

# Psychologische aspecten bij (predictief) genetisch onderzoek

permanente vorming psycho-oncologie

09-01-2024

Barbara Laga

klinisch orthopedagoog – gezinstherapeut  
Centrum Menselijke Erfelijkheid UZ Leuven

[barbara.laga@uzleuven.be](mailto:barbara.laga@uzleuven.be)

# Genetische centra

- In België:
  - 8 erkende centra (1 per universiteit)
  - Multidisciplinaire teams (klinisch geneticus, genetisch counselor, klinisch psycholoog of klinisch orthopedagoog)
  - Terugbetaling door het RIZIV
  - Voor iedereen toegankelijk
- Genetische counseling: een communicatieproces waarin informatie wordt gegeven aan een individu met een (vermoeden van een) genetische aandoening of met een risico op een genetische aandoening bij zichzelf of bij de (toekomstige) nakomelingen.

## Kinderen/Jongeren

Begeleiding van kinderen met een genetische aandoening en specifieke vragen over

- opvoeding
- ontwikkeling en gedrag
- school

Aanbod voor kind/jongere, ouders en betrokken hulpverleners.

## Volwassenen

Psychologische begeleiding en/of emotionele ondersteuning bij

- vragen naar genetische testing.
- de verwerking van een diagnose van een genetische aandoening.

Aanbod voor de volwassene en zijn of haar familie.

Contacteer ons voor advies of een afspraak: [CMEorthopedagogen@uzleuven.be](mailto:CMEorthopedagogen@uzleuven.be)

Prof. dr. Ann Swillen  
Caroline Wouters  
Veerle Govers

Barbara Laga

# Genetisch onderzoek

## Diagnostisch onderzoek



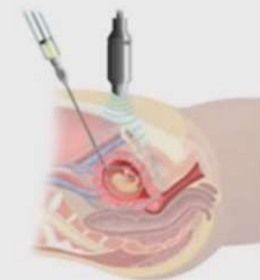
## Dragerschapsonderzoek



## Predictief onderzoek

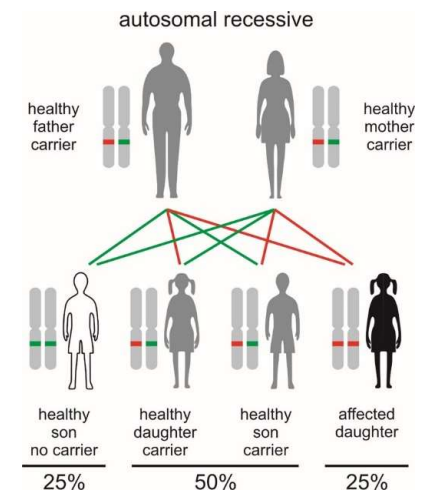


## Prenataal onderzoek



# Soorten genetisch onderzoek

- Diagnostisch onderzoek
  - Genetisch defect identificeren bij een zieke persoon
  - Bevestigen /uitsluiten van een klinische diagnose
  - Risico bepalen voor verwanten
- Dragerschapsonderzoek
  - Nagaan of een gezond individu drager is van een overerfbare aandoening zonder dat het implicaties inhoudt voor de eigen gezondheid
  - Enkel relevant voor (toekomstige) nakomelingen
  - Meestal voor autosomaal recessieve aandoeningen

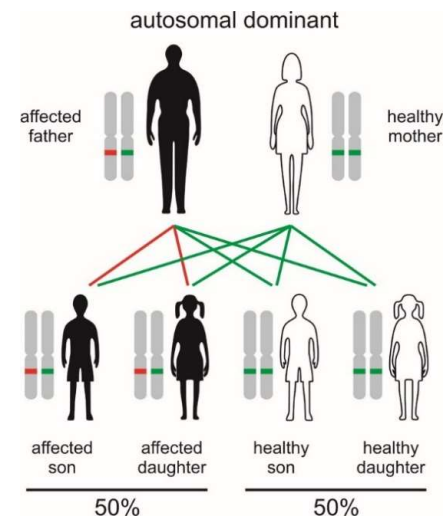


# Soorten genetisch onderzoek

- Prenataal onderzoek
  - Onderzoek vóór de geboorte van een kind
  - Doel meer te weten over de gezondheid en ontwikkeling van het kind
  - Verzamelwoord voor prenatale screening en prenatale diagnostiek
- Predictief onderzoek

