

# Komt een familie bij de dokter

## De familiebrief bij erfelijke aandoeningen

Anne-Marie de Ruiter, Laura van Dussen, Daphne Stemkens, Wendy van Zelst-Stams, Karen van der Lande-Voskuil, Jacqueline Pot

**De huisarts is het eerste aanspreekpunt voor families waarin erfelijke aandoeningen voorkomen. Het gaat daarbij niet alleen om inhoudelijke vragen over de aandoening, maar ook om vragen rond de verwijzing naar de klinisch geneticus en eventueel DNA-onderzoek. Voor familieleden die daarover twijfelen zijn er keuzehulpen. De keuze voor wel of geen DNA-onderzoek hoeft op het moment van verwijzing nog niet gemaakt te worden. Tot een bepaald bedrag (de ‘vragengrens’) heeft erfelijkheidsonderzoek geen consequenties voor de verzekeraar van de aanvrager. Boven die grens hoeft dat ook niet het geval te zijn.**

Mensen bij wie een erfelijke aandoening is vastgesteld door een klinisch geneticus, krijgen als ‘indexpatiënt’ een familiebrief mee. Die brief, met informatie over de aandoening en de behandelmogelijkheden, is bestemd voor familieleden met mogelijk hetzelfde genetische risico op een ernstige erfelijke aandoening waar reproductieve, preventieve of behandelmogelijkheden voor zijn, bijvoorbeeld borstkanker, eierstokkanker, het lynchsyndroom, cardiomyopathieën en erfelijke hartritmeaandoeningen (lange-QT-syndroom, brugadasyndroom). Familieleden kunnen met deze brief naar de huisarts en in gesprek gaan over een verwijzing naar een afdeling Klinische genetica.

Tot voor kort lag het initiatief voor het informeren van

### CASUS: 37-JARIGE MAN KRIJGT FAMILIEBRIEF

Een 37-jarige man meldt zich samen met zijn vrouw bij de huisarts. Zijn zus (40 jaar) heeft recent de diagnose ‘lynchsyndroom’ gekregen. Dit is een erfelijke aanleg voor darmkanker, waarbij de levensverwachting toeneemt door preventieve controles en vroegtijdige behandeling. De man heeft via zijn zus een familiebrief gekregen. Hij vond het niet nodig om daaraan vervolg te geven, maar zijn vrouw heeft erop aangedrongen. Zelf zegt hij: ‘Maar ik heb nergens last van, ik heb altijd gezond geleefd.’

familieleden bij de indexpatiënt en daardoor werden niet alle eerstegraads familieleden bereikt. Onlangs is daar verandering in gekomen met de herziene *Richtlijn Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen* van de Vereniging Klinische Genetica Nederland.<sup>1</sup> De nieuwe richtlijn is proactiever: als de patiënt het zelf niet kan, of in uitzonderlijke gevallen niet wil, kan de klinisch geneticus nu zelf de familiebrief toesturen aan familieleden die risico lopen. De patiënt wordt begeleid tot alle eerstegraads familieleden zijn geïnformeerd. Naar verwachting zullen zich door deze nieuwe aanpak meer familieleden melden bij de huisarts.

Er zijn echter signalen dat huisartsen terughoudend zijn met het verwijzen van deze familieleden naar een afdeling Klinische genetica. De achterliggende reden kennen we niet, maar zou te maken kunnen hebben met de misvatting dat verwij-



Verwijzing naar een afdeling Klinische genetica betekent niet dat iemand automatisch DNA-onderzoek moet laten doen.

