

Richtlijn

Het informeren van familieleden bij erfelijke aanleg voor kanker

INITIATIEF

Vereniging Klinische Genetica Nederland

MET ONDERSTEUNING VAN

Orde van Medisch Specialisten

FINANCIERING

De richtlijnontwikkeling werd gefinancierd uit de Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten (SKMS)

Colofon

RICHTLIJN HET INFORMEREN VAN FAMILIELEDEN BIJ ERFELIJKE AANLEG VOOR KANKER

© 2012 Vereniging Klinische Genetica Nederland

Postbus 2296

3500 GG Utrecht

Tel.: 030-6868769

e-mail: secretariaat@VKGN.org

Website: www.vkgn.org

Alle rechten voorbehouden.

De tekst uit deze publicatie mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch door fotokopieën of enige andere manier, echter uitsluitend na voorafgaande toestemming van de uitgever. Toestemming voor gebruik van tekst(gedeelten) kunt u schriftelijk of per e-mail en uitsluitend bij de uitgever aanvragen. Adres en e-mailadres: zie boven.

Samenstelling van de werkgroep

- Dr. F. H. Menko, klinisch geneticus, VUmc, Amsterdam, voorzitter
- Dr. C. M. Aalfs, klinisch geneticus, AMC, Amsterdam
- Dr. L. Henneman, gezondheidswetenschapper, VUmc, Amsterdam (vanaf november 2011)
- Prof. mr. J. Legemaate, jurist, AMC, Amsterdam
- Drs. E. Otten, klinisch geneticus i.o., UMCG, Groningen
- Dr. M. Wijdenes-Pijl, gezondheidswetenschapper, VUmc, Amsterdam (november en december 2011)
- Dr. E. M. A. Smets, psycholoog, AMC, Amsterdam
- Drs. Y. Stol, gezondheidswetenschapper, VUmc, Amsterdam (tot november 2011)
- Prof. dr A. Tibben, psycholoog, LUMC, Leiden
- Prof. dr. G.M.W.R. de Wert, ethicus, MUMC, Maastricht

Onder begeleiding van

- Drs. J. W. Hagemeyer, senior adviseur, Orde van Medisch Specialisten, Utrecht
- Drs. M. M. J. Ploegmakers, adviseur, Orde van Medisch Specialisten, Utrecht

Inhoudsopgave

Samenvatting en stroomschema.....	5
Hoofdstuk 1 Algemene inleiding	10
1.1 Aanleiding	10
1.2 Doel van de richtlijn	11
1.3 Procedure voor het tot stand komen van de richtlijn.....	11
1.4 Afbakening	13
Hoofdstuk 2 Wetenschappelijke onderbouwing.....	15
2.1 Medisch wetenschappelijke literatuur	15
2.2 Juridische aspecten	18
2.3 Ethische aspecten	20
Hoofdstuk 3 Inventarisatie onder klinisch genetici en onder patiënten en familieleden....	23
3.1 Inventarisatie onder klinisch genetici	23
3.2 Inventarisatie onder patiënten en familieleden	25
Hoofdstuk 4 Overwegingen van de werkgroep.....	28
4.1 Belasting van de patiënt.....	28
4.2 Erfelijke en familiale kanker	28
4.3 Grenzen aan informatieverstrekking	29
Hoofdstuk 5 Aanbevelingen	30
5.1 Voorlichting aan de patiënt	30
5.2 Opzet van de familiebrief.....	31
5.3 Follow-up	31
5.4 Directe benadering van familieleden.....	31
5.5 Lokaal protocol.....	32
5.6 Rol van de commissie ethiek van de VKGN.....	32
Hoofdstuk 6 Implementatie	33
6.1 Knelpunten voor implementatie.....	33
6.2 Indicatoren	33
Hoofdstuk 7 Kennislacunes	35
Literatuurlijst	36
Bijlage 1 Suggesties voor lokaal protocol	39
Bijlage 2 Patiënteninformatie	41

Samenvatting en stroomschema

Het informeren van familieleden is een belangrijk onderwerp binnen de oncogenetica. Dit geldt met name voor die tumorsyndromen, waarbij ziekte en sterfte kunnen worden voorkómen door het tijdig nemen van preventieve maatregelen. Volgens de huidige procedure verzoekt de klinisch geneticus¹ de patiënt om zelf zijn/ haar familieleden te informeren. Uit verschillende studies komt echter naar voren, dat met de huidige werkwijze naar schatting minder dan de helft van de familieleden met een hoog risico op de aandoening wordt bereikt. Hierdoor worden vele individuen met erfelijke aanleg voor kanker niet tijdig geïnformeerd. Zij lopen daardoor een risico op gezondheidsschade.

Het doel van deze richtlijn is familieleden van patiënten met een erfelijke of familiale aanleg voor kanker zo goed mogelijk te informeren zodat zij een weloverwogen keuze kunnen maken over het omgaan met de verkregen informatie.

Onderstaande tekst is een samenvatting van de belangrijkste aanbevelingen uit deze richtlijn 'Het informeren van familieleden bij erfelijke aanleg voor kanker' van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN).

In deze samenvatting zijn het wetenschappelijk bewijs en de overwegingen die tot de aanbevelingen geleid hebben niet opgenomen. Lezers van de samenvatting worden voor deze informatie verwezen naar de volledige tekst van de richtlijn. De aanbevelingen staan niet op zichzelf. Bij medische besluitvorming dient rekening te worden gehouden met de omstandigheden en voorkeuren van de patiënt. Behandeling en procedures met betrekking tot de individuele patiënt berusten op wederzijdse communicatie tussen patiënt, arts en andere zorgverleners.

Aanbevelingen

Uitgangspunt is dat het tot de verantwoordelijkheid van de klinisch geneticus behoort toe te zien op een optimale informatieverstrekking aan familieleden bij erfelijke en familiale kanker. Aangezien het in de praktijk gaat om uiteenlopende aandoeningen en om uiteenlopende persoonlijke en familieomstandigheden zal niet één oplossing de beste zijn voor alle erfelijke en familiale tumorsyndromen en voor alle patiënten en familieleden. Onderstaande aanbevelingen geven richting aan de te volgen procedure.

Per patiënt wordt gekeken welke werkwijze het best aansluit op de persoonlijke en familieomstandigheden van die patiënt. Primair wordt de verantwoordelijkheid voor het informeren van familieleden bij de patiënt gelegd. Als er (toch) behoefte is, vanuit de patiënt en/of naar inzicht van de klinisch geneticus aan een meer proactieve professionele rol dient hiernaar gehandeld te worden, zowel om redenen van goed hulpverlenerschap jegens de patiënt (die kan het niet altijd zelf doen, soms behoefte heeft aan meer steun of zelfs aan het overdragen van zijn/haar verantwoordelijkheid) als om recht te doen aan gezondheidsbelangen van familieleden.

¹ Waar in deze tekst klinisch geneticus staat wordt ook bedoeld: arts of genetisch consulent, die werkzaam is onder supervisie van een klinisch geneticus

Aangezien er bij erfelijke kanker als regel een sterk verhoogde kans op kanker is voor mutatie dragers, er gezien het overervingpatroon ook voor verre familieleden een grote kans op dragerschap kan zijn en er vaak goede mogelijkheden voor controle, preventie en behandeling zijn, dienen de inspanningen voor het informeren van familieleden in de eerste plaats gericht te zijn op deze erfelijke tumorsyndromen. Dat laat onverlet dat ook bij familiale kanker de betreffende familieleden geïnformeerd dienen te worden.

De voorgestelde procedure wordt schematisch weergegeven in het stroomschema op pagina 9.

Voorlichting aan de patiënt

Aanbevolen wordt om met de patiënt al tijdens de eerste afspraak te bespreken, dat - als de betreffende aandoening erfelijk of familiair blijkt - de resultaten van onderzoek ook van belang zijn voor familieleden. Hiervoor kan gebruik gemaakt worden van een informatiebrochure, zoals opgenomen in bijlage 2.