# Predictief genetisch onderzoek

- Voorspellend onderzoek
- Nagaan of een individu dat *momenteel gezond* is, een genetisch defect draagt waardoor hij of zij *later* een erfelijke aandoening zal ontwikkelen
- Geeft informatie over de toekomstige gezondheid van de testaanvrager en van diens verwanten
- Geen diagnostisch onderzoek want individu is nog niet ziek
- Meestal voor autosomaal dominante aandoeningen



# Predictieve testing: welke erfelijke ziekten?

- Voornamelijk
  - Erfelijke kankers
    - Borst- en eierstokkanker, darmkanker, Li-Fraumeni ...
  - Neurodegeneratieve aandoeningen
    - Ziekte van Huntington, Amyotrofe Laterale Sclerose (ALS), Frontotemporale Dementie (FTD), spinocerebellaire ataxie (SCA), CADASIL ...
- Maar ook
  - Erfelijke hartziekten en andere ziekten
    - Brugada syndroom ...
- ! Expressie en penetrantie van een aandoening kunnen variëren



# Predictieve testing: ‘verplicht’ psychologische begeleiding. Waarom?

- Bevorderen dat de aanvrager een geïnformeerde en weloverwogen beslissing neemt
- Belang van een proces, de tijd nemen
  - Groei in vertrouwensband
  - Groei in gevoel van keuze
  - Zoeken naar ‘*het juiste moment*’ voor predictieve testing
- Voorbereiding op de (eventuele) begeleiding na de mededeling van het testresultaat
- *! In de praktijk wordt er enkel bij predictief testen voor neurodegeneratieve aandoeningen stelselmatig psychologische begeleiding opgestart.*

# Predictief genetisch onderzoek

- Autonome en geïnformeerde beslissing
- Confidentialiteit
- Recht op niet-weten
- Behandelbare versus onbehandelbare aandoening  
*actionable disease versus non-actionable disease*
- In genetische centra: counseling vóór, tijdens en na testing
- Multidisciplinair
- Volgens internationale richtlijnen
- Leeftijdsgrens

# Predictieve testing bij minderjarigen?

- Volgens internationale richtlijnen/ richtlijnen BeSHG (Belgian Society of Human Genetics)
- Predictief testen bij minderjarigen kan enkel overwogen worden indien het testresultaat naar alle waarschijnlijkheid een rechtstreeks voordeel oplevert voor het kind, via preventieve maatregelen
- Predictieve tests mogen niet uitgevoerd worden bij symptoomloze minderjarigen indien het gaat om een (onbehandelbare) aandoening die (gewoonlijk) op volwassen leeftijd begint.
  - Het is essentieel dat het recht op niet-weten gevrijwaard wordt en dat een risicodragers een vrije, geïnformeerde beslissing kan nemen
  - In de praktijk wordt een leeftijdsgrens van min. 18 jaar gehanteerd

# Predictieve genetische testing in de oncogenetica



Praktijkvoorbeeld:

**Erfelijke borst- en eierstokkanker (HBOC)**

Klinisch vignet 'Marie'

## Opvolgschema voor dragers van een CHEK2-mutatie



Wanneer u te maken krijgt met erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker, moet u vaak moeilijke keuzes maken. Een van die keuzes kan zijn: welke medische voorzorgsmaatregelen kies ik in het geval van een ongunstig testresultaat?

