

interview

KARIN NIEUWHOF EN RINA KEUPINK-AARNINK, UMCG

'Een erfelijke aandoening kan heftige emoties oproepen'

ICD-dragers en hartpatiënten in het algemeen kunnen erfelijk belast zijn. Voor welke vragen kom je dan te staan en welke impact heeft dit op jou en je directe familie? In het Universitair Medisch Centrum Groningen houden genetisch consulenten drs. Karin Nieuwhof en Rina Keupink-Aarnink zich hiermee bezig.

Voor wij het onderwerp erfelijke hartaandoeningen aansnijden wil ik eerst jullie beroep en de opleiding wat belichten: ik denk niet dat veel mensen het beroep van genetisch consulent kennen.

'Dat is zo. Het is ook nog een relatief jong beroep. Rond 1992 ontstond in de Klinisch Genetische Centra (KGC) een toenemende behoefte aan niet-medische *genetic counsellors*, een laagdrempelige hulpverlener/voorlichter. De reden was een sterk toenemende vraag naar erfelijkheidsvoorlichting. In drie KGC werden paramedisch opgeleide personen aangesteld als *genetic fieldworker* (Maastricht), familieonderzoeker (Nijmegen) en genetisch consulent (Groningen). Niet lang daarna volgden Leiden, Utrecht, Rotterdam en Amsterdam dit voorbeeld. De werkers van het eerste uur, onder wie Rina, die als familieonderzoeker in Nijmegen werkte, richtten een werkgroep op om een profielschets te ontwikkelen voor een soort "verlengde arm" van de klinisch geneticus. Om een breed draagvlak te creëren werd contact gezocht met de Vereniging Klinische Genetica Neder-

land (VKGN). Met het opstellen van het functieprofiel werd de basis gelegd voor een landelijk opleidingsplan, geïnitieerd door en onder verantwoordelijkheid van de VKGN. Tevens werd toen gekozen voor de functienaam genetisch consulent.'

Is er een formele opleiding tot genetisch consulent?

'Nee, dat is in Nederland niet gelukt. In veel andere landen is dit wel een officiële opleiding; internationaal vallen wij onder een zogenaamde clause (the Grandfather Clause). In Nederland is de situatie zo geweest dat de opleiding van de genetisch consulent (GC) vooral op de werkvloer werd gerealiseerd. Leren door te doen was het uitgangspunt. Daarnaast werden acht landelijke onderwijsdagen aangeboden, een communicatiecursus van drie dagen en enkele kortdurende stages. De meeste GC's hebben een verpleegkundige opleiding (hbo) gevolgd, maar er zijn er ook met een andere (paramedische) opleiding. Per genetisch centrum werd een eigen aanvulling aan het lokaal onderwijs van de GC gegeven. Dit leidde ertoe dat er tussen de geneti-

sche centra verschillen bestonden in de mate waarin de GC's werden ingewerkt en ingezet in de verschillende thema's van het vakgebied. Daarnaast was de invulling van het theoretische deel van de opleiding groot. Helaas was de opleiding niet landelijk erkend. Ook een nieuw opgezette opleiding voor GC's in 2009-2011 leidde niet tot aansluiting bij een hogeschool. Omdat het niet gelukt is in Nederland een officiële opleiding te realiseren, is het sinds kort zo dat de GC's in verschillende centra worden opgeleid tot Physician Assistent of Verpleegkundig Specialist binnen de Klinische Genetica. Er zijn ook GC's die niet een dergelijke opleiding zullen volgen.'

Wat zijn de werkvelden van de genetisch consulent?

'Genetisch consulenten zijn onder andere werkzaam binnen de cardiogenetica (dus erfelijke hartaandoeningen) de onco-genetica (erfelijke kanker), de prenatale diagnostiek (opsporen van erfelijke afwijkingen bij het ongeboren kind), de bindweefselaandoeningen, de neurogenetica (erfelijke neurologische aandoeningen), de



Rina Keupink-Aarnink (links) en Karin Nieuwhof: zoveel mogelijk informatie over eventuele hartaandoeningen in de familie nodig.

hematogenetica (erfelijke niet-kwaadaardige bloedziekten) en overige frequenter voorkomende erfelijke aandoeningen. Een genetisch consulent is gespecialiseerd in één of meer werkvelden.'

Julie werkveld is de cardiogenetica. Dat is een veelomvattend terrein.

'Dat is het zeker. Er zijn verschillende erfelijke en/of aangeboren hart- en vaatziekten, zoals erfelijke hartspierziekten (cardiomyopathieën). Ons hart is een holle spier, een cardiomyopathie is een ziekte van de hartspier. De hartspier kan dikker, dunner of wijder worden. Ook zijn er aandoeningen waarbij de hartspier vervet en dus minder krachtig wordt, of waardoor de hartspier niet goed kan ontspannen of juist niet kan samenknijpen. Enkele voorbeelden van hartspierziekten zijn hypertrofische cardiomyopathie (HCM), gedilateerde cardiomyopathie (DCM) en aritmogene cardiomyopathie (ACM).