Indien de uitkomst van het erfelijkheidsonderzoek relevant is voor familieleden wordt 1) de patiënt verzocht zijn of haar familieleden te informeren, EN 2) krijgt de patiënt op schrift toegestuurd: een samenvattend verslag van het verrichte onderzoek en van de gesprekken over de uitkomsten van het onderzoek, in het navolgende de "eindbrief" genoemd en, bij erfelijke kanker, ook een aparte brief met informatie voor familieleden over het erfelijkheidsonderzoek en het belang van de uitkomsten voor familieleden, in het navolgende de "familiebrief" genoemd, EN wordt 3) de patiënt ondersteuning aangeboden bij het informeren van familieleden. Deze ondersteuning kan bijvoorbeeld bestaan uit een telefonisch evaluatiegesprek, zie ook bijlage 1 en er kan een brochure uitgereikt worden (bijlage 2).

In de eindbrief en de familiebrief aan de patiënt over het erfelijkheidsonderzoek worden familieleden met een verhoogde kans op kanker zo expliciet mogelijk benoemd (zie onder). Dit vormt de basis voor het plan om de familieleden te informeren.

Opzet van de familiebrief

In de eindbrief staat informatie voor de patiënt over de uitkomst van het erfelijkheidsonderzoek. Bij familiale kanker staan hierin ook adviezen voor familieleden. Bij een bewezen erfelijke aandoening ontvangt de patiënt apart een brief voor zijn/haar familieleden. In de eindbrief en (bij erfelijke kanker) de familiebrief worden familieleden met een verhoogde kans op kanker zo expliciet mogelijk benoemd (zonder namen of geboortedata, maar wel: bijvoorbeeld: "aan de nakomelingen van", met vermelding van de betreffende voorouder of – indien akkoord voor de patiënt "aan de familieleden van" met de persoonsgegevens van de patiënt). Dit vormt de basis voor het plan om de familieleden te informeren.

In de familiebrief worden tenminste beschreven:

- de betreffende aandoening en de (preventieve) handelingsopties op hoofdlijnen;
- de familieleden voor wie de informatie in de familiebrief bedoeld is;
- indien van toepassing: de exacte genmutatie die in de familie gevonden is en het laboratorium waar het onderzoek is verricht, aanbevolen wordt meerdere kenmerken te noemen bijvoorbeeld de code van de genmutatie plus een referentienummer;
- contactgegevens voor het maken van een afspraak of het verkrijgen van aanvullende informatie.

Eventueel: een formulier en een antwoordenvelop, waarmee het in erfelijkheidsvoorlichting geïnteresseerde familielid zich gemakkelijk kan aanmelden bij de betreffende afdeling klinische genetica.

Voor gemakkelijke verspreiding onder familieleden kan de familiebrief eventueel per e-mail worden verstuurd aan de patiënt, mits dit in overeenstemming is met lokale afspraken over e-mailcontact met patiënten.

Follow-up

De werkgroep beveelt aan de uitkomst van het informeren van familieleden met de patiënt te evalueren, afhankelijk van de individuele situatie van de patiënt. Deze evaluatie kan plaatsvinden door de klinisch geneticus, arts of genetisch consulent, die de patiënt eerder heeft gezien dan wel door een medewerker, die op de betreffende afdeling dit onderwerp als eigen taak behartigt, zoals een medisch maatschappelijk werker.

Directe benadering van familieleden

Directe benadering van een familielid door de klinisch geneticus kan plaatsvinden nadat dat familielid daarvoor toestemming heeft gegeven. Indien de patiënt zijn/haar familieleden niet wil of kan informeren, worden de belemmeringen geëxploreerd en onderzocht hoe deze kunnen worden weggenomen.

Bij hoge uitzondering kan de klinisch geneticus een familielid benaderen zonder dat voorafgaand toestemming is verkregen als informatie van direct gezondheidsbelang voor dit familielid is. In dat geval wordt patiënt van deze actie op de hoogte gesteld.

Klinisch genetici hebben geen juridische plicht alle familieleden met een verhoogde kans op erfelijke of familiale kanker te informeren. Er kan wel een morele (beroepsethische) plicht gelden om zich hiertoe in te spannen.

Lokaal protocol

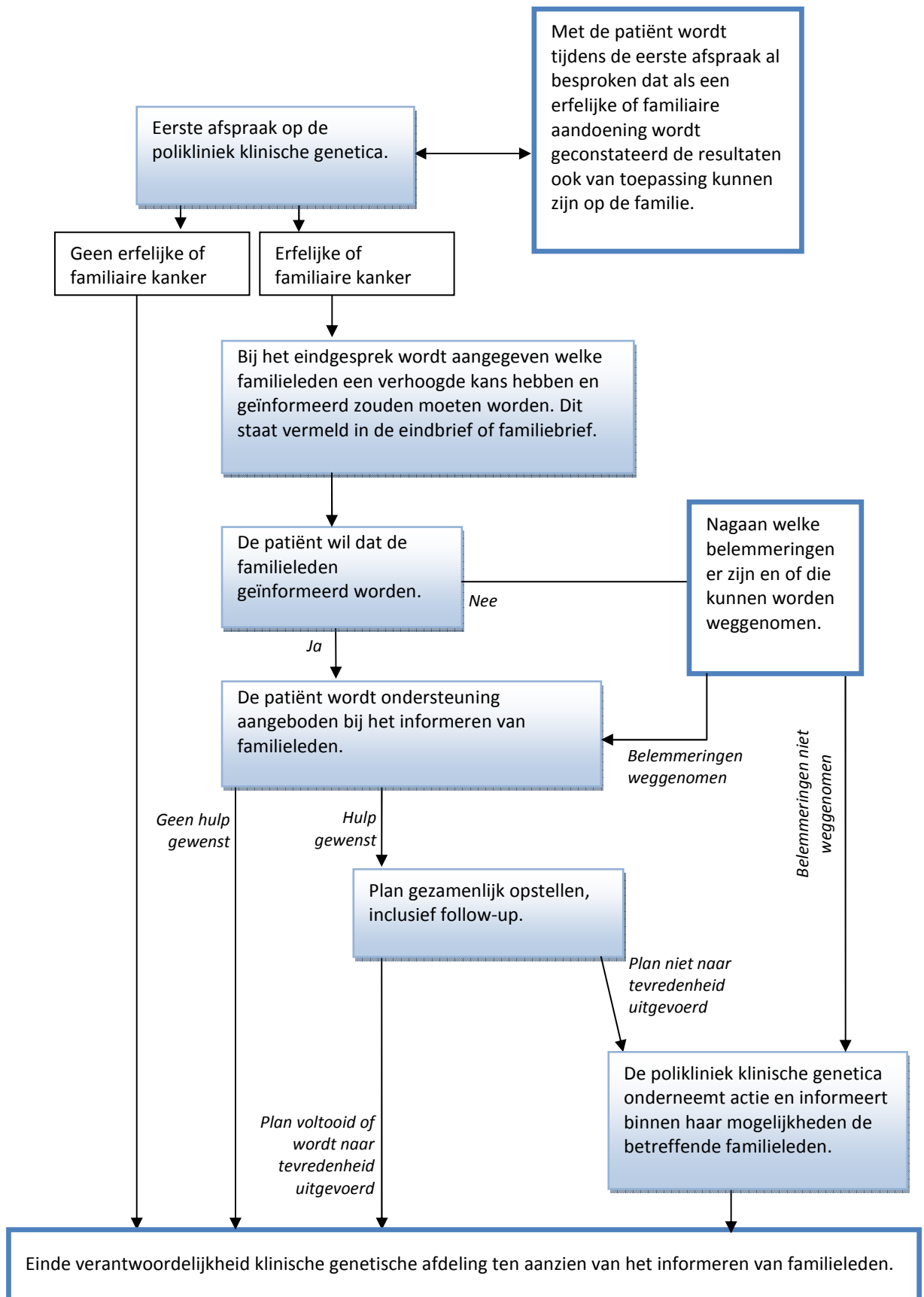
Aanbevolen wordt dat per afdeling klinische genetica een lokaal protocol wordt opgesteld voor het informeren van familieleden, gebaseerd op de algemene aanbevelingen hierboven en in onderstaand stroomschema weergegeven. Hierin wordt uitgewerkt hoe de ondersteuning bij het informeren van familieleden en de follow-up worden vormgegeven. Suggesties voor uitwerking worden in bijlage 1 genoemd.