Bij die beslissingen kunt u een beroep doen op professionele hulp. Het is belangrijk dat u goed geïnformeerd bent, zodat u uiteindelijk een eigen keuze maakt waar u achter kunt blijven staan.

### Risico's bij dragers van een CHEK2-mutatie

- Bij vrouwen is het risico op borstkanker 30 tot 40% als er een familiale belasting is.
- Als er geen duidelijke familiale belasting voorkomt, is het risico op borstkanker 20 tot 25%.
- Er is geen gekend verhoogd risico op eierstok- en eileiderkanker.
- In sommige families is er zowel bij mannen als bij vrouwen een licht verhoogd risico op darmkanker van 8 tot 10%.
- Bij mannen is het risico op borstkanker 0,5 tot 1%, en is er een matig verhoogd risico op prostaatkanker.

Bij een CHEK2-mutatie zijn er, naast de aanwezigheid van deze genetische fout, nog een aantal andere factoren die het risico op borstkanker vergroten. Als een vrouw geen drager is van een CHEK2-mutatie die in de familie voorkomt, heeft zij toch nog een licht verhoogde kans om borstkanker te ontwikkelen (rond de 20% – risico in verhouding tot het voorkomen van borstkanker in de familie). Die bijkomende voorbeschiktheid kan momenteel niet verder onderzocht worden.

## VROUWEN

### Borstkanker

Onderzoeken te beginnen vanaf 35 jaar, of ten minste 5 jaar vroeger dan het jongste aangetaste familielid

Bij aanwezigheid van borstkanker in de familie (1e en/of 2e graad verwanten):

- **35 - 65 jaar:** jaarlijks NMR van de borsten en mammografie + echografie, afwisselend om de 6 maanden
- **65 - 75 jaar:** jaarlijks mammografie + echografie
- **Vanaf 75 jaar:** mammografie om de 2 jaar
- **Vanaf 40 jaar:** coloscopie 1x/5 jaar

Bij afwezigheid van borstkanker in de familie (1e en/of 2e graad verwanten):

- **40 - 75 jaar:** jaarlijks mammografie + echografie
- **Vanaf 40 jaar:** coloscopie 1x/5 jaar

Profylactische mastectomie kan overwogen worden na het afwegen van de voor- en nadelen. Het is niet bewezen dat dit resulteert in een betere overleving.

**BELANGRIJK:** vrouwen met een familiale belasting van borstkanker maar zonder CHEK2-mutatie, moeten opgevolgd worden omwille van hun licht verhoogde kans op borstkanker.

- **40 - 75 jaar:** jaarlijks mammografie + echografie

### Eierstok- en eileiderkanker

Als er geen eileider- of eierstokkanker in de familie voorkomt, wordt er geen systematische screening geadviseerd.

## MANNEN

- **Vanaf 50 jaar:** jaarlijkse opsporing van prostaatkanker: PSA-bepaling in het bloed
- **Vanaf 40 jaar:** coloscopie 1x/5 jaar

# Vraag naar predictieve testing neemt toe ... Het 'Angelina effect'

Actrice Angelina Jolie is draagster van een BRCA1 mutatie en heeft hier een open brief over geschreven

“my medical choice” (2015)