Foto: Shutterstock

## DE KERN

- De familiebrief wordt door de klinisch geneticus meegegeven aan indexpatiënten bij wie een erfelijke aandoening is vastgesteld en is bestemd voor diens eerste-grads familieleden.
- Mensen kunnen de huisarts op basis van de familiebrief om een verwijzing vragen naar een afdeling Klinische genetica, maar zijn soms bang voor de gevolgen voor hun hypotheek of verzekering.
- Verwijzing naar een klinisch geneticus betekent niet noodzakelijkerwijs ook DNA-onderzoek; de geneticus zal eerst alle voor- en nadelen op een rij zetten in een counselinggesprek.
- DNA-onderzoek kan grote gezondheidswinst opleveren en heeft meestal geen gevolgen voor de verzekeraarbaarheid van de aanvrager.

zing naar een klinisch geneticus automatisch een DNA-onderzoek betekent en dat dit consequenties kan hebben voor de overlijdensrisico- of arbeidsongeschiktheidsverzekering. In dit artikel gaan we in op die zorgen; we hopen daarmee eventuele terughoudendheid weg te nemen.

## VERWIJZEN NAAR DE KLINISCH GENETICUS

Een klinisch geneticus heeft geen behandelrelatie met familieleden van de indexpatiënt en mag ze dus niet rechtstreeks oproepen voor een consult. Daarom hebben deze familieleden een verwijzing van de huisarts nodig. Bij de familiebrief zit meestal een verwijsformulier dat de huisarts kan ondertekenen. De verwijzing hoeft niet per se naar dezelfde afdeling Klinische genetica te zijn als die waar de indexpatiënt is geweest. Bij vragen over de aandoening of de familiebrief kan de huisarts ook zelf de afdeling Klinische genetica raadplegen. De kosten van het consult met de klinisch geneticus worden vergoed binnen het basispakket, maar worden wel verrekend met het eigen risico.

## DNA-ONDERZOEK

Verwijzing naar een afdeling Klinische genetica betekent niet dat iemand automatisch DNA-onderzoek moet laten doen.

De klinisch geneticus helpt de patiënt juist bij het maken van de keuze om wel of niet DNA-onderzoek in te zetten, en kan daarbij ook psychosociale ondersteuning inschakelen als dat gewenst of nodig is. Aan voorspellend DNA-onderzoek zitten voor- en nadelen. Deze wegen voor elk individu anders en hangen ook af van de levensfase.

Bij veel aandoeningen, zoals kanker of hartaandoeningen, kan gezondheidswinst worden behaald met preventieve controles. DNA-onderzoek en de daaropvolgende preventieve controles kunnen levensreddend zijn omdat eerder kan worden ingegrepen; soms is preventief opereren een optie. Uit DNA-onderzoek kan ook blijken dat iemand een bepaalde mutatie

niet geërfd heeft en dus geen extra risico loopt, en eventuele nakomelingen ook niet. De patiënt uit de casus heeft 50% kans dat hij dezelfde erfelijke aanleg heeft als zijn zus (het lynchsyndroom kent een autosomaal dominante overerving). In dat geval is zijn levenslange risico op darmkanker 25-70%, tegen 5% in de algemene bevolking. Door gerichte periodieke controles van de darmen kan het ontstaan van darmkanker in veel gevallen worden voorkomen of kan darmkanker in een vroeg stadium worden opgespoord. Bij lynchsyndroom is controle alleen via het bevolkingsonderzoek darmkanker niet toereikend.

Informatie over een genetisch risico kan ook van belang zijn voor beslissingen rondom een kindwens. Er zijn mogelijkheden om te voorkomen dat een bepaalde erfelijke aanleg doorgegeven wordt, bijvoorbeeld IVF-behandeling in combinatie met pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) waarbij alleen embryo's die de aanleg niet hebben in de baarmoeder worden teruggeplaatst. De klinisch geneticus zal alle opties bespreken.

## KEUZEHULPEN

Mensen krijgen een familiebrief niet voor niets. De ontvangers hebben een niet te verwaarlozen kans op een ernstige erfelijke aandoening, maar er zijn mogelijkheden om die te behandelen of andere maatregelen te treffen. Als iemand inderdaad de aandoening heeft en de mogelijkheden niet benut, ontstaat er onnodige gezondheidsschade (bijvoorbeeld kanker of ernstig hartfalen). Een geïnformeerde keuze is dus belangrijk.