Rol van de commissie ethiek van de VKGN

Aanbevolen wordt dat complexe casuïstiek wordt voorgelegd aan de commissie medische ethiek van de VKGN, zodat over het informeren van familieleden ervaringen kunnen worden gebundeld en aan evaluatie kunnen worden onderworpen.

Stroomschema

Figuur 1. Stroomschema Richtlijn Het informeren familieleden met erfelijke aanleg voor kanker



Hoofdstuk 1 Algemene inleiding

1.1 Aanleiding

In de klinische oncogenetica is de patiëntenzorg gericht op zowel de patiënt als zijn of haar familieleden. Immers, als bij de patiënt een erfelijke of familiale aanleg voor kanker is vastgesteld, is deze uitkomst niet alleen van belang voor de patiënt zelf, maar ook voor familieleden. In de klinische oncogenetica is daarmee het informeren van familieleden onderdeel van de erfelijkheidsvoorlichting aan de patiënt.

Het informeren van familieleden is in het bijzonder van belang bij die tumorsyndromen, waarbij ziekte en sterfte kan worden voorkómen door het tijdig nemen van preventieve maatregelen.

In Nederland heeft de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET) zich vanaf circa 1985 toegelegd op de registratie van families met erfelijke tumoren, in het bijzonder erfelijke darmkanker, waarbij destijds door een “genetic field worker” familieleden van de patiënt, die bij de STOET was aangemeld, werden bezocht. Na de opkomst van de poliklinieken familiale tumoren (poliklinieken erfelijke tumoren, afdelingen klinische genetica) is in 2001 een nieuwe taakverdeling afgesproken, in een gezamenlijke richtlijn van de STOET en de VKGN: de afdelingen klinische genetica leggen zich sindsdien toe op het in kaart brengen van de families en het geven van erfelijkheidsvoorlichting; vervolgens wordt aan de bij de klinisch geneticus bekende patiënt en familieleden registratie van hun gegevens bij de STOET voorgesteld.

Klinisch genetici rekenen het tot hun taak om zorg te dragen voor informatie aan familieleden van de patiënt. In de huidige richtlijn “Voorspellend DNA-onderzoek” van de Vereniging Klinische Genetica Nederland uit 2007 wordt dit als volgt verwoord: “In de praktijk komt het veelvuldig voor dat een patiënt wordt gediagnosticeerd, waarna ter sprake komt of gezonde familieleden van de patiënt actief benaderd moeten worden voor genetisch onderzoek”. De aard van de betreffende aandoening is daarbij relevant: “In geval van behandelbare ernstige genetische aandoeningen is het zinvol om familieleden te benaderen om hen over de mogelijkheid van voorspellend DNA-onderzoek te informeren”. Over de manier van informeren geldt de volgende aanbeveling: “Familieleden worden niet benaderd door de klinisch geneticus. Familieleden worden benaderd via de patiënt. De klinisch geneticus zorgt voor bondige neutrale medische informatie op schrift. Hierin worden kort het risico/ erfelijke karakter van de aandoening, de belangrijkste kenmerken van de ziekte en de interventie mogelijkheden genoemd. Deze brief bevat ook een telefoonnummer dat gebeld kan worden bij vragen of wanneer verder onderzoek wordt gewenst”.

In de richtlijn uit 2007 wordt met een aantal suggesties geanticipeerd op mogelijke veranderingen van werkwijze in de toekomst: “Recent is echter kritiek ontstaan op het dogmatisch vasthouden aan deze werkwijze in relatie tot behandelbare aandoeningen, waar familieleden die niet tijdig worden gediagnosticeerd een groot risico op gezondheidsschade lopen”. Gesteld werd, dat dit reden zou kunnen zijn de huidige procedures te herzien. “Impliciet dringt de vraag zich op in hoeverre de klinisch geneticus verantwoordelijkheid kan en moet dragen voor het feit dat relevante informatie daadwerkelijk terecht komt bij alle familieleden die van deze informatie voordeel zouden kunnen hebben. Het antwoord op deze vraag is nog niet geheel uitgekristalliseerd. Hoewel het benaderen van familieleden via een patiënt in de meeste gevallen de voorkeur zal genieten - ook om praktische redenen - zijn er situaties denkbaar waar voor een directe manier van benaderen wordt gekozen”.

Uit verschillende studies komt naar voren dat met de huidige werkwijze naar schatting minder dan de helft van de familieleden met een hoog risico op de aandoening wordt bereikt (Brooks et al., 2004; Suthers et al., 2006; Holloway et al., 2008; Forrest et al., 2008; Ramsoekh et al., 2011). Een aantal recente studies laat zien dat (intensieve) begeleiding van patiënten bij het informeren van hun familieleden en/of het direct aanschrijven/ benaderen van familieleden vanuit de afdeling klinische genetica resulteert in een hoger percentage familieleden dat zich laat testen op erfelijke aanleg voor de aandoening (Suthers et al., 2006; Aktan-Collan et al., 2007; Forrest et al., 2008; Evans et al., 2009).

Bovenstaande gegevens vormden de aanleiding voor het opstellen van de huidige richtlijn. Op basis van literatuurgegevens en eigen inventarisaties onder klinisch genetici, patiënten en familieleden werd een richtlijn opgesteld over het informeren van familieleden bij erfelijke en familiale kanker. In het bijzonder is de rol van de afdeling klinische genetica geëxpliciteerd.

1.2 Doel van de richtlijn

Het doel van de richtlijn is familieleden van patiënten met een erfelijke of familiale aanleg voor kanker zo goed mogelijk te informeren zodat zij een weloverwogen keuze kunnen maken over het omgaan met deze informatie. De richtlijn draagt hieraan bij door het beschrijven van een uniforme werkwijze binnen de afdelingen klinische genetica voor het informeren van familieleden, als in een familie een erfelijk/ familiair bepaalde verhoogde kans op kanker is vastgesteld.

Deze richtlijn is geschreven voor alle leden van de VKGN die betrokken zijn bij de zorg voor patiënten met erfelijke of familiale kanker.

1.3 Procedure voor het tot stand komen van de richtlijn

Deze richtlijn kwam tot stand in het kader van de projecten van de Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten (SKMS).

Het project is uitgevoerd op initiatief van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN). De werkgroepleden uit andere disciplines dan de klinische genetica hebben op persoonlijke titel aan het project deelgenomen. Belangen werden geïnventariseerd maar er bleek geen sprake te zijn van belangenverstremming met betrekking tot het onderwerp van de richtlijn.

De werkgroep heeft vier keer vergaderd, waarna door de werkgroep in het voorjaar van 2012 een concept tekst is overeengekomen. Dit concept is vervolgens voorgelegd aan verschillende groeperingen van belanghebbenden, in het bijzonder via de Vereniging Samenwerkende Ouderen Patiëntenorganisaties (VSOP) aan patiëntenbelangenorganisaties. Daarnaast werd ook de Werkgroep Familiaire Tumoren van de Nederlandse Vereniging voor Psychosociale Oncologie geraadpleegd. De verkregen commentaren en suggesties zijn door de werkgroep (vijfde bijeenkomst) verwerkt in de richtlijn. Vervolgens werd de richtlijn op 20 september geautoriseerd door de algemene ledenvergadering van de VKGN.

Voor de ontwikkeling van de richtlijn werd literatuuronderzoek verricht waarbij naast medische en psychologische aspecten van het informeren van familieleden ook literatuur met betrekking tot ethische en juridische aspecten is geraadpleegd. Er is systematisch gezocht naar onderzoek waarvan de resultaten konden bijdragen aan de richtlijn. Engelstalige literatuur is gezocht

middels de databases PubMed, Medline en PsychInfo. Daarbij is gebruik gemaakt van (combinaties van) variaties op de volgende trefwoorden: genetic counselling, genetic testing, hereditary cancer, familial cancer, breast and ovarian cancer, colorectal cancer, BRCA1/BRCA2, HNPCC, family communication, family risk, family disclosure, risk communication, family dynamics. De literatuursearch vormde in 2010 de basis voor het onderzoeksvoorstel van het AMC betreffende een interventieonderzoek (zie hoofdstuk 7). Aanvullende recente literatuurgegevens werden verzameld tot april 2012 via attenderingen van relevante tijdschriften en periodieke, aanvullende zoekopdrachten. Daarnaast werd aanvullende informatie verzameld door een inventarisatie te houden onder klinisch genetici, patiënten en familieleden. De aanbevelingen zijn gebaseerd op zowel het beschikbare wetenschappelijke bewijs, de gegevens voortkomende uit de inventarisatie, als op de overwegingen geformuleerd door de werkgroep.