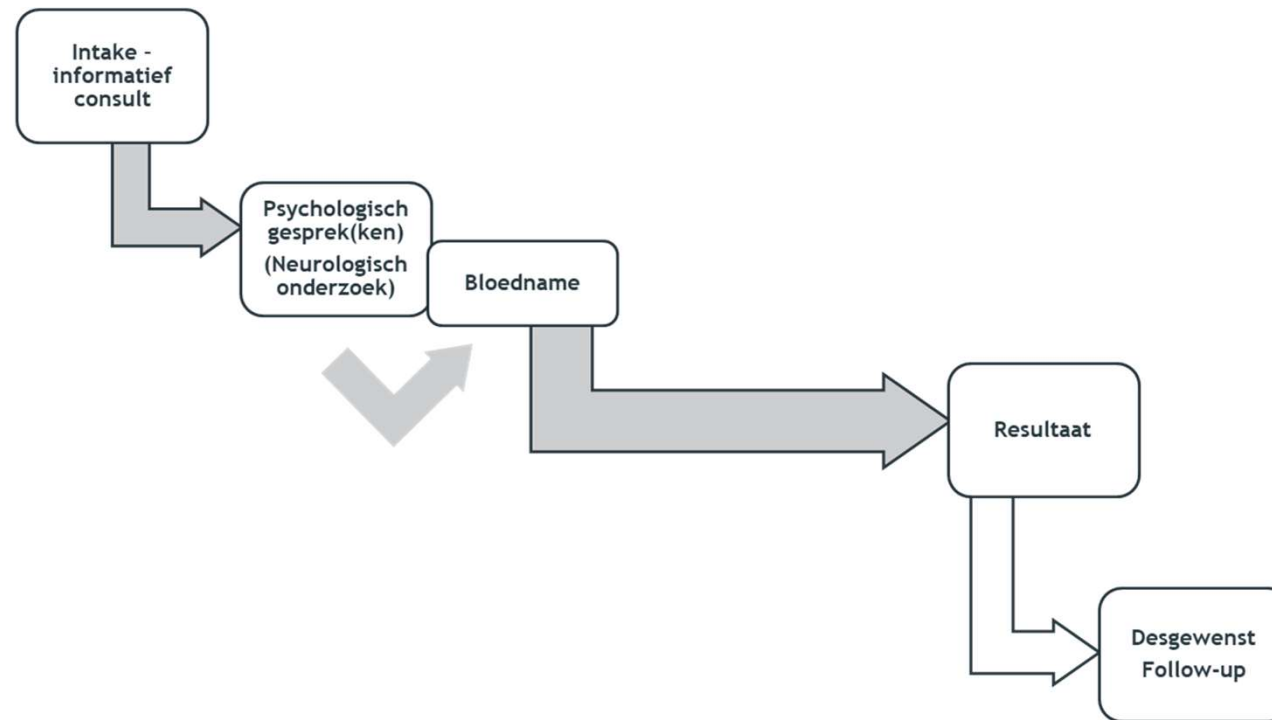
- Angelina Jolie:
  - ‘knowledge is power’: genetische kennis is activerend en hoopvol
  - genetische verantwoordelijkheid

*versus*

- ‘genetic suffering’
  - met keuze voor genetische test, moeten er (steeds weer) keuzes gemaakt worden voor het verdere leven; verontrustende onzekerheid, verminderende handelingsmogelijkheid, verlamming
- ‘genetisch getob’
  - na een ongunstig resultaat kom je in een soort *wachtstatus*, met talloze keuzes en dilemma’s



# Traject predictieve genetische testing



# Intakegesprek

- Geneticus
  - Persoonlijke en familiale anamnese en opmaken van stamboom
  - Bevestigen van familiale mutatie (resultaat DNA van aangetast familielid)
  - Exploreren van reeds aanwezige kennis
  - Accurate en relevante kennis aanbieden
  - Test en testprocedure
  - Medico-legale aspecten
- Psycholoog/pedagoog of genetisch counselor
  - Emotionele ondersteuning
  - Informatieve ondersteuning/cognitieve verwerking
  - Beslissingsbegeleiding
  - Familiale communicatie?
  - ...
  - ! De betekenis van de vraag naar genetische testing exploreren

## WAT MET VERZEKERINGEN?

Voor het afsluiten van een levensverzekering mag een verzekeraar u niet verplichten om een genetisch onderzoek te laten uitvoeren om een erfelijke aanleg voor bepaalde ziekten te onderzoeken. U hoeft ook nooit te melden dat er een erfelijkheidsonderzoek is gebeurd. Regelmatige controleonderzoeken hoeft u ook niet te melden. Als u een ziekte heeft of gehad heeft in het verleden, dan moet u dit wel meedelen.