Voor mensen met een erfelijke aandoening in de familie is een keuzehulp beschikbaar die hen kan helpen hun overwegingen om wel of niet klinisch genetisch onderzoek te laten verrichten op een rij te krijgen. Er zijn ook keuzehulpen voor bepaalde ziektebeelden, zoals het lynchsyndroom en erfelijke hartziekten. De keuzehulpen kunnen worden gebruikt ter voorbereiding op het gesprek met de klinisch geneticus, maar ook als basis voor het gesprek met de huisarts. Ze zijn te vinden op [www.huisartsengenetica.nl](http://www.huisartsengenetica.nl).

## HET RECHT OP NIET-WETEN

De nadelen van een consult met een klinisch geneticus zijn beperkt. Het kan zijn dat mensen zich zorgen gaan maken over een aandoening die zich nog niet heeft gemanifesteerd. Maar die zorgen waren er mogelijk al vanwege een ziek familielid of vanwege de familiebrief.

De informatie in de familiebrief kan verontrustend zijn, en familieleden hebben het recht bepaalde informatie niet te willen weten. Bij het verstrekken van de brief maakt de klinisch geneticus altijd een afweging tussen belasting van doorgaans verontrustende informatie enerzijds en de potentiële winst voor de gezondheid en voor reproductieve en andere levenskeuzen anderzijds. Een familiebrief wordt alleen ingezet als de potentiële gezondheidswinst groter is dan de geschatte belasting.

## BELEMMERINGEN

Regelmatig krijgen het Erfocentrum, de VSOP (patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen) en afdelingen

Klinische genetica van patiënten of hun familieleden te horen dat ze vrees voor hun verzekeraar als ze een afspraak maken bij de klinisch geneticus. Deze angst is meestal onterecht. Er is juist heel veel mogelijk. Huisartsen kunnen deze vrees wegnemen door de gevolgen van een verwijzing toe te lichten [kader]. Een consult bij de klinisch geneticus heeft in verreweg de meeste gevallen geen gevolgen voor het afsluiten van een hypotheek of verzekering.

Een belemmering kan wel zijn dat het consult en het DNA-onderzoek ten laste komen van het eigen risico.

## HET CONSULT BIJ DE KLINISCH GENETICUS

Na een verwijzing van de huisarts krijgt de zogeheten 'adviesvrager' een afspraak met een klinisch geneticus, genetisch consulent of physician assistant op de afdeling Klinische genetica. Op basis van de familiebrief, waarin staat om welke genmutatie het gaat, informeert de geneticus de adviesvrager over de betreffende aandoening, de erfelijkheid ervan en de mogelijke gezondheidsrisico's voor de adviesvrager en diens kinderen. Tijdens dit counselinggesprek komt ook aan de orde wat het DNA-onderzoek inhoudt, wat eventuele controles en preventieve maatregelen inhouden en wat de psychologische, sociale en economische gevolgen voor de adviesvrager kunnen zijn. De geneticus helpt de adviesvrager al deze informatie te wegen om een goed geïnformeerde eigen beslissing te kunnen nemen. De geneticus zal ook vertellen dat DNA-onderzoek een mogelijkheid is, maar niet per se hoeft plaats te vinden. We willen benadrukken dat een verwijzing voor klinisch genetisch onderzoek nog geen besluit tot diagnostiek inhoudt. Verwijzing is dus niet alleen geïndiceerd bij familieleden die op voorhand al weten dat zij DNA-onderzoek willen laten doen, maar is juist ook van belang voor diegenen die hierover twijfelen of op voorhand geneigd zijn geen DNA-onderzoek te laten doen.