Bij elke uitgangsvraag is door de werkgroep nagegaan of er (aanvullend) wetenschappelijk onderzoek gewenst is. Een overzicht van aanbevelingen voor nader onderzoek staat in hoofdstuk 7.

Gelijktijdig met het ontwikkelen van de conceptrichtlijn werden er interne kwaliteitsindicatoren ontwikkeld om het toepassen van de richtlijn in de praktijk te volgen en te versterken. Meer informatie over de methode van indicatorontwikkeling is op te vragen bij de afdeling Ondersteuning Professionele Kwaliteit van de Orde van Medisch Specialisten. In de verschillende fasen van de richtlijnontwikkeling is rekening gehouden met de implementatie van de richtlijn en de praktische uitvoerbaarheid van de aanbevelingen. Daarbij is gelet op factoren die de invoering van de richtlijn in de praktijk kunnen bevorderen of belemmeren. Tijdens de commentaarfase werd een brochure voor patiënten en familieleden opgesteld, zie hiervoor bijlage 2.

De richtlijn wordt digitaal verspreid onder alle leden van de VKGN en patiëntenorganisaties. Ook is de richtlijn te downloaden vanaf de website van de VKGN (www.vkgn.org) en via de website van de Kwaliteitskoepel: www.kwaliteitskoepel.nl.

Richtlijnen zijn geen wettelijke voorschriften, maar bevatten op 'evidence' gebaseerde inzichten en aanbevelingen waaraan zorgverleners moeten voldoen om kwalitatief goede zorg te verlenen. Aangezien deze aanbevelingen hoofdzakelijk gebaseerd zijn op 'algemeen bewijs voor optimale zorg voor de gemiddelde patiënt', kunnen zorgverleners op basis van hun professionele autonomie zo nodig in individuele gevallen afwijken van de richtlijn. Afwijken van richtlijnen kan in bepaalde situaties zelfs noodzakelijk zijn. Wanneer van de richtlijn wordt afgeweken, dient dit – indien relevant – in overleg met de patiënt te gebeuren. Afwijkingen van de richtlijn dienen altijd beargumenteerd en gedocumenteerd te worden.

Uiterlijk in 2017 bepaalt het bestuur van de VKGN of deze richtlijn nog actueel is. Zo nodig wordt een nieuwe werkgroep geïnstalleerd om de richtlijn te herzien. De geldigheid van de richtlijn komt eerder te vervallen indien nieuwe ontwikkelingen aanleiding zijn een herzieningstraject te starten. De VKGN is als houder van deze richtlijn de eerstverantwoordelijke voor de actualiteit van deze richtlijn.

1.4 Afbakening

De richtlijn beperkt zich tot patiënten² die zich richten tot een polikliniek klinische genetica omtrent erfelijke of familiale kanker en zijn of haar familieleden. De richtlijn beperkt zich tot dat deel van het zorgproces vanaf de eerste afspraak bij de klinisch geneticus tot circa zes maanden na het vaststellen van een erfelijk of familiair bepaalde verhoogde kans op kanker. Hieronder worden enkele begrippen gespecificeerd.

Patiënten en familieleden

Degene die zich meldt voor erfelijkheidsadvies wordt vaak aangeduid als adviesvrager, patiënt of met de algemene term patiënt. Het kan dan gaan om een gezond individu, dat advies vraagt vanwege het voorkomen van kanker bij één of meer naaste familieleden of om een individu dat zelf kanker heeft of gehad heeft en erfelijkheidsadvies vraagt.

In het kader van deze richtlijn wordt het eerste familielid dat zich meldt voor erfelijkheidsonderzoek en –advies aangeduid met adviesvrager of patiënt. Familieleden van deze patiënt, die in tweede instantie bij het erfelijkheidsonderzoek worden betrokken, worden aangeduid als familieleden.

Erfelijke en familiale kanker

Deze richtlijn gaat over erfelijke aanleg voor kanker. Bij het ontstaan van kanker spelen vele factoren een rol. Een onderscheid tussen “erfelijke kanker” en “niet-erfelijke kanker” is strikt genomen gradueel: in feite gaat het om een spectrum van oorzakelijke factoren, met aan het ene uiterste ziektebeelden waarvan erfelijke aanleg de hoofdoorzaak is (bijvoorbeeld borstkanker door een *BRCA1*-mutatie) en aan het andere uiterste ziektebeelden, waarvan blootstelling aan schadelijke omgevingsfactoren de hoofdoorzaak is (bijvoorbeeld longkanker door roken).

De meeste tumoren worden veroorzaakt door een samenspel van een aantal erfelijke aanlegfactoren en schadelijke omgevingsfactoren. In de klinische praktijk wordt onderscheid gemaakt tussen drie hoofdgroepen:

- “Erfelijke kanker”, zoals erfelijke borstkanker door een *BRCA1*-mutatie, de risicobepaling berust op de familiegegevens en de gevonden oorzakelijke genmutatie;
- “Familiaire kanker”, waarbij in families vaker kanker voorkomt dan door toeval verklaard kan worden, multifactorieel veroorzaakt, de risicobepaling berust op de familiegegevens;
- “Sporadische kanker”, waarbij de familieanamnese negatief is, vaak voorkomend op oudere tot hoge leeftijd, met slechts geringe invloed van erfelijk bepaalde verhoogde gevoeligheid voor het ontstaan van kanker.

Op basis van deze omschrijving is ongeveer 5% van alle vormen van kanker erfelijk bepaald, 15% is familiair en 80% is sporadisch.

Bij de eerstgenoemde diagnose is de kans op kanker voor individuen met erfelijke aanleg sterk verhoogd en kan door DNA-diagnostiek worden bepaald wie wel en wie niet de erfelijke aanleg draagt. Bij familiale kanker is het risico op ziekte matig tot sterk verhoogd en stoelt de risicobepaling niet op DNA-diagnostiek, maar op het aantal aangedane familieleden, de leeftijd(en) van diagnose en de graad van verwantschap ten opzichte van de aangedane

² Daar waar wordt gesproken van patiënten wordt de persoon bedoeld die contact heeft met de klinisch geneticus. Doorgaans wordt hier het woord indexpatiënt gebruikt. Echter, dit is niet in lijn met de cascadegedachte omdat de ‘patiënt’ niet per definitie de eerste is die gezien wordt binnen een familie.

familieleden. Bij sporadische kanker is voor naaste familieleden de kans op kanker in het algemeen slechts licht verhoogd ten opzichte van het populatierisico, waarbij verder onderzoek of preventieve maatregelen anders dan bevolkingsonderzoek niet in aanmerking komen.

DNA-diagnostiek kan verschillende uitkomsten hebben: er kan een oorzakelijke genmutatie worden gevonden, een tweede mogelijkheid is dat geen genmutatie wordt gevonden, een derde mogelijkheid is dat er een genmutatie met onzekere betekenis wordt gevonden (in dit laatste geval is de genmutatie mogelijk oorzaak van ziekte dan wel een onschuldige genetische variant). Het blijkt, dat deze verschillende uitkomsten verwarrend kunnen zijn voor patiënten en familieleden: als geen mutatie is gevonden kan ten onrechte worden aangenomen dat er geen verhoogd risico op kanker bestaat, als een onschuldige variant in het DNA is gevonden kan ten onrechte worden aangenomen dat een ziekteveroorzakende mutatie is vastgesteld. Deze aspecten verdienen speciale aandacht bij de erfelijkheidsvoorlichting aan patiënten en familieleden.

Hoewel in de naamgeving van deze richtlijn gekozen is voor de term “erfelijke kanker” zijn nadrukkelijk ook de families met “familiaire kanker” onderwerp van de richtlijn.

Binnen het onderwerp erfelijke en familiale kanker gaat het om uiteenlopende ziektebeelden met grote onderlinge verschillen wat betreft het risico op tumoren, de leeftijd waarop de ziekte tot uiting komt, de mogelijkheden ter voorkoming van ziekte en sterfte aan de aandoening, de mogelijkheden van behandeling en de mate van belasting door controles en behandeling. Een overzicht van de belangrijkste syndromen is te vinden op www.oncoline.nl, onder Erfelijke tumoren.