Voor meer informatie: Wet op de rechten van de patiënt (KB 22/08/2002) in het Belgisch Staatsblad van 26/9/2002, Artikel 95.

# Psychologische begeleiding: basishouding

- In gesprek samen met arts:
  - Luisterend, communicatie faciliteren, medisch jargon 'kaderen', belang weloverwogen keuze
- Tijdens individueel gesprek met patiënt en/of partner:
  - 'gedachtenexperiment': we gaan er komende uur van uit dat je de mutatie draagt
    - ! vaak is gedachte 'ik zal het wel niet hebben' de onuitgesproken verwachting en motivatie voor PT
- Resultaatsbespreking
  - Aandringen op aanwezigheid/voorafgaand informeren partner of steunfiguur
  - Aanbieden en vastleggen follow-up contact

# Psychologisch gesprek: emotionele ondersteuning

- Predictieve genetische testing gaat om meer dan een bloedname ...
  - Hoe voelt de patiënt zich (momenteel)
  - Wat is de vraag, is alle info duidelijk?
  - Wat is de motivatie voor een testing, **waarom nu?**
  - Welke verwachtingen bij een gunstig/ongunstig resultaat
  - Welke coping?
  - Steunfiguren?
  - Hoe staat de eventuele partner ertegenover? Zijn de kinderen op de hoogte?
  - Kan er in de ruimere familie over de aandoening worden gesproken?
  - ...

# Psychologisch gesprek: beslissingsbegeleiding

- Complexe motivatie voor predictieve testing/wanneer testen?
  - ‘pro testing’
    - Angst en onzekerheid voor de toekomst wegnemen/preventie?/behandelbaar?
    - Gezinsplanning en levensplanning (jonger)
    - Informeren van kinderen (ouder)
  - <-> bewust niet willen weten
    - Belastende informatie
    - Geen ‘controle’ over start van de aandoening
    - Eventuele impact op belangrijke beslissingen
    - ‘Genetic suffering’ en ‘genetisch getob’

# Familiecommunicatie bevorderen

- Genetisch onderzoek leert ons iets over individu en familie
  - Neurodegeneratieve aandoeningen en familiale kankersyndromen hebben een autosomaal dominant overervingspatroon. Alle 1<sup>e</sup> graadverwanten hebben dus 50% risico op dragerschap
- ! Opletten bij 'groepstesting' (siblings) en bij 'onrechtstreeks' testen
- Testaanvrager moet soms ook lastige beslissing nemen over het informeren van familieleden at risk.
  - Professionelen: medisch beroepsgeheim
  - > verantwoordelijkheid van de testaanvrager, eventueel familiebrieven

# Verloop predictieve testing: bloedname



- Indien beslissing tot verderzetting testing: bloedname
  - Twee bloedtubes
  - Wachtijd voor resultaat 6 tot 8 weken



# Verloop predictieve testing: resultaatsbespreking

- Persoonlijk, niet schriftelijk of telefonisch (bij slecht resultaat)
- Plannen follow-up traject, medisch en zo nodig psycho-sociaal

Klinisch vignet 'Janne'

## Opvolgschema voor dragers van een BRCA1-mutatie



Wanneer u te maken krijgt met erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker, moet u vaak moeilijke keuzes maken. Een van die keuzes kan zijn: welke medische voorzorgsmaatregelen kies ik in het geval van een ongunstig testresultaat?

Bij die beslissingen kunt u een beroep doen op professionele hulp. Het is belangrijk dat u goed geïnformeerd bent, zodat u uiteindelijk een eigen keuze maakt waar u achter kunt blijven staan.

