



VSOP

Position Paper
Genetische screening bij
volwassenen,
het psychische aspect

Achtergrond

Sommige aandoeningen die later in het leven tot uiting komen, kunnen lang voor er symptomen zijn, opgespoord worden via een predictieve genetische test. Het gaat hier om een genetisch onderzoek met een voorspellend karakter dat informatie geeft over de toekomstige gezondheidstoestand van een persoon en eventueel ook van diens familieleden.

Test

Bij genetische screening wordt via een eenvoudige bloedproef de erfelijke constitutie van individuen in kaart gebracht, ook wel de *genenkaart* genoemd, waarop niet alleen de erfelijke afwijkingen geregistreerd staan die al tot ontwikkeling zijn gekomen, maar ook de erfelijke afwijkingen die iemand op korte of langere termijn nog te verwachten kan hebben [1].

Kerngezonde mensen kunnen via een genetische test te weten komen of ze een verhoogde kans hebben om een aandoening te ontwikkelen en/of door te geven aan hun kinderen.

Ethische normen

Voorafgaand aan genetische diagnostiek wordt erfelijkheidsadvisering aangeboden. Erfelijkheidsadvisering heeft als doel ervoor te zorgen dat mensen goed geïnformeerde beslissingen nemen. De consequenties die een test voor de familie kan hebben en de gevolgen op psychosociaal en maatschappelijk vlak moeten aan de orde komen. Deze advisering is non-directief van aard, dat wil zeggen: er wordt informatie over de aandoening en de overerving gegeven, maar geen adviezen over het al of niet testen [2].

Genetische tests moeten met grote omzichtigheid gebeuren en kunnen slechts uitgevoerd worden na schriftelijke toestemming (informed consent) [3].

Wat zijn de mogelijke reacties en emoties op de test en het testresultaat?

Als de keuze is gemaakt om een predictieve test te ondergaan, breekt een periode van bang afwachten aan. Wat het resultaat ook zal zijn, het toekomstbeeld zal er ongetwijfeld door veranderen.

Bij een ongunstige uitslag

Ook al proberen de meeste mensen zich zo goed mogelijk voor te bereiden op een ongunstig resultaat, toch komt de definitieve 'slechte' uitslag altijd erg hard aan. Vooral de eerste weken en maanden krijgt men af te rekenen met gevoelens van teleurstelling, verdriet en angst voor de toekomst. De voordien altijd aanwezige 'hoop van goed resultaat' valt definitief weg.

Soms leven mensen al een tijdje met het vooruitzicht ziek te worden en kan slecht resultaat ook bevestiging geven: men heeft zich terecht zorgen gemaakt. Na de eerste shock moet men verder leven met de wetenschap ooit ziek te worden. Dat is niet gemakkelijk. Belangrijk hierbij is of er mogelijkheden zijn voor preventie of behandeling.

Wanneer preventie of behandeling mogelijk is, kan een ongunstige uitslag leiden tot het maken van nieuwe keuzes. Een voorbeeld hiervan zijn de erfelijke kankers. Wanneer men het gen geërfd heeft, kan gekozen worden voor regelmatige medische controles, maar ook voor een preventieve operatie. Duidelijkheid over wat de voor- en nadelen zijn, is dan erg belangrijk.

Wanneer géén behandeling mogelijk is, kan een ongunstige uitslag betekenen dat men minder door de ziekte verrast kan worden en zich beter kan voorbereiden. Men kan bepaalde financiële en praktische voorzorgen nemen zoals aanpassingen aan de woning, financieel beheer of het afsluiten van verzekeringen. Verder kan men afspraken met de partner maken over het al of niet krijgen van kinderen, of afspraken met andere familieleden over opvang van de kinderen, eigen opvang wanneer de ziekte eenmaal begint. Weten dat men de aanleg geërfd heeft, kan voor sommige mensen betekenen dat ze niet passief hoeven af te wachten.

De emotionele verwerking van het testresultaat is een proces dat vrij lang kan duren. Vooral de eerste weken zijn vaak erg zwaar. Men denkt voortdurend aan de uitslag en de gevolgen ervan. Maar na verloop van tijd leren de meeste mensen er mee leven.

