis van de geneeskunde,  
Erasmus MC, Erasmus MC

**Wybo Dondorp**

Socrates-hoogleraar ethiek  
van reproductieve genetica,  
vakgroep Metamedica, Universiteit  
Maastricht

**Guido de Wert**

hoogleraar biomedische ethiek,  
vakgroep Metamedica, Universiteit  
Maastricht

INFORMATIE OVER TESTS MOET WORDEN AFGESTEMD OP DE PATIËNT

# Pak informed consent voor genoombrede tests goed aan

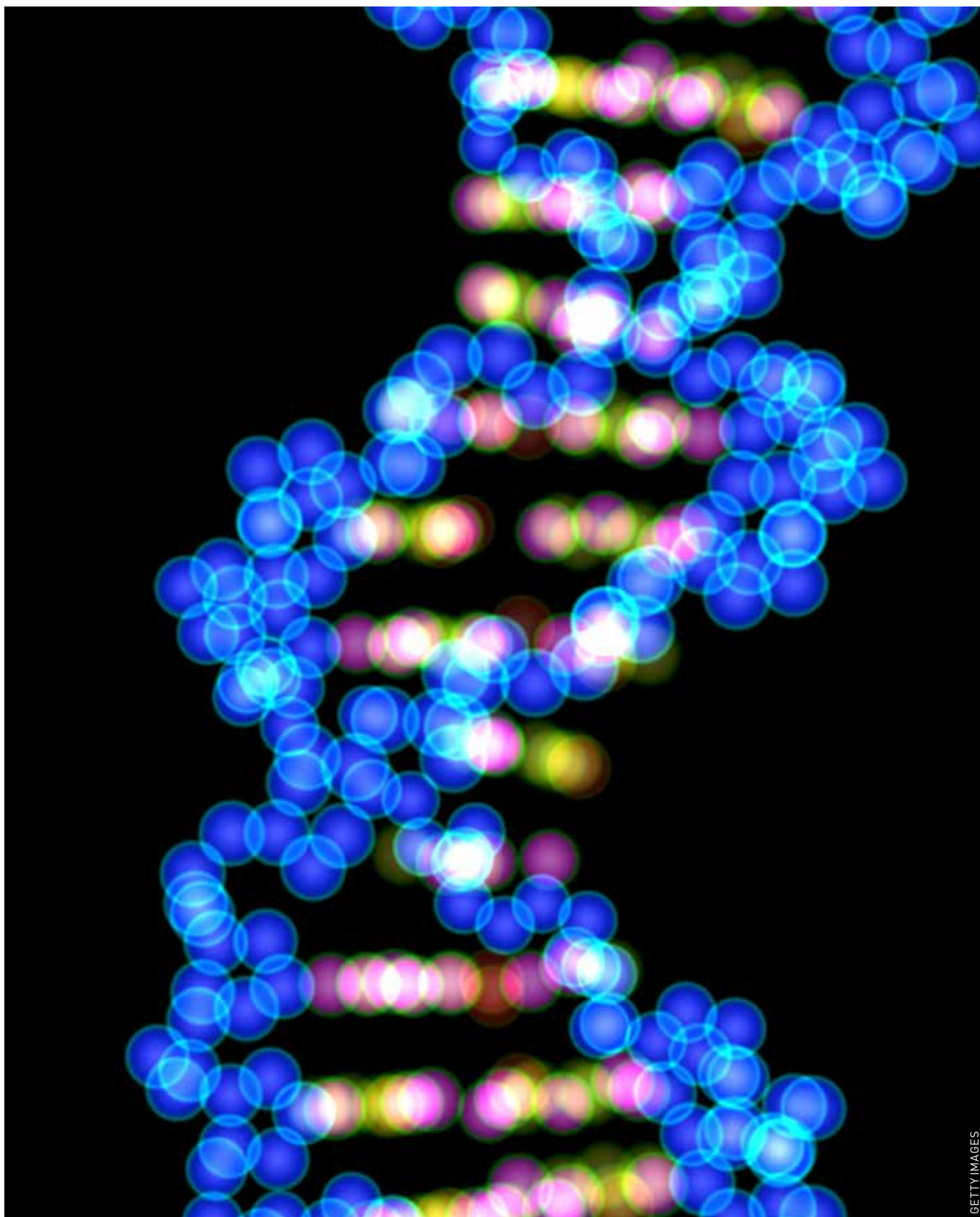
Steeds vaker wordt bij patiënten het gehele genoom in beeld gebracht. Voorafgaand daaraan moet de patiënt zorgvuldig worden geïnformeerd. Geen eenheidsworst maar individueel maatwerk. Over de test en de uitslag, maar ook over eventuele nevenbevindingen.