### **Risico's bij dragers van een BRCA1-mutatie:**

- Bij vrouwen is het risico op borstkanker 60 tot 80%. Het risico op eierstok- en eileiderkanker ligt rond 40%.
- Bij mannen is het risico op borstkanker 1%, en is er een matig verhoogd risico op prostaatcancer.

## VROUWEN

### Borstkanker

#### OPTIE 1: medische follow-up

Onderzoeken te beginnen vanaf 25 jaar, of ten minste 5 jaar vroeger dan het jongste aangetaste familielid

- **25 - 35 jaar:** jaarlijks NMR van de borsten
- **Op 30 jaar:** eenmalige mammografie
- **35 - 65 jaar:** jaarlijks NMR van de borsten en mammografie + echografie, afwisselend om de 6 maanden
- **65 - 75 jaar:** jaarlijks mammografie + echografie
- **Vanaf 75 jaar:** mammografie om de 2 jaar

#### OPTIE 2: preventieve amputatie van beide borsten met of zonder reconstructie

Na preventieve amputatie gebeurt beeldvorming enkel op indicatie.

### Eierstok- en eileiderkanker

**Bij voorkeur vóór 40 jaar:** preventieve operatie met wegnemen van eierstokken en eileiders (of vroeger, afhankelijk van de vroegste beginleeftijd van eierstok- of eileiderkanker in de familie).  
Hormonale substitutie is aanbevolen als er geen voorgeschiedenis is van borstkanker.

## MANNEN

**Vanaf 50 jaar:** jaarlijkse opsporing van prostaatkanker: PSA-bepaling in het bloed

# Psychologische gevolgen na gunstig resultaat

- Positieve gevolgen bij een gunstig testresultaat
  - Opheffen van onzekerheid
  - (Toekomstige) kinderen kunnen geen drager zijn
  - Geen intensieve opvolging nodig
- Negatieve gevolgen bij een gunstig testresultaat
  - Veranderingen in familiale dynamiek, survivor's guilt

# Psychologische gevolgen na ongunstig resultaat



- Positieve gevolgen bij een ongunstig resultaat
  - Opheffen van onzekerheid
  - Vroege detectie mogelijk en preventie van kanker
  - Toekomstplanning maken (bv. familieplanning)
- Negatieve gevolgen bij een ongunstig resultaat
  - Nieuwe onzekerheid
  - Stress, angst, gevoelens van neerslachtigheid, boosheid, ontkenning
  - Veranderingen in familiale dynamiek (doorbreken 'taboe'?)
  - Angst voor medische ingrepen, angst om dood te gaan
  - Bezorgdheid en schuldgevoelens omtrent het 50% risico dragerschap voor kinderen
  - Stress over te nemen beslissingen rond preventie

# Psychisch welbevinden na ongunstig resultaat

- ! grote interindividuele verschillen
- Ingrijpend maar psychische stress binnen normale grenzen
- Levenskwaliteit na de test op hetzelfde niveau als voor de test
- Periode van medische controle vaak aanleiding tot hogere stress

# Impact ongunstig resultaat op partnerrelatie

- Belang van goede communicatie, hoge betrokkenheid partner
  - Samen op consultatie, gedeelde informatie, gedeelde beslissing ...
- Evenwicht zoeken tussen eigen proces, proces van andere en proces als koppel
- Mogelijke invloed op seksuele relatie
- Voor mannen met borstkanker vaak nog groter taboe
- ‘Nieuwe’ stress in kader van te maken keuzes ivm preventie ...



# Klinisch vignet 'Katrien'

# En de kinderen?

- Bezorgdheid of kinderen ook drager of ziek kunnen zijn.
  - Predictieve testing kinderen volgens internationale richtlijnen
    - > uitgesteld tot leeftijd waarop ze intellectueel en sociaal-emotioneel een zekere maturiteit hebben ontwikkeld, in de praktijk vanaf 18 jaar.