Bij een gunstige uitslag

Wanneer men te horen krijgt dat men het gen niet heeft overgeërfd, is de eerste reactie meestal een gevoel van enorme opluchting. Er is eindelijk een einde gekomen aan de periode van onzekerheid, twijfel en angst. Sommige mensen hebben zelfs moeite te geloven dat ze het gen niet geërfd hebben. Het vraagt dan ook tijd om de volle betekenis van het resultaat te vatten. Ook een gunstig resultaat vraagt meestal een verwerkingsproces, waarbij stilaan een (nieuw) evenwicht gevonden wordt. De opluchting zelf niet ziek te worden en de wetenschap dat ook de eigen kinderen de ziekte niet kunnen krijgen en doorgeven (wat je niet hebt, kan je niet doorgeven), gaan vaak gepaard met hevige, emotionele reacties.

Daarnaast wordt de blijdschap over het goede nieuws vaak overschaduwed door gevoelens van verdriet voor andere familieleden. Het eigen verhaal kan worden afgerond, het familieverhaal gaat echter gewoon door. Soms voelen mensen zich verantwoordelijk voor familieleden die het gen wel hebben geërfd. Soms voelen ze zich schuldig omdat zij de dans ontsprongen zijn.

Voor welke aandoening bestaat de test?

Het gaat steeds om aandoeningen die zich niet bij de geboorte, maar wel op latere, meestal volwassen, leeftijd manifesteren. Dit is zo voor heel wat erfelijke neurodegeneratieve ziekten zoals de ziekte van Huntington, ziekte van Alzheimer, spierziekte van Steinert, ALS, SCA. Het is ook mogelijk genetisch getest te worden op sommige erfelijke kankers zoals borst- of darmkanker. Ook een erfelijke hartziekte is op te sporen.

Het aantal aandoeningen dat predictief getest kan worden, neemt gestadig toe.

Voor meer en meer aandoeningen die in bepaalde families voorkomen, zoals bepaalde vormen van doofheid, slechthoortigheid etc., zal dus predictief genetisch onderzoek mogelijk worden.

Predictief testen voor neurodegeneratieve aandoeningen

Huntington:

De ziekte van Huntington is een ernstige genetische aandoening, die zich op latere leeftijd voordoet. De ziekte leidt tot degeneratie van het zenuwstelsel. Het eerste teken van de ziekte is de ontwikkeling van onwillekeurige bewegingen, gevolgd door ernstige psychische en cognitieve klachten. Gemiddeld duurt de ziekte 10 tot 20 jaar. Behandeling is niet mogelijk. Het gendefect wordt bovendien in opeenvolgende generaties erger en de ziekte manifesteert zich daarbij op jongere leeftijd. Omdat de ziekte onbehandelbaar is, is de wetenschap het Huntington-gen te dragen psychisch erg belastend. Men heeft de zekerheid dat men ziek wordt, maar men weet niet wanneer en op welke wijze de ziekte zal verlopen. Mensen die weten dat ze het gen voor Huntington dragen, hebben onder andere een hoger risico op depressie en zelfmoord.

Bij benadering een op de vijf personen met een sterk verhoogd risico laat de test daadwerkelijk uitvoeren. De meeste mensen met risico laten zich niet testen, ook omdat het ondergaan van de genetische test dusdanige stress met zich meebrengt dat ook niet-dragers van het gen rond en na de test een hoger risico hebben op psychische klachten. Zij zijn zich echter meestal wel bewust van het feit dat zij potentieel drager zijn, omdat zij weten dat familieleden aan Huntington zijn overleden.

Omdat Huntington patiënten geen reden hebben om na de uitslag van de test voor een behandeling terug te komen - deze bestaat immers nog niet – raken ze soms volledig uit het zicht van de medische zorg. Zo kunnen zij soms psychologisch in de problemen raken. Men denkt daarom dat de negatieve effecten van een slechte testuitslag in werkelijkheid nog groter zijn dan uit het onderzoek blijkt. Betere ondersteuning van geteste gendragers en hun partners is noodzakelijk [4-7].