## CONCLUSIE

De huisarts is het eerste aanspreekpunt voor families waarin erfelijke aandoeningen voorkomen. Het gaat daarbij niet alleen om inhoudelijke vragen over de aandoening, maar ook om verwijzing naar de klinisch geneticus voor een consult en eventueel DNA-onderzoek. Huisartsen kunnen familieleden die twijfelen of zij al dan niet DNA-onderzoek moeten laten doen, ondersteunen door bijvoorbeeld een gesprek te voeren naar aanleiding van een ingevulde keuzehulp. Ze kunnen de familie ook geruststellen dat ze de keuze voor wel of geen DNA-onderzoek nog niet hoeven te maken op het moment van verwijzing. Na de verwijzing zal op de afdeling Klinische genetica altijd eerst een counselingsgesprek plaatsvinden. Daarna kan iemand een weloverwogen beslissing nemen om wel of geen DNA-onderzoek te laten uitvoeren. Als uit het DNA-onderzoek naar voren komt dat iemand de erfelijke mutatie ook heeft, dan is door controles en soms door preventief ingrijpen grote gezondheidswinst te behalen.

Erfelijkheidsonderzoek heeft meestal geen gevolgen voor de hypotheek en voor de levens- of arbeidsongeschiktheidsver-

## ERFELIJKE AANDOENINGEN EN VERZEKERINGEN

Bij verzekeringen en erfelijkheid is het begrip 'vragengrens' van belang. Dit is een bedrag dat het ministerie van VWS elke 3 jaar vaststelt. Als iemand zich wil verzekeren voor een hoger bedrag mag de verzekeraar vragen naar erfelijke aandoeningen in de familie en naar de uitkomsten van erfelijkheidsonderzoek bij de verzekerde. Als iemand zich wil verzekeren voor een lager bedrag, mag de verzekeraar niet naar deze informatie vragen. Anno 2021 is de vragengrens voor levensverzekeringen € 278.004. Voor arbeidsongeschiktheidsverzekeringen is de vragengrens € 40.309 voor het eerste jaar en € 26.985 voor de volgende jaren.

Gezondheidsklachten of verschijnselen moeten altijd gemeld worden bij de aanvraag van een verzekering, zowel onder als boven de vragengrens, maar onder de vragengrens hoeft de patiënt niet te melden als dit komt door een erfelijke aanleg. De aanvrager moet bijvoorbeeld wel melden dat hij of zij kanker heeft (gehad), maar hoeft niet te melden of er een erfelijke aanleg in het spel is. Ook preventieve controles en behandelingen hoeven niet gemeld te worden bij een verzekerd bedrag onder de vragengrens.

Meer informatie over erfelijkheid en verzekeren is te vinden in de folder Verzekeren en erfelijkheid.<sup>2</sup>

zekering. Een verzekeraar mag alleen vragen naar erfelijke aandoeningen in de familie en naar uitkomsten van erfelijkheidsonderzoek als het verzekerde bedrag hoger is dan de vragengrens ([kader]). Bij een lager bedrag mag de verzekeraar niet naar deze informatie vragen. ■

## LITERATUUR

1. Richtlijn Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen. Utrecht: Vereniging Klinische Genetica Nederland, 2019.
2. Verzekeren en erfelijkheid. Amersfoort: Erfocentrum/Verbond van verzekeraars, 2019.

De Ruiter AM, Van Dussen L, Stemkens D, Van Zelst-Stams WA, Van der Lande-Voskuil K, Pot JW. Komt een familie bij de dokter. De familiebrief bij erfelijke aandoeningen. Huisarts Wet 2021;64:DOI:10.1007/s12445-021-1031-4.

Erfocentrum, Amersfoort: J.W.G.A. Pot, directeur: j.pot@erfocentrum.nl; A.M. de Ruiter, projectleider, L. van Dussen, medisch redacteur. VSOP Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, Soest: D. Stemkens, beleidsmedewerker. Vereniging Klinische Genetica Nederland, Utrecht: W.A.G. van Zelst-Stams, klinisch geneticus, voorzitter. Radboudumc; UMC Utrecht, Julius Centrum, Utrecht: K. van der Lande-Voskuil, huisartsdocent, tevens huisarts. Mogelijke belangenverstrengeling: niets aangegeven.