Hoofdstuk 2 Wetenschappelijke onderbouwing

2.1 Medisch wetenschappelijke literatuur

Professionele richtlijnen

In een reeks internationale professionele richtlijnen over genetische diagnostiek en erfelijkheidsvoorlichting (Godard et al., 2006; Offit & Thom, 2007 en 2010; Nicolás, 2009) wordt aanbevolen dat de arts het belang van het informeren van familieleden betreft in de voorlichting aan de patiënt. Ook in het in 2011 in het Verenigd Koninkrijk verschenen rapport “Consent and confidentiality in clinical genetic practice: guidance on genetic testing and sharing genetic information” van de “Joint Committee on Medical Genetics” wordt dit uitgangspunt gehanteerd. Er is echter in Nederland en internationaal geen juridische plicht vastgelegd waarin de betreffende familieleden door de arts geïnformeerd dienen te worden.

Een mogelijk conflict van belangen en plichten kan ontstaan als de patiënt zijn familieleden niet wenst te informeren; in die gevallen wordt aangeraden per individueel geval een afweging te maken tussen het belang van de patiënt en dat van het familielid/ de familieleden (Lacroix et al., 2008; Lucassen & Parker 2010).

Conclusie

Niveau 3	De arts dient het belang van het informeren van familieleden te betrekken in de voorlichting aan de patiënt. <i>Bronnen (C: Godard et al., 2006; Offit & Thom., 2007 en 2010; Nicolás, 2009)</i>
-----------------	---

Uitkomsten van de huidige standaardprocedure

De huidige standaardprocedure in Nederland is onder meer door Ramsoekh et al. (2007) geëvalueerd. Onderzocht werd welk percentage familieleden van patiënten met erfelijke darmkanker zich liet testen op de in de familie aangetoonde oorzakelijke mutatie. Voor de verschillende subvormen van erfelijke darmkanker liepen de percentages uiteen van 41% tot 53%. Ook uit andere studies blijkt het percentage familieleden dat zich laat testen, nadat bij de patiënt een erfelijke aanleg voor kanker is vastgesteld, relatief laag (32% -72 %) (Brooks et al., 2004; Landsbergen et al., 2005; Holloway et al., 2008; Finlay et al., 2008). Eerstegraads familieleden worden vaker geïnformeerd dan tweede- of derdegraads familieleden, terwijl ook voor deze laatstgenoemde categorieën familieleden de informatie van groot belang kan zijn (Peterson et al., 2003; Claes et al., 2003; MacDonald et al., 2007).

Een veel voorkomende praktische reden om familieleden niet te informeren is de omstandigheid, dat de patiënt niet over de benodigde adresgegevens beschikt (Ponz de Leon et al., 2004). Daarnaast kan het de patiënt aan de benodigde kennis over de te volgen weg ontbreken. Zo blijken in geval van erfelijke borstkanker mannelijke eerstegraads familieleden aanzienlijk minder vaak geïnformeerd te worden dan vrouwelijke eerstegraads familieleden. Dit is waarschijnlijk deels het gevolg van de misconceptie dat een erfelijke aanleg voor borstkanker niet via de mannelijke lijn doorgegeven kan worden (Patenaude et al., 2006). Goed begrip van de te communiceren risico's blijkt extra moeilijk in geval er geen mutatie is gevonden, een zogenaamde non-informatieve testuitslag (Vos et al., 2011).

Patiënten kunnen hun rol als brenger van het slechte nieuws als belastend ervaren en op grond daarvan behoefte aan steun ervaren (Dudok de Wit, 1997, Mollema et al., 2008).

Wiseman et al. (2010) gaven een overzicht van 33 overwegend kwalitatieve studies op het terrein van communicatie binnen families over genetische risico's. Of en hoe de informatie een belanghebbend familielid bereikt blijkt grotendeels af te hangen van het gevoel van verantwoordelijkheid bij de patiënt om deze informatie door te geven, van de vraag hoe hij/zij de kwaliteit van de relatie en de emotionele gevolgen van de informatie voor het familielid beoordeelt en van de gevoelens die de patiënt zelf heeft ten aanzien van het genetische risico. Het overzicht laat bovendien zien dat weinig onderzoek is verricht naar de reacties van familieleden op genetische risico- informatie die zij via de patiënt verkregen hebben.

In een soortgelijk overzicht van Chivers Seymour et al. (2010) benadrukten de auteurs de rol die de klinisch geneticus kan spelen bij het informeren van familieleden. Zij pleitten voor interventiestudies, gericht op het bevorderen van communicatie binnen families.

Conclusie

Niveau 3	<p>Het informeren van familieleden van een patiënt over een mogelijke erfelijke aandoening kan suboptimaal verlopen. Het kan de patiënt aan kennis, motivatie en mogelijkheden ontbreken om familieleden goed te informeren. Als gevolg daarvan worden met name tweede- en derdegraads familieleden minder vaak bereikt dan eerstegraads familieleden.</p> <p><i>Bronnen (C: Peterson et al., 2003; Claes et al., 2003; MacDonald et al., 2007; Wiseman et al., 2010)</i></p>
-----------------	---

Individuele schriftelijke informatie en de familiebrief

In de huidige procedure is een belangrijke rol weggelegd voor de schriftelijke samenvatting die de patiënt ontvangt van hetgeen gedurende de counseling is besproken. Het doel van deze brief is onder andere om patiënten te helpen bij het informeren van familieleden. Voor patiënten die een dergelijke brief ontvingen bleek er minder onzekerheid en accuratere risico-perceptie te bestaan dan bij diegenen die een dergelijke samenvatting niet hadden gekregen (Lobb et al., 2004). In de studie van Ratnayake et al. (2011) had een ruime meerderheid de brief ook aan familieleden laten lezen, of had het voornemen daartoe. Patiënten gaven aan behoefte te hebben aan ondersteunend materiaal bij het informeren van familieleden, waarbij de voorkeur werd gegeven aan beknopte schriftelijke informatie of een website. Genoemde studie van Ratnayake et al. (2011) liet echter ook een grote variatie aan voorkeuren van patiënten zien, hetgeen impliceert dat idealiter dergelijk ondersteunend materiaal op de persoon afgestemd zou moeten zijn.

Conclusie

Niveau 3	<p>Schriftelijke informatie is behulpzaam bij het informeren van familieleden.</p> <p><i>Bronnen (C: Lobb et al., 2004; Ratnayake et al., 2011)</i></p>
-----------------	---

Ervaringen met alternatieve procedures

Door de toegankelijkheid van bevolkingsregisters en kankerregisters in Finland konden Aktan-Collan et al. (2007) binnen families met Lynch syndroom nagaan, welke familieleden met een hoog risico op de aandoening (nog) niet getest waren op de erfelijke aanlegfactor. Vervolgens informeerden medewerkers van de genetische afdeling een deel van deze familieleden over de mogelijkheid van erfelijkheidsvoorlichting en DNA-diagnostiek. De overgrote meerderheid (92%) van de familieleden bleek deze directe benadering acceptabel te vinden. Bovendien resulteerde de benadering via de afdeling niet in meer angst in vergelijking met de bevindingen bij familieleden die via de patiënt waren benaderd. Van belang is echter te constateren dat de brief uit ethische overwegingen vrij algemeen geformuleerd was. Waarschijnlijk was mede daardoor de *uptake* van counseling van familieleden die via de genetische afdeling waren benaderd lager dan van familieleden die via de patiënt waren benaderd.

In een Australische studie werden eveneens familieleden “proactief” benaderd vanuit de “South Australian Familial Cancer Service” (Suthers et al., 2006). Aan de patiënten werden namen en adresgegevens gevraagd van familieleden. Deze familieleden werden in overleg met de patiënt direct aangeschreven. In een deel van de gevallen werden de betreffende familieleden hierover tevoren door de patiënt geïnformeerd, andere familieleden ontvingen direct een brief van de afdeling over het voorkomen van een erfelijke aanleg voor borstkanker of darmkanker in hun familie. Het percentage familieleden dat zich meldde voor een DNA-test na deze proactieve benadering was 40%, in vergelijking met 23% in de standaardgroep, waarbij familieleden alleen via de patiënt waren geïnformeerd. Naar het oordeel van familieleden over deze directe benadering is niet gevraagd.