**G**enoombrede tests worden steeds vaker gebruikt in de klinische praktijk, niet meer uitsluitend door klinisch genetici, maar ook door behandelend artsen, zoals neurologen, kinderartsen en oncologen.<sup>2</sup> Bij een verantwoorde inzet van genetische diagnostiek hoort het waarborgen van adequate geïnformeerde toestemming of informed consent. Bij het aanbieden van genoombrede tests is informed consent vaak een uitdaging, vooral omdat de informatie over mogelijke testuitslagen complex en omvangrijk kan zijn.<sup>3</sup> Ten eerste kan de oorzaak van de aandoening wel óf niet worden gevonden. Ten tweede kan er iets worden gevonden waarvan de klinische betekenis onduidelijk is. En ten derde kan iets worden gevonden waar men niet naar op zoek was – een nevenbevinding die niets met de hulpvraag te maken heeft, maar wel relevant kan zijn voor de (toekomstige) gezondheid van de patiënt. Een veelgenoemd voorbeeld daarvan is een bij toeval ontdekte erfelijke aanleg voor borstkanker. Aan alle mogelijke testuitslagen kunnen consequenties zijn verbonden voor het behandelbeleid, voor familieleden en voor eventuele reproductieve beslissingen. Bovendien kan de uitslag psychologische en maatschappelijke gevolgen hebben.

**Weloverwogen beslissing**

Voor artsen is het uitspellen van alle mogelijke scenario's niet haalbaar binnen de tijd die zij beschikbaar hebben voor de counseling.<sup>4</sup> Gelukkig is dat ook niet nodig, en past het niet binnen het ethisch denken over informed consent. Het geven van meer of uitvoerigere informatie helpt een patiënt immers meestal niet bij een betere besluitvorming. Het doel van informed consent is de patiënt in staat stellen een autonome en weloverwogen beslissing te nemen – en daarmee het voorkómen van schade door ongewilde of onverwachte informatie.<sup>5</sup> Meer informatie geven dan nodig is, kan een patiënt overweldigen, waardoor besluitvorming juist moeilijker wordt. Bovendien zou het streven naar volledige informatie een overtrokken interpretatie van de juridische informatieplicht zijn. De Wet op de geneeskundige behandelovereenkomst (WGBO) vereist dat een hulpverlener de patiënt te dient in te lichten over hetgeen de patiënt redelijkerwijs moet weten over – onder andere – de test en de mogelijke gevolgen.<sup>7</sup> In de internationale literatuur wordt dat de *reasonable person standard* genoemd.<sup>6</sup> De vraag is dus wat patiënten redelijkerwijs moeten weten, en welke informatie nodig is om een autonome en weloverwogen beslissing over genoombrede tests te nemen.

Meer informatie geven dan nodig is, kan een patiënt overweldigen



GETTY IMAGES

## Geen pasklaar antwoord

Een pasklaar antwoord op de vraag welke informatie patiënten nodig hebben over genoombrede tests bestaat echter niet. Patiënten verschillen in hun informatiebehoefte. De ene patiënt zal willen begrijpen wat DNA precies is en hoe de test werkt, terwijl een ander wil weten hoe genetische data beschermd worden en wat de testuitslag betekent voor het afsluiten van bijvoorbeeld overlijdensrisicoverzekeringen of de gevolgen voor familieleden. Weer een ander zal meer willen weten over welke ziekten wel en niet aan het licht kunnen komen en wil misschien ook aangeven over welke soort nevenbevindingen hij wil worden geïnformeerd. Om adequate geïnformeerde toestemming te kunnen geven heeft de ene patiënt andere informatie nodig dan de andere. Artsen moeten daarom inspelen op de individuele informatiebehoefte van patiënten. Dit wordt in de literatuur de *subjective standard* genoemd.<sup>6</sup>

