



KARIN VAN SPAENDONCK, KLINISCH GENETICUS

Als het in de familie zit

Als een aandoening erfelijk blijkt te zijn, brengt dat extra dynamiek met zich mee. Op de polikliniek Cardiogenetica staat de familie centraal. 'Iedereen heeft het recht om het niet te willen weten.'

MARIEKE VAN TWILLERT
FOTOGRAFIE: HILBERT KRANE

Een jonge vrouw valt tijdens een vakantie in Frankrijk van haar fiets: haar hart was plots op hol geslagen. Dat dit kwam door een erfelijke hartaandoening, weet zij pas sinds een halfjaar, nadat haar cardioloog een genetisch onderzoek voorstelde. Bij haar vader Tom Brouwer (64) – niet zijn echte naam – was zo'n onderzoek nooit ter sprake gekomen, terwijl hij toch al sinds 2004 hartpatiënt is. Na onder meer hartritmestoornissen en een beroerte kreeg hij een pacemaker. Pas via het genetisch onderzoek van zijn dochter (36) is ook hij uitgenodigd bij het AMC. Tom Brouwer: 'Inderdaad bleek dit jaar dat we allebei een mutatie in een bepaald gen hebben.' Deze mutatie, de aanleg voor een hartspierziekte, erft over met een kans van 50 procent.

Een uitkomst als deze brengt nogal wat teweeg in een familie, zegt klinisch geneticus Karin van Spaendonck, die verbonden is aan de multidisciplinaire polikliniek Cardiogenetica in het AMC. 'Het is een bekend gen, waar we inmiddels veel van weten. We kunnen deze aandoening niet genezen, maar als je weet dat iemand die mutatie in het gen heeft, dan kun je de behandeling aanpassen.' Sommige mensen krijgen preventief een icd; een inwendige hartdefibrillator.

'Bijna alle mensen met deze mutatie hebben op 70-jarige leeftijd een uiting van deze ziekte. Ze kunnen ritmestoornissen krijgen en een verminderde hartpompfunctie', legt ze uit. 'Mensen kunnen moe en benauwd worden, vocht vasthouden,

**'We hebben
zijn dood
niet laten
onderzoeken
– we wisten
het niet'**

wegraken – ze kunnen eraan overlijden. Maar het verraderlijke is dat het beloop van persoon tot persoon verschilt. Een jong iemand kan last krijgen van ernstige hartritmestoornissen, terwijl zijn broer die het ook heeft tot zijn 70ste klachtenvrij is.'

Om dit te begrijpen wordt wetenschappelijk onderzoek verricht. Omdat deze hartaandoening lastig te duiden is, reageren mensen vaak verrast als blijkt dat ze een erfelijke ziekte te hebben. 'Maar als je doorvraagt, dan blijkt een oom of tante ook iets "aan het hart" te hebben.' Dat was ook zo bij zijn familie, vertelt Tom Brouwer. 'Mijn jongste broer is overleden in 2012, waarschijnlijk aan hartfalen – dat hebben we niet laten onderzoeken. We wisten het niet. Zijn kinderen – een tweeling – en mijn oudste broer hebben zich nu ook aangemeld voor een genetisch onderzoek. De uitslag ervan komt in januari. Dan weten we of zij ook drager zijn. Spannend, want zij hebben op hun beurt ook weer kinderen.'

Stamboom

Het woord familie is hier de rode draad, zegt Van Spaendonck. 'Bij iedere patiënt die binnenkomt, tekenen we altijd de stamboom tot drie generaties terug. Dat is een instrument: kunnen we een patroon herkennen?' Ze voegt daad bij woord, pakt een vel papier en tekent geroutineerd een diagram. 'Die stamboom is cruciaal. Dat combineren we met medische gegevens van de patiënt en familieleden, inclusief die van overleden familieleden. Dan kun je de puzzel gaan oplossen. Dat doen we in multidisciplinaire setting, samen met cardiologen.'

Een onderzoek, inclusief DNA-test, duurt ongeveer drie maanden. De klinisch geneticus ziet sommige families een aantal keer. Het informeren van bloedverwanten gebeurt via een familiebrief, die de patiënt in familiekring verspreidt.

De 'typische reactie' op een uitslag bestaat niet. Over het algemeen zijn mensen blij als ze de genetische test hebben gedaan, zegt Van Spaendonck. 'Veel mensen zeggen: ik weet het liever. Anderen schrikken ervan. Er zijn ook mensen die ervoor kiezen zich niet te laten onderzoeken. Ik voel me daarvoor verantwoordelijk. Je geeft een familiebrief mee, legt dingen uit, maar veel meer kun je niet doen. Iedereen heeft het recht om het niet te willen weten.'

De redenen van familieleden om zich niet te laten onderzoeken, lopen uiteen. 'Op een patiëntendag hoorde ik pas een aantal mensen zeggen dat het eigen risico aanspreken een drempel vormt. Dat is een financiële afweging. En zo zijn er meer dilemma's waar families voor staan. Het recept is meestal: informatie, tijd en geduld.'