Predictief testen voor erfelijke kankers

Erfelijke borst/eierstokkanker:

Gemiddeld heeft een slecht resultaat geen negatieve gevolgen voor het psychisch welbevinden. Na een slecht testresultaat kiezen de meeste vrouwen voor regelmatige follow-up en een minderheid voor het preventief wegnemen van de borsten. De voordelen van predictief testen wegen meestal op tegen de nadelen. Voor dragers ging het hier voornamelijk om de mogelijkheid om kanker in een vroeg stadium te ontdekken of te voorkomen. Niet-dragers waren in grote mate gerustgesteld na het ontvangen van een goede testuitslag.

Er was ook een negatieve impact voor een groot deel van de geteste personen. Voor dragers ging het hier onder meer om een negatieve emotionele impact (bijvoorbeeld angst) of een negatieve impact op lichaamsbeleving (bijvoorbeeld sneller ongerust bij lichamelijke symptomen). Ook enkele niet-dragers rapporteerden een negatieve impact zoals schuldgevoelens bij het feit “ontsnapt te zijn” [8].

Erfelijke niet-polyposis dikdarmkanker (HNPCC):

Er zijn een vijftal genen gekend die samenhangen met erfelijke niet-polyposis dikdarmkanker. Elke persoon met een afwijkend HNPCC-gen heeft 80% kans om in de loop van zijn leven kanker te krijgen in de dikke darm of in de endeldarm (rectum). Als het om een vrouw gaat, is er bovendien 40 tot 60% kans dat ze in de loop van haar leven baarmoederslijmvlieskanker krijgt en heeft ze een verhoogd risico op eierstokkanker (5 à 10%). Afhankelijk van de familiegeschiedenis kan ook het risico voor andere kankers (lichtjes) verhoogd zijn. Uit follow-up onderzoek bij personen die een predictieve test voor HNPCC hebben laten uitvoeren, blijkt dat er op korte termijn geen negatieve gevolgen zijn voor hun psychisch welbevinden. Dit wordt verklaard door het feit dat ze die aandoening als ‘controleerbaar’ ervaren. Uit follow-up contacten één jaar na de test blijkt dat dragers van een mutatie zich ook goed medisch laten volgen.

Predictief testen voor erfelijke hartaandoeningen

In een klein percentage van de hartziekten is er sprake van een erfelijke aandoening die veroorzaakt wordt door één enkele genetische fout. Het gaat dan meestal om een aandoening die autosomaal dominant overgeërfd wordt. Een persoon die drager is van die ene mutatie heeft hierdoor een zeer hoog risico om de aandoening te ontwikkelen, meestal zonder dat er veel bijkomende nadelige omgevingsinvloeden werkzaam hoeven zijn.

Over de psychologische impact van predictief testen voor erfelijke hartziekten is nog weinig informatie beschikbaar [9-10].

Besluit

De mogelijkheden tot genetische screening zullen, mede door de verdere ontrafeling van het menselijk genoom, aanzienlijk blijven toenemen. Maar niet alles wat technisch kan, is ook verantwoordelijk of wenselijk. "Screeningitis" kan een gevaar vormen voor de (geestelijke) volksgezondheid. Een algemene vereiste is dan ook dat een screeningsprogramma een overtuigend voordeel biedt voor de leden van de doelgroep, in termen van gezondheid en/of vergroting van handelingsopties. In alle gevallen zal de noodzakelijke scholing van betrokken hulpverleners ook de ethische aspecten moeten betreffen [11].

Referenties

- [1] Wikipedia
- [2] Interne geneeskunde, Bohn Stafleu van Loghun, Prof. dr. van der Meer, prof. dr. C.D.A. Stehouwer
- [3] Patient Care 2001: 28(4):33-37
- [4] Rechtsgeleerd Magazijn Themis (2009) vol. 170, nr. 1, p. 27-35
- [5] Stichting Erfocentrum 2001-2010
- [6] www.gezondheid.be
- [7] Testen van mensen? 20.04.2002 Koning Boudewijn Stichting
- [8] Proefschrift: Erna Claes, 2005 "A psychological perspective on genetic testing for hereditary cancers: Psychological aspects of uptake and impact of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer and hereditary nonpolyposis colorectal cancer.
- [9] Symposium in Leuven op zaterdag 15 oktober 2005
- [10] Informatie over erfelijkheid en predictief genetisch onderzoek, brochure, brochure is een initiatief van de Vlaamse Centra voor Menselijke Erfelijkheid en van de Werkgroep Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen.
- [11] Patient Care 2001: 28(6): 79-83