De *subjective standard* lijkt terrein te winnen. Op 1 januari 2020 is de WGBO gewijzigd met betrekking tot de informatieplicht van hulpverleners. Hierin komt de nadruk meer te liggen op samen beslissen of *shared decision making*.<sup>8</sup> Dialoog met de patiënt en het expliciet uitnodigen tot het stellen van vragen zijn voortaan wettelijke vereisten. Om dergelijk maatwerk te kunnen bieden in de counseling van patiënten die in aanmerking komen voor een genoombrede test, moeten artsen handvatten krijgen voor doeltreffende informatievoorziening. Met name buiten de klinische genetica, waar vaak minder tijd beschikbaar is voor counseling, zijn deze handvatten van belang.<sup>9</sup>

## Patiënten verschillen in hun informatiebehoefte

### VOORBEELD:

#### een patiënt met een nieraandoening

*Een 50-jarige patiënt is onder behandeling bij een nefroloog vanwege een nieraandoening. Als onderdeel van de diagnostiek vraagt de nefroloog een WES-genpanelanalyse aan (WES: whole exome sequencing). Bij de uitslag komt niet alleen een genetische oorzaak van de nieraandoening aan het licht, maar ook een verhoogde kans op schildklierkanker. De patiënt was niet op een dergelijke uitslag voorbereid en schrikt van deze informatie. De nefroloog verwijst de patiënt door naar de klinisch geneticus voor verdere counseling.*

Om de patiënt in staat te stellen tot het maken van een weloverwogen keuze, had de nefroloog hem vooraf moeten informeren over ten minste het doel van de test, de procedure en de mogelijke uitkomsten, waaronder de kans op een nevenbevinding, alsmede over eventuele alternatieven.<sup>9</sup>

### Gelaagd consent

In de praktijk van de klinische genetica wordt, impliciet of expliciet, gepoogd informatie te doseren en structureren in een zogeheten gelaagd consent. Hierbij wordt de informatie niet in één keer gegeven, maar in 'lagen', al naar gelang de behoefte van de patiënt.<sup>10</sup> Basale informatie die essentieel is voor alle patiënten (*reasonable person standard*) wordt standaard gegeven, in de eerste laag. Deze basale, essentiële informatie – over het doel van de test, de testprocedure, mogelijke uitslagen en de consequenties daarvan – moet beknopt en doeltreffend worden gehouden.<sup>11</sup> In de tweede laag moet uitgebreidere informatie beschikbaar worden gesteld voor patiënten die dat wensen en nodig hebben om een autonome en weloverwogen beslissing te nemen (*subjective standard*). Het kan hierbij bijvoorbeeld gaan om technische of biologische achtergrondinformatie of informatie over nader gebruik van genetische gegevens voor medisch-wetenschappelijk onderzoek. In deze tweede laag is er ruimte om tegemoet te komen aan de informatiebehoefte van de individuele patiënt, zodat het informatieaanbod zoveel mogelijk wordt gepersonaliseerd.<sup>10</sup> Door alert te zijn op onderliggende vragen die patiënten stellen of door verder te vragen wanneer een patiënt aarzelt, kunnen artsen achterhalen welke aanvullende informatie patiënten nodig hebben om een beslissing te kunnen nemen. De arts kan de patiënt verwijzen naar aanvullende informatie online. Het is belangrijk dat die informatie betrouwbaar en goed vindbaar is. Voorbeelden daarvan zijn de video's van het UMC Utrecht over *whole exome sequencing*, en de informatie op erfelijkheid.nl.<sup>12 13</sup>

## Proces

Bovendien hoeft niet alle informatie die een patiënt nodig heeft in één gesprek te worden gegeven. Informatievoorziening en -verwerking is een proces, in twee richtingen. Voorafgaand aan het counselingsgesprek kan de patiënt schriftelijke informatie toegestuurd krijgen, al dan niet digitaal. Zo kan de arts zich tijdens het gesprek vooral richten op het beantwoorden van vragen en het samen beslissen.