Dan zijn er erfelijke hartritmestoornissen. Hierbij is er iets mis met de elektrische geleiding van het hart. Aan het hart zelf is niets bijzonders te zien. Enkele voorbeelden zijn het Brugadasyndroom – een ritmestoornis die in 1992 is beschreven door de cardiologen Pedro en Joseph Brugada –, het lange QT-syndroom – de tijd die elke hartslag heeft om te ontspannen heet de QT-tijd – en het syndroom van Jervell Lange Nielsen, een vorm van het lange QT-tijdsyndroom. De patiënt die aan dit syndroom lijdt is tevens doof. Ook een verdikking of verwijding van de hartspier kan een ritmestoornis tot gevolg hebben. Er zijn ook erfelijke aandoeningen van de bloedvaten. Een voorbeeld is de familiale hypercholesterolemie, een verhoogde kans op vervetting van de bloedvaten. Een ander voorbeeld is het Marfansyndroom, waarbij een grote kans is dat de aorta wijder wordt en afscheurt.

Daarnaast zien wij familieleden van mensen die op (relatief) jonge leeftijd zijn overleden.'

Julie zijn werkzaam op de afdeling Klinische Genetica van het UMCG?

'Ja, dat is een onderdeel van de afdeling Genetica. Er zijn hier een paar honderd mensen werkzaam, verdeeld over de patiëntenzorg, het laboratorium en wetenschappelijk onderzoek. De Klinische Genetica houdt zich bezig met de patiëntenzorg; naast de genetisch consulenten werken hier klinisch genetici, arts-assistenten, medisch maatschappelijk werkers, casemanagers en secretaresses. Andere secties binnen de afdeling Genetica zijn Genoomdiagnostiek voor DNA- en chromosomenonderzoek en wetenschappelijk onderzoek en onderwijs.'

Via welke weg komen patiënten bij jullie?

'Patiënten komen via een verwijzing van de huisarts of specialist (meestal een cardioloog) op ons spreekuur. Patiënten kunnen verwezen worden als zijzelf mogelijk een erfelijke of aangeboren afwijking hebben en drager kunnen zijn van een erfelijke aandoening, of als zij een kind hebben met een aangeboren afwijking van wie uitgezocht moet worden of die erfelijk is. Ook zien wij mensen bij wie in de familie een erfelijke hartaandoening voorkomt en die willen weten of zij drager zijn van de aanleg van die aandoening, of mensen bij wie plots overlijden in de »

interview



familie voorkomt waarvan uitgezocht moet worden of dat veroorzaakt wordt door een erfelijke hartaandoening.'

Jullie voeren diepgaande gesprekken met patiënten, lijkt mij.

'Inderdaad, de vraag of een aandoening erfelijk is kan heftige emoties oproepen, zeker als er kort tevoren een plots sterfgeval in de familie was, als iemand gereanimeerd is, of als iemand ernstige beperkingen heeft ten gevolge van zijn of haar ziekte. Gebeurtenissen als plots overlijden roepen bij de familie vele vragen op: wat is de oorzaak, kan mij dit ook gebeuren, kan dit de kinderen overkomen? Ja, dan kunnen in gesprekken verschillende emoties aanwezig zijn. Dat maakt zulke gesprekken intens en bijzonder.'

Ook praktische zaken komen ter sprake?

'Ja, de nadruk ligt op de medische consequenties, maar ook hoe je verder kunt met je leven en dat van de familie. De wetenschap dat je een aanleg hebt voor een erfelijke aandoening heeft een grote impact. Er kunnen gevolgen zijn voor een kindwens, maar ook voor je werk en hobby's. Het kan ook belangrijk zijn voor verzekeringen, bij het afsluiten van een hypotheek of als iemand een eigen bedrijf

» 'De patiënt heeft recht op wel of niet weten'

heeft, vooral als er ook verschijnselen van de ziekte zijn.'

Genetisch onderzoek is puzzelen?

'Dat kan het zeker zijn. Daarom hebben wij zo veel mogelijk informatie over eventuele hartaandoeningen in de familie nodig. Indien noodzakelijk vragen wij, met hun toestemming, medische gegevens van familieleden op. Soms probeer je nog onderzoek te doen op bewaard weefsel van (plots) overleden familieleden om na te gaan of er verschijnselen waren van een erfelijke hartaandoening of dat iemand drager was van de aanleg voor een erfelijke hartaandoening. Voorafgaand aan ieder gesprek laten wij patiënten een familieformulier invullen. Met deze informatie wordt van iedere patiënt een stamboom gemaakt: wat is er gebeurd, zijn er meer van dit soort incidenten in de familie geweest, wat voor gezondheidsklachten zijn er in de familie? Via één persoon kun je bij talloze familieleden terechtkomen. Er zijn nog steeds grote families. Je leert een familie heel goed kennen – soms is er ruzie in de familie en dat maakt het natuurlijk niet gemakkelijker.'

Wordt er ook wel eens geweigerd om aan zo'n onderzoek mee te werken?

'Ja, dat komt voor. De patiënt heeft recht op wel of niet weten. De patiënt kan natuurlijk zelf bepalen of een genetisch onderzoek moet plaatsvinden. Dat is een keuze die consequenties kan hebben. Het is belangrijk dat er goede voorlichting heeft plaatsgevonden over de voor- en nadelen, zowel aan de patiënt als aan een familielid dat naar ons verwezen wordt.'

Jullie blijven een patiënt volgen?

'De patiënt blijft onder controle bij de cardioloog, maar je blijft een vraagbaak en raadgever van een patiënt, soms jarenlang. Dat komt ook doordat vaak meerdere familieleden bij ons bekend zijn en er soms weer contact opnemen met een familie als er nieuwe inzichten in uitslagen van DNA-onderzoek zijn of verder DNA-onderzoek mogelijk is. Je bouwt een band op met de patiënt en met de familie. Dat maakt ons beroep wel erg mooi.'

» 'Je bouwt een band op met de patiënt en de familie'