Ook Evans et al. (2009) rapporteerden dat binnen families met erfelijke borstkanker meer familieleden werden bereikt met een proactieve benadering. In deze studie werd evenmin gerapporteerd wat het oordeel van betrokken was over deze wijze van benaderen.

Roshanai et al., (2009) onderzochten het effect van een extra counseling door een gespecialiseerde verpleegkundige op, onder andere, het delen van risico-informatie met familieleden. In de extra counseling werd aandacht besteed aan eventuele barrières bij de patiënt ten aanzien van het informeren van familieleden en werden tips gegeven hoe ‘slecht nieuws’ het best gebracht zou kunnen worden. Patiënten in de interventiegroep waren positief over de ondersteuning bij het informeren van familieleden. Er werd echter geen verschil gevonden in het percentage patiënten dat aangaf alle relevante familieleden geïnformeerd te hebben. In deze studie werden ook de geïnformeerde familieleden van de patiënten benaderd. Er werd geen verschil gevonden in de mate waarin familieleden geïnformeerd waren, tussen de familieleden in de interventie- en de controlegroep.

Conclusie

Niveau 3	<p>Het actief benaderen van familieleden over een mogelijke erfelijke aanleg leidt tot beter geïnformeerd zijn van familieleden en meer aanvragen voor genetisch onderzoek. Voor zover onderzocht waren er geen bezwaren van familieleden tegen een proactieve benadering.</p> <p><i>Bronnen (C: Aktan-Collan et al., 2007; Suthers et al., 2006; Evans et al., 2009)</i></p>
-----------------	---

2.2 Juridische aspecten

De juridische aspecten van het informeren van familieleden worden samengevat op p. 83-85 van het Handboek Gezondheidsrecht 2011 (Leenen et al., 2011). Daarbij komen twee vraagstukken aan de orde: een eventuele “duty to warn” van de klinisch geneticus en het informeren van familieleden in gevallen waarin de patiënt hiervoor geen toestemming geeft.

Duty to warn?

Enkele citaten uit bovengenoemd Handboek luiden als volgt: “Vraag is of de arts, indien de patiënt toestemming heeft gegeven de familieleden in te lichten, dan ook de juridische plicht heeft dat te doen. Het te snel aannemen van een dergelijke juridische plicht ontmoet bezwaren. De arts heeft met de familieleden lang niet altijd een relatie en zou hij hen, eventueel over de hele wereld verspreid, moeten opsporen? Bovendien ligt het in vele gevallen voor de hand dat de patiënt zelf zijn familie op de hoogte brengt. Een plicht voor de arts om familieleden te informeren – voor zover die redelijk bereikbaar zouden zijn – zou wellicht aanwezig zijn als het gaat om een ernstige, behandelbare ziekte en de arts weet dat de patiënt de familie niet inlicht. Het is niet uit te sluiten dat in een dergelijk geval het niet-informeren als een onrechtmatige daad van de arts ten opzichte van familieleden zou kunnen worden aangemerkt of tot tuchtrechtelijke aansprakelijkheid zou kunnen leiden”. “Anders dan in de Verenigde Staten, waar sprake is van een uitvoerige rechtspraak inzake de waarschuwingsplicht van medici jegens derden “at risk”, zijn door de Nederlandse rechter tot nu toe nauwelijks uitspraken gedaan over beroepsplichten van hulpverleners in dergelijke gevallen. De literatuur is – terecht – terughoudend om hier een juridische verplichting aan te nemen”.

“Een en ander sluit, zoals gezegd, niet uit dat er toch situaties zijn waarin het niet-informeren alles bijeengenomen onredelijk is te achten. Bijvoorbeeld de situatie dat DNA-onderzoek, dat bij de patiënt plaatsvindt, al bij voorbaat mede of zelfs primair wordt uitgevoerd om de aanwezigheid van een verhoogd genetisch risico bij familieleden te kunnen vaststellen. In zo’n geval is het zeer wel mogelijk dat aansprakelijkheid van de arts wordt aangenomen, zeker als het informeren van familieleden zou worden opgenomen in professionele richtlijnen over de zorgvuldige uitvoering van DNA-diagnostiek bij bepaalde ernstige ziekten of aandoeningen, en de hulpverlener zonder goede redenen van zo’n richtlijn zou afwijken”.

Dan wordt vervolgd met deze aanbeveling: “Gelet op het voorgaande is het gewenst dat de beroepsgroep (klinisch genetici, maar eventueel ook andere specialisten die regelmatig met aandoeningen met een belangrijke genetische component worden geconfronteerd), duidelijker dan nu het geval is, aangeeft wat het publiek van hen aan inspanningen mag verwachten ten aanzien van het informeren van familieleden. Als de professie dat zelf aangeeft (bij voorkeur in overleg met patiëntenorganisaties), dan biedt dat niet alleen vooraf voor de beroepsbeoefenaar een beter richtsnoer hoe te handelen, maar ook een maatstaf voor de rechter of andere instanties bij toetsing achteraf”.

Informeren van familieleden zonder toestemming van de patiënt?

Over het informeren van familieleden stelt het bovengenoemd Handboek (pg 83-85) onder meer het volgende: “Geeft de adviesvrager geen toestemming, dan heeft de arts niet het recht om familieleden in te lichten, tenzij hij in een conflict van plichten komt te verkeren. Met een conflict van plichten kan de arts worden geconfronteerd als de patiënt toestemming weigert voor informeren van familieleden over een ernstige, behandelbare erfelijke ziekte of over ernstige gevolgen voor het nageslacht. Strikte regels zijn voor het conflict van plichten niet te

geven. Al dan niet behandelbaarheid van de ziekte, het al dan niet verkeren in de procreatieve leeftijd van de te waarschuwen persoon enzovoort, zijn overwegingen die een rol kunnen spelen. Ook moet echter worden overwogen dat het om gevoelige gegevens gaat, dat patiënten soms geen contact met hun familie wensen of dat iemand, om hem moverende redenen, niet wil dat de familie van zijn erfelijke gegevens op de hoogte komt.”

”Voordat de arts de familieleden gaat inlichten, dient de patiënt daarvan op de hoogte te worden gebracht. Voor de relatie van de patiënt met zijn familie is het feit dat, zij het tegen zijn zin, gegevens over hem bij de familie bekend worden, immers van belang. Wanneer voorzienbaar is dat de uitkomst van het erfelijkheidsonderzoek van zodanig gewicht voor familieleden kan zijn dat de arts moeilijk zal kunnen nalaten hen te informeren dient dit vóór het onderzoek met de adviesvrager te worden besproken. Deze kan dan bijvoorbeeld besluiten het onderzoek niet te laten doen.”

”Een algemene doorbreking van de geheimregels in het geval van genetische afwijkingen moet worden afgewezen. Daardoor zouden niet alleen de rechten van de adviesvrager worden geschonden, maar ook zou de relatie tussen artsen en patiënten in het algemeen worden geschaad. Indien het geheim niet voldoende wordt beschermd, is het risico aanwezig dat patiënten worden afgeschrikt om zich bij problemen met betrekking tot erfelijkheid tot de hulpverlening te wenden.”