# Kinderen informeren? Perspectief ouders

- (Beperkt) aantal ouders vertelt het op kinderleeftijd
  - Kinderen hebben 'recht' op die informatie (moreel en ethisch perspectief)
  - Toekomstperspectief (preventie, gezonde levensstijl, ...)
  - Vermijden van 'taboe' in familie, verhogen van gevoel van samenhang
- Redenen om het niet te vertellen:
  - Geen medische noodzaak
  - Zelf nog in verwerkingsproces
  - Angst voor emotionele impact en mogelijke psychosociale gevolgen

# Kinderen informeren? Perspectief kinderen

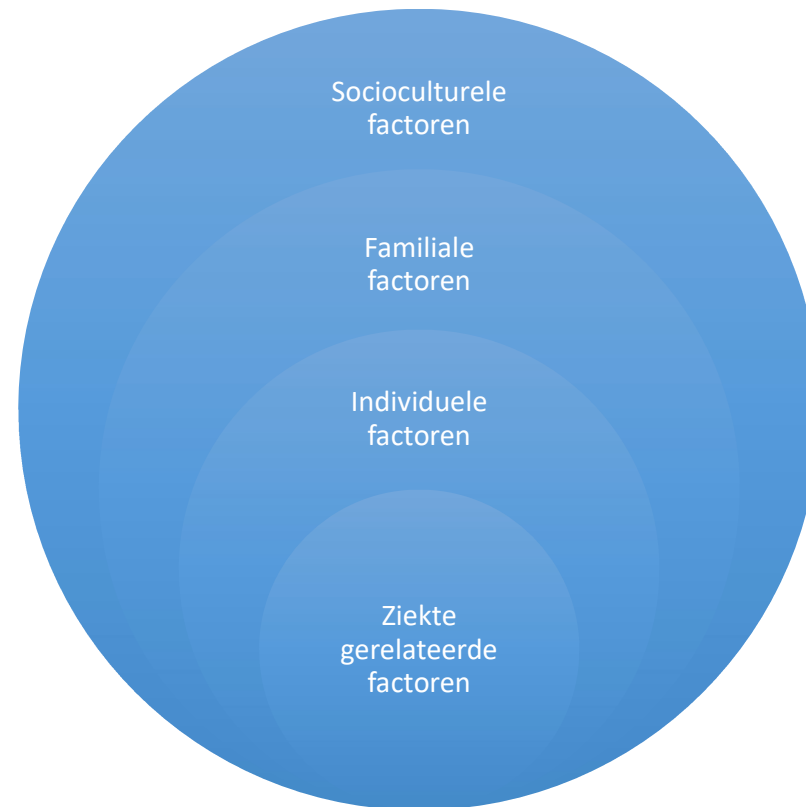
- Gevoel van erkenning wanneer geïnformeerd
- Verwachting van correcte informatie
- Ouders als rolmodel van openheid en autonomie
  - Verwachten open en eerlijke communicatie
  - Mogelijkheid vragen te stellen en duidelijke antwoorden te krijgen
  - Biedt kansen op een betere coping (eventueel extern hulp zoeken).
- Taboe doorbreken: normalisatie, hoopgevend ...
  - Beheersbaar risico, je kan er iets mee doen

# Ouder-kind communicatie



- Taal en inhoud aanpassen aan begripsvermogen en interesse van kind
- Communicatie stopzetten wanneer kind dat aangeeft, perspectief bieden er later weer op terug te komen
- Herhaling, herhaling ... (continu proces)
  - 'het is normaal dat je nu nog niet alles begrijpt, we kunnen er later opnieuw over spreken, wanneer je dat wil'
- Durven spreken over eigen emotie of angst <-> emotionele overspoeling

# Heel wat factoren beïnvloeden de communicatie over erfelijke aandoeningen



- Ziekte gerelateerde factoren
  - Wanneer de aandoening behandelbaar is, ervaart men het doorgaans als makkelijker om familieleden te informeren
- Individuele factoren
  - Coping mechanisme, eventuele emotionele ‘barrières’
    - Gevoelens van schuld belemmeren effectieve communicatie
    - Ontkennen, rationaliseren van een ongunstig resultaat belemmert de communicatie
  - Individuele voorgeschiedenis, ervaringen met de ziekte
  - Perceptie van eigen risico
  - ...