In de klinische genetica wordt patiënten geregeld de gelegenheid gegeven om een genoombrede test een paar weken te overwegen, en pas in een tweede gesprek tot een besluit te komen. In de tussentijd of na afloop kan de patiënt desgewenst thuis informatie uit de tweede laag lezen en verwerken. Het is belangrijk dat schriftelijke of online-informatiematerialen niet te lang en te moeilijk zijn. Vaak zijn ze dat wel. Het is ten eerste aan te bevelen om bij het opstellen van informatiemateriaal een communicatiespecialist te betrekken, om ervoor te zorgen dat de belangrijkste boodschappen op een heldere manier worden overgebracht.

Ter ondersteuning van behandelend artsen is recentelijk de website [artsengenetica.nl](http://artsengenetica.nl) ontwikkeld door het Erfocentrum en de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VGKN).<sup>14</sup> Het doel van deze website is onder andere om behandelend artsen te informeren over het zelf aanvragen van genetische diagnostiek, en hen te ondersteunen bij de counseling.

Een adequaat informed consent is dus belangrijk en verschillend voor iedere patiënt. Om ervoor te zorgen dat patiënten autonoom, weloverwogen en goed voorbereid beginnen aan een genoombrede test, moet informed consent worden beschouwd als een dialoog en als een proces. Patiënten zijn niet gebaat bij naar volledigheid strevende informatieoverdracht, maar wel bij een gesprek over de betekenis van de test voor de patiënt. Basale informatie moet op beknopte en doeltreffende wijze worden overgebracht, en tijdens de counseling moet er ruimte zijn om in te gaan op individuele informatiebehoeften, ook als de behandelend arts zelf de genomtest aanbiedt. ■

### contact

e.bunnik@erasmusmc.nl  
cc: redactie@medischcontact.nl

### web

De voetnoten en meer over dit onderwerp vindt u onder dit artikel op [medischcontact.nl/artikelen](http://medischcontact.nl/artikelen).

# VELDWERK



**CARMEN VLEGGERT-LANKAMP**  
is neurochirurg in het LUMC

## Dapper deurknopfenomeen

Hij is al diverse keren bij me op controle geweest na een uitgebreide cervicale reconstructie met myelum-decompressie. Periodiek komt hij retour met de klacht nekpijn. Hij is lastig te begrijpen, want er is een behoorlijke taalbarrière tussen mij en deze pensioengerechtigde Afghaanse man. Op de foto ziet het er allemaal keurig uit en ik stel hem keer op keer gerust. Op een gegeven moment maak ik hem vriendelijk maar beslist duidelijk dat het echt de laatste controle is; het is klaar. Hij neemt afscheid met een buiging en een handkus. Een klein jaar later belt hij opnieuw met het secretariaat en heeft een onduidelijk verhaal over een hoge bloeddruk en pillen die niet werken, over flauwvallen en paniek, want geen dokter die naar hem luistert. En ik, Florence Nightingale, vraag de secretaresse maar een afspraak bij mij te maken, want telefonisch maak ik er al helemaal niks van. Als hij daadwerkelijk komt, maakt hij een niet-zieke indruk en wuift hij de bloeddruk-

problemen weg. 'Nek doet nog wel pijn.

Niet goed. Is moeilijk.'

Opnieuw stel ik hem gerust en hij maakt

zich op om te vertrekken. Met de deurknop

al in zijn hand bedenkt hij zich. Hij gaat weer

zitten. Met handen en voeten en vol schaamte

vertelt hij dat hij bij zijn vrouw weg is. Hij vertelt dat hun huwelijk een grote mislukking bleek. Terwijl zijn hoofd verder tussen zijn schouders daalt vertelt hij dat hij werd mishandeld door haar. En nu is hij bij haar weg, een onmogelijkheid in zijn wereld, en de familie wil niets meer met hem te maken hebben. Hij staat alleen in een vreemd land en is eenzaam. Ik ben geraakt door zijn eerlijke verhaal, zijn vertrouwen in mij en de tranen die in zijn schoot druppen. Ik neem de tijd voor dit indringende relaas uit een cultuur die de mijne niet is. Ten slotte neemt hij afscheid. Hij neemt mijn handen in de zijne: 'Dankuwel voor jou, oh ja dokter.' Ik ben er stil van. Mijn poli loopt die dag uit.

## HUN HUWELIJK BLEEK EEN GROTE MISLUKKING