Conclusie

	<p>De huidige wetgeving bepaalt niet expliciet de rol van de klinisch geneticus in het informeren van familieleden. Er bestaat een spanningsveld tussen het ongevraagd verstrekken van informatie en situaties waarin het onthouden van informatie onredelijk is. In het algemeen en bij een mogelijk conflict van plichten speelt een richtlijn van de beroepsgroep een belangrijke rol.</p> <p>Leenen et al., 2011</p>
--	--

Benaderen mogelijk erfelijk belast persoon zonder dat er een behandelrelatie is

De vraag voor de klinisch geneticus kan zijn, of het juridisch is toegestaan, ofwel rechtstreeks of via de huisarts contact op te nemen met een familielid van de patiënt, met wie de klinisch geneticus geen arts-patiënt relatie heeft. Is de klinisch geneticus gerechtigd over medische zaken een familielid te benaderen? Dit individu heeft immers niet zelf medisch advies gevraagd aan de betreffende klinisch geneticus. Kan het familielid de klinisch geneticus terecht - ook vanuit juridisch aspect - verwijten, dat met hem/haar contact werd opgenomen - direct of via de huisarts - met belastende gegevens, waardoor hij/zij nu ongewild belast is? Het antwoord kan als volgt worden geformuleerd:

Er is de mogelijkheid dat mensen het als negatief ervaren om ongevraagd met belastende informatie te worden geconfronteerd, maar ook dat zij het kwalijk zouden vinden als zij die informatie niet hadden gekregen. Het is bijzonder lastig om met betrekking tot mensen die de arts niet kent in te schatten of zij het recht op weten wel of niet belangrijker vinden dan het recht op niet weten. Dat is ook niet bij voorbaat na te gaan, zodat een afweging moet worden gemaakt die noodzakelijkerwijs op zichzelf staat. De situatie waarin de klinisch geneticus anderen ongevraagd informatie geeft die (zeer) belastend is en waarbij er geen (be)handelingsopties zijn is wellicht de lastigste. In die gevallen is het te verdedigen om mensen niet ongevraagd te informeren. Dat ligt anders als het om informatie gaat over een (potentieel)

ernstige aandoening en er in de preventie of curatieve sfeer handelingsopties zijn. In een dergelijke situatie lijkt de veronderstelling reëel dat er door de betrokkene meer waarde wordt gehecht aan weten dan aan niet weten. Dit sluit ook aan bij de conflict-van-plichten benadering. Als vanuit dit argument wordt gehandeld valt nog steeds niet uit te sluiten dat de persoon die ongevraagd is geïnformeerd daarover een klacht indient, maar juridisch is er in principe voor de klinisch geneticus geen probleem als het ging om een redelijke en gewetensvolle afweging van de informerende hulpverlener.

Conclusie

	Indien na redelijke en gewetensvolle afweging de klinisch geneticus van mening is, dat de mogelijk erfelijk belaste persoon geïnformeerd zou moeten worden mag de klinisch geneticus contact met deze persoon opnemen, direct of via de huisarts.
--	---

2.3 Ethische aspecten

De ethiek van het informeren van familieleden in de klinische genetica komt aan de orde in publicaties van o.a. de Gezondheidsraad (1989), De Wert (1999; 2005), Knoppers (2002), Parker en Lucassen (2003; 2004), Newson en Humphries (2005), en Forrest et al. (2007). Daarbij spelen verschillend deelthema's. Op onderdelen lijkt er sprake te zijn van een sterke consensus.

Belangen van familieleden: kernpunt in de erfelijkheidsvoorlichting

Voor velen geldt in de klinische genetica het adagium: 'de patiënt is de familie'. Dit betekent tenminste dat het belang van familieleden bij het tijdig krijgen van voor hen relevante informatie die in het kader van onderzoek van de patiënt is verkregen, altijd punt van aandacht moet zijn in de counseling van de patiënt. De belangen van familieleden bij primaire/secundaire preventie en bij het kunnen nemen van weloverwogen beslissingen wat betreft hun eventuele voortplanting, mogen niet worden miskend, en verdienen een plaats op de agenda van iedere individuele erfelijkheidsvoorlichting. De hulpverlener zal deze belangen, waar opportuun, met de patiënt bespreken en hem/haar, indien nodig, proberen te motiveren tot het informeren van zijn/haar familieleden. In de ethische literatuur en richtlijnen wordt tegen deze achtergrond de vraag gesteld of het - in de erfelijkheidsvoorlichting sinds jaar en dag dominante - beginsel van niet-directiviteit wel houdbaar is in situaties waarin de belangen van familieleden tijdige informatieverstrekking vergen.

Het informeren van familieleden: een gedeelde verantwoordelijkheid

Uitgangspunt is dat de patiënt zelf de primaire verantwoordelijkheid heeft voor het informeren van zijn familieleden. Dit laat onverlet dat ook de verantwoordelijkheid van de betreffende hulpverlener van belang is – er is, zo wordt in brede kring erkend, sprake van een gedeelde verantwoordelijkheid. De verantwoordelijkheid van de hulpverlener ter zake wordt echter verschillend geïnterpreteerd. Deze verantwoordelijkheid betreft minimaal de taak de patiënt te wijzen op zijn/haar eigen verantwoordelijkheid jegens familieleden (zie eerder). In toenemende mate wordt echter erkend dat de verantwoordelijkheid van de hulpverlener daar niet mee ophoudt; de hulpverlener moet de patiënt ook steun bieden bij het informeren van zijn/haar familieleden. Het nut van schriftelijke informatie voor familieleden (in jargon: de eindbrief en de familiebrief) wordt in brede kring erkend; dit maakt de taak voor de patiënt minder zwaar – en draagt overigens ook bij aan de kwaliteit van de informatieverstrekking door de patiënt aan zijn/haar familieleden. Mag de hulpverlener ook zelf de familieleden van zijn patiënt benaderen/informeren ('direct informeren'), al dan niet met toestemming van de patiënt? Het gemakkelijkst is de situatie waarin de patiënt daarvoor toestemming verleent. Deze situatie komt nu als eerste aan de orde.

Direct benaderen: verantwoord of niet?

'Direct informeren' heeft bezwaren en risico's, maar ook voordelen. Wat de bezwaren betreft, wordt gewezen op onder andere:

- het risico op psychologische schade (de hulpverlener kent de familieleden veelal niet en kan dan niet of nauwelijks de impact van de informatie op deze persoon inschatten en hoe hij deze moet benaderen met de informatie);
- de mogelijke schending van het recht van familieleden op 'niet weten'.

Direct informeren kan echter ook voordelen hebben, waaronder:

- de bevordering van de effectiviteit van het informeren van familieleden;
- de bevordering van de kwaliteit van de verstrekte informatie;
- het omzeilen van een zware belasting van de patiënt.

In meer recente ethische literatuur wordt verdedigd dat direct informeren, alles afwegend, verantwoord kan zijn, zeker als aan de volgende voorwaarden is voldaan:

- het preventieve belang van familieleden bij het tijdig ontvangen van de informatie staat buiten kijf. Men mag dan aannemen dat het recht van familieleden bij 'weten' (zodat zij weloverwogen keuzes kunnen maken) zwaarder weegt dan hun vermeende belang bij niet weten dat zij deel uitmaken van een familie met een erfelijke ziekte;
- de patiënt geeft de voorkeur aan direct informeren door de hulpverlener, bijvoorbeeld omdat hij het als een te zware of te moeilijke taak ervaart om zelf zijn familieleden te benaderen.

De ethische discussie over de wenselijkheid van direct informeren en de te stellen zorgvuldigheidsvoorwaarden is niet uitgekristalliseerd. Van belang voor de verdere discussie is in ieder geval dat praktische/logistieke bezwaren (vooral bezwaren in termen van de 'workload' voor hulpverleners) niet worden 'opgetild' tot principiële ethische bezwaren.

Wat als patiënt familieleden niet wil (laten) inlichten?

De situatie wordt complexer wanneer de patiënt (bepaalde) familieleden niet zelf wil inlichten en de hulpverlener geen toestemming geeft voor het doorbreken van het beroepsgeheim – is direct informeren dan uitgesloten? Aan de orde is hier de status/het gewicht van de zwijgplicht. In de medische ethiek bestaat weinig of geen steun voor een absoluut beroepsgeheim. Zeker ook als het gaat om genetische informatie is de dominante (nauwelijks omstreden) opvatting dat het beroepsgeheim onder de volgende voorwaarden kan worden 'overruled':

- alles is in het werk gesteld om toestemming van de betrokkene te verkrijgen;
- de arts moet in gewetensnood verkeren door handhaving van de zwijgplicht;
- er is geen andere weg om het probleem op te lossen dan door doorbreking van het geheim;
- het niet-doorbreken van het geheim brengt waarschijnlijk ernstige schade/ernstig leed toe;
- het moet vrijwel zeker zijn dat de familie de informatie zal gebruiken, zodat de schade wordt voorkomen of althans beperkt;
- er wordt niet meer informatie verstrekt dan strikt noodzakelijk is ter voorkoming van schade/leed.

Over de operationalisering van deze voorwaarden in individuele casus bestaat, zo leert de praktijk, soms verschil van mening. Dit laat onverlet dat het beroepsgeheim geen absolute blokkade opwerpt tegen direct informeren.