- Familiale factoren
  - Graad van verwantschap en emotionele afstand tussen familieleden
  - Communicatiepatronen en regels in de familie
  - Belang van privacy en vertrouwelijkheid
  - Familiegrenzen: open versus gesloten grenzen
  - Beslissingsprocessen binnen families
  - ...
  
- Socioculturele factoren
  - Betekenis van ziekte en gezondheid in verschillende culturen
  - Taboes; ethische bezwaren
  - Genetische discriminatie
  - ...



*De manier waarop een ongeneeslijke ziekte wordt gemeld, kan verschillen van cultuur tot cultuur. Meestal wordt de ziekte niet expliciet vernoemd. Men probeert het met andere woorden te vertellen of men probeert het te verzachten door een gekende uitdrukking te gebruiken.*

*Voorbeelden:*

*Urdu: “De dokter heeft het antwoord gegeven.” Dit wil zeggen: Slecht nieuws, geen oplossing mogelijk, niet te genezen*

*Arabisch: “De slechte ziekte”: dit wil zeggen: kanker*

*Roma: “Lelijke ziekte”: dat wil zeggen: kanker*

*Turks: “Het is medisch niet meer geneesbaar, maar je mag uw hoop nooit opgeven want alles ligt in de handen van God”*

*Russisch: Bij kankerdiagnose, bijvoorbeeld, zal men verwijzen naar iemand die overleden is door “dezelfde ziekte” i.p.v. de ziekte expliciet te benoemen.*

*Albanees: “De laatste ziekte”: het ergste dat iemand kan hebben als ziekte*

*Kinyarwandeese: “Er is geen hoop meer”*

Uit: Zeg het met spreuken en zegswijzen. Interpretatie als toegevoegde waarde bij interculturele bemiddeling. Foyer vzw  
<https://docplayer.nl/amp/5327033-Zeg-het-met-spreuken-en-zegswijzen.html>

# Kinderwens bij dragers: (medische) mogelijkheden



- Spontaan zwanger worden en risico nemen
- Kinderloos blijven
- Adoptie/pleegkind
- Gameetdonor
- Prenatale diagnose (PND) -> mogelijkheid TOP ('termination of pregnancy', niet in elk centrum)
- Preïmplantatie genetische testing (PGT)

# PGT emotionele impact

*Ik vind PGT eigenlijk een beetje eng. Waarom? Omdat mijn mama een beetje hetzelfde is als mij. Zij zegt: 'moest ik geweten hebben dat papa drager was, ik zou het via het potteke gedaan hebben'. Maar dat kon vroeger misschien nog niet?*

*Dan denk ik, 'ooww, crap'! Dan was ik er wel niet geweest, moeder!' Dan denk ik, 'ik ben zo een fantastische dochter. Wie weet mis ik wel zo een fantastische dochter omdat ik zeg 'ja embryo, jij moet weg want je gen zit niet fatsoenlijk'.*

*Andrea, 25, BRCA2-mutatiedrager, asymptomatisch*

*Uit: Wauters en Van Hoyweghen, 2017*

## **Nieuwe fictiereeks op VRT 1: De club (waar je niet wil bij horen)**

Dinsdag 22 augustus 2023 – Een kindje krijgen: het lijkt vanzelfsprekend, kinderspel. Maar dat is het voor vele mensen toch niet. Ook zo voor Bert en Kirstie, Ziggy en Charlie, en Ellen en Ellen uit *De club*. Een authentiek en warm verhaal over iets waar vele Vlamingen mee te maken krijgen, maar weinigen graag over praten.



Dank voor uw aandacht, nog vragen?