Ze noemt het 'vaak bewonderenswaardig' hoe mensen omgaan met de kennis die ze te horen krijgen. 'Sommigen zijn meer weerbaar dan je zou verwachten. Dat leer ik van de patiënten: hoe verschillend families zijn en hoe uiteenlopend de individuele keuzes en reacties kunnen zijn.' Eén van de mooie aspecten van haar vak, vindt Van Spaendonck, is het langere contact en aandacht voor de patiënt. 'We hebben meer tijd nodig, vanwege de complexiteit van de situatie. Onze consulten duren dertig minuten of meer. Het 'non-directief counselen', zoals dat hier in de polikliniek plaatsvindt, houdt in dat je informatie geeft en mensen begeleidt bij het maken van een keuze. Het doel is dat mensen uiteindelijk voor henzelf de beste keuze maken.'

Enorme impact

Bij de familie Brouwer had de uitslag een enorme impact. 'Voor iedereen in ons gezin was 2016 een zwaar jaar, zegt vader Tom. Door de uitslag is hij voorzichtiger geworden: 'Je bent op je qui-vive, het is niet meer vrijheid blijheid. We zijn gezonder gaan leven en je bent wat meer alert, soms iets té alert. Bij mijn dochter is besloten om preventief een icd te plaatsen. Ik had al een pacemaker, deze is vervangen door een icd met pacemakerfunctie. Bij de plaatsing wist ik ongeveer wat me te wachten stond. Voor mijn dochter is het meer belastend. Zij is eind 2015 bevallen, ze heeft een baby en is linkshandig – en links zit juist dat kastje. De baby drukt bovenop dat stuk staal. Ook voor mijn vrouw is het een zwaar jaar geweest, in één klap werd ze mantelzorger.'

Zijn andere dochter heeft ervoor gekozen om zich – nog – niet

te laten testen. 'Ze heeft een andere manier om ermee om te gaan: ze kijkt de kat uit de boom. Ze wil niet in de paniekmolen stappen, ze leeft gezond, is goed bezig met sport en ze weet op welke symptomen ze moet letten. Ze is juriste en heeft alle consequenties voor zichzelf afgewogen. Zij laat zich geregeld onderzoeken door een cardioloog, die weet ervan. Voor haar is dit de beste manier, en daar heb ik als vader vrede mee. Het is sowieso altijd bij ons in de familie bespreekbaar geweest. Dat is erg belangrijk en waardevol.'

Terugkijkend had Tom Brouwer graag eerder willen weten dat zijn hartaandoening 'in de familie' zit. 'Mijn vorige cardioloog heeft het genetisch onderzoek nooit voorgesteld, het kwam pas aan de orde bij de behandeling van mijn dochter. Haar cardioloog had kennelijk wat kortere lijntjes met de afdeling Genetica AMC. En ook toen zijn we pas in tweede instantie ingegaan op de uitnodiging om de polikliniek Erfelijke Hartziekten te bezoeken. Eigenlijk omdat ons toen niet duidelijk wat de doelstelling was. Op het gebied van communicatie vanuit de artsen gaat het nu goed, maar dat is niet altijd zo geweest. Je wilt toch graag weten: wat hebben we als familie eraan?' ■

'Het is bij ons in de familie altijd bespreekbaar geweest'



ALMA SCHIPHORST, PSYCHOSOCIAAL MEDEWERKER

ONDERLINGE VERBONDENHEID

Drie zussen komen samen binnen om zich te laten testen. Ze zijn samen naar Ikea geweest, nu komen ze naar de polikliniek. Hun moeder is overleden aan borstkanker, ze willen weten: zijn wij erfelijk belast? Gearmd komen ze binnen, solidair. Alma Schiphorst, psychosociaal medewerker bij de polikliniek Klinische Genetica (AMC) geeft dit voorbeeld om aan te geven hoe bijzonder de familieband kan zijn. 'Onderlinge verbondenheid is belangrijk in families, zeker als het gaat om een erfelijke aandoening. De omgeving begrijpt het gewicht ervan vaak niet goed. Ze maken het óf heel groot of bagatelliseren het.'

Schiphorst wordt vaak in het onderzoekstraject betrokken als families complexe of lastige beslissingen moeten nemen. Of bij erfelijke aandoeningen die niet goed te behandelen zijn: wat doe je dan? In de hierboven geschetste situatie met de zussen probeert Schiphorst er eerst achter te komen wat de individuele motieven zijn om zich te laten testen. 'Waarom wil je het nú weten, is dat qua timing het beste voor iedereen? Dat kan onderling flink uiteenlopen, tijdens een-op-eengesprekken kom je daarachter.'

'Mensen kijken altijd vanuit hun eigen positie en scope naar elkaar. Dat is het voornaamste om te onthouden bij familiodynamiek', zegt Schiphorst. 'Maar zij moeten hun eigen beslissing nemen die voor hén het beste is.' Dat klinkt logisch, maar de praktijk is weerbarstiger. 'Je plakt etiketten op elkaar, familieleden onderling natuurlijk ook. En als je je daarvan bewust wordt, heb je al veel gewonnen.'

Timing en loyaliteit spelen een grote rol. 'Zo zijn ouders geneigd om hun kinderen te beschermen. Vaak nemen ze het zichzelf kwalijk dat ze iets hebben doorgegeven, en stellen het vertellen uit. Maar vanaf een jaar of 7 kun je al heel goed met kinderen – op maat natuurlijk – praten over de aandoening. En als je het goed vertelt aan je eigen kinderen, dan zullen zij dat op hun beurt ook weer goed doen in de volgende generatie.'