Een beroepsethische plicht om familieleden te informeren?

Dat direct informeren van familieleden ethisch verantwoord kan zijn, ook wanneer het beroepsgeheim daardoor zou worden geschonden, betekent niet dat direct informeren dus ook moreel verplicht is – het verschil tussen ‘mogen’ en ‘moeten’ is ook hier van groot belang. Toch zijn er omstandigheden denkbaar waarin een dergelijke morele (beroepsethische) plicht kan bestaan. Voor zover dit deelthema in de ethische literatuur aan de orde komt, gaat het om situaties waarin er een groot risico is op ernstige gezondheidsschade en er effectieve behandelingsopties zijn. De discussie over deze voorwaarden is echter niet uitgekristalliseerd.

Conclusie

	Aandacht voor de belangen van verwanten is inherent aan de erfelijkheidsvoorlichting. Al is het uitgangspunt dat de patiënt zelf de primaire verantwoordelijkheid heeft voor het informeren van verwanten, het direct informeren van verwanten door de klinisch geneticus kan verantwoord zijn. Dit laatste geldt, zij het onder strikte voorwaarden, ook als de toestemming daartoe van de patiënt ontbreekt.
--	--

Hoofdstuk 3 Inventarisatie onder klinisch genetici en onder patiënten en familieleden

Uit het vorige hoofdstuk blijkt dat de literatuur beperkt houvast bood voor het formuleren van aanbevelingen over het informeren van familieleden. De literatuurgegevens zijn daarom aangevuld met informatie verkregen door middel van vragenlijstonderzoek onder klinisch genetici en een interviewstudie onder patiënten en familieleden. Deze inventarisaties werden uitgevoerd in de zomer van 2011. Onderstaand worden eerst voor de inventarisatie onder klinisch genetici de methodiek en resultaten beschreven, vervolgens worden de methodiek en resultaten van de interviewstudie onder patiënten en familieleden weergegeven. Deze soort informatie wordt bij richtlijnontwikkeling normaliter gepresenteerd onder 'overwegingen', maar gezien de omvang van de inventarisaties is besloten deze in een apart hoofdstuk te presenteren. De conclusies, die op basis van de inventarisaties werden getrokken zijn meegewogen bij het formuleren van de aanbevelingen in hoofdstuk 5.

3.1 Inventarisatie onder klinisch genetici

Alle klinisch genetici verbonden aan de negen afdelingen klinische genetica in Nederland zijn in juli 2011 per email uitgenodigd voor deelname aan een online vragenlijst. De respons was 58% (64/111). Van 38% van de aangeschrevenen was oncogenetica het aandachtsgebied. De vragenlijst is opgesteld op basis van literatuuronderzoek en eerdere interviews met klinisch genetici, gepubliceerd door Stol *et al.* (2010). De concept vragenlijst is besproken met leden van de werkgroep betrokken bij het opstellen van deze richtlijn. De vragenlijst en resultaten zijn te vinden bij de aanvullende informatie op de VKGN website (www.vkgn.org). De belangrijkste uitkomsten worden hieronder besproken.

De vragen betroffen de wenselijkheid ten aanzien van het informeren van familieleden over erfelijke kanker door patiënten zelf en de opvattingen van klinisch genetici over hun rol bij het informeren van familieleden. Daarbij is nagegaan in hoeverre de aard van het betreffende ziektebeeld invloed had op de attitudes. Ook is per afdeling aan een aantal klinisch genetici gevraagd om de familiebrief op te sturen, om na te gaan hoe deze is opgesteld.

Het principe van het informeren van familieleden

Uit de inventarisatie onder klinisch genetici bleek dat vrijwel alle klinisch genetici van mening waren dat zij patiënten moeten uitleggen waarom het belangrijk is dat familieleden geïnformeerd worden. Bijna twee derde (62%) van de klinisch genetici was van mening dat familieleden met een verhoogde kans op kanker geïnformeerd moeten worden, ongeacht door wie dit gedaan wordt; 28% had hierover geen uitgesproken mening en 9% was het hier niet mee eens. Daarbij werd in de vraagstelling geen onderscheid gemaakt tussen een familiale of erfelijke vorm van kanker. Potentiële gezondheidswinst voor zowel de familieleden van patiënten zelf als voor hun (toekomstige) nageslacht was het belangrijkste argument voor het informeren van familieleden. Klinisch genetici waren terughoudender in actieve benadering van familieleden indien informeren geen potentiële gezondheidswinst zou kunnen opleveren.

Bijgevolg zou het belang van het informeren van familieleden met de patiënt besproken moeten worden en ook de manier waarop hij/zij dat wil gaan doen. De meerderheid van de klinisch genetici was bereid in die informatieverstrekking een actieve rol te hebben (zelf informeren).

Een kleine minderheid van klinisch genetici was van mening dat het informeren van familieleden niet de verantwoordelijkheid is van de klinisch geneticus.

Conclusies

	Familieleden met een verhoogde kans op erfelijke of familiale kanker zouden geïnformeerd moeten worden indien er sprake is van gezondheidswinst voor familieleden zelf of hun nakomelingen.
--	---

	De klinisch geneticus dient met de patiënt te bespreken dat het belangrijk is om de familie te informeren bij vaststelling van een erfelijke aanleg voor kanker.
--	--

	De meerderheid van de klinisch genetici is bereid een actieve rol te nemen in de informatieverstrekking, c.q. de familieleden te benaderen.
--	---

Argumenten voor informatieverstrekking door de patiënt

Veel klinisch genetici vinden dat de patiënt zelf zijn of haar familieleden moet informeren. Een belangrijke reden hiervoor was dat de patiënt beter het juiste moment van informeren zou kunnen inschatten: de patiënt zou beter de persoonlijke omstandigheden van familieleden kennen (bijvoorbeeld zwangerschap of een recent sterfgeval). Daarnaast werd door een groot aantal klinisch genetici aangegeven, dat de patiënt veelal liever zelf de familieleden informeert. Een praktisch argument is dat klinisch genetici de contactgegevens van familieleden niet hebben hetgeen de mogelijkheid beperkt om familieleden te informeren. Ook zouden afdelingen klinische genetica geen tijd en/ of niet de financiële middelen hebben om familieleden te informeren, hoewel dit voor een derde van de respondenten geen reden was om het informeren geheel aan patiënten zelf over te laten.

Conclusie

	Idealiter worden naar de opvatting van klinisch genetici familieleden door de patiënt geïnformeerd over een mogelijke erfelijk of familiair verhoogde kans op kanker.
--	---

Argumenten voor directe benadering van familieleden

Hoewel er weinig steun was onder klinisch genetici voor een standaardpraktijk waarbij de klinisch geneticus zelf, met toestemming van de patiënt, familieleden informeert, waren er wel argumenten voor een directe benadering door de klinisch geneticus, bijvoorbeeld als de patiënt aangeeft dat hij/zij het heel moeilijk vindt om (bepaalde) familieleden te informeren. Voorts zou het voor bepaalde patiënten een te grote emotionele belasting kunnen zijn om hun familieleden te informeren. Tenslotte zouden patiënten de informatie niet altijd volledig en juist overbrengen. Iets meer dan de helft van de klinisch genetici was van mening dat zij zelf de informatie neutraal over kunnen brengen en dat het daarom beter zou zijn dat de klinisch geneticus informeert. Een derde vond dat familieleden zich onder druk gezet zouden kunnen voelen om zich te laten counsellen/testen als de patiënt de informatie verschaft. Ook zouden patiënten niet altijd goed inschatten wie wel of niet geïnformeerd wil worden. Door een directe benadering zouden meer familieleden bereikt kunnen worden.

Conclusies

	Klinisch genetici denken dat als de belasting voor de patiënt groot is, de klinisch geneticus beter in staat is om de familieleden te informeren.
	Het standaard informeren van familieleden door de klinisch geneticus wordt niet wenselijk geacht.
	De indruk bestaat dat informatieoverdracht (zowel wat betreft inhoud als proces) van patiënt naar familieleden niet altijd goed verloopt.

3.2 Inventarisatie onder patiënten en familieleden

De inventarisatie onder patiënten en familieleden werd uitgevoerd aan de hand van semi-gestructureerde telefonische interviews. Er werd een steekproef genomen van patiënten bij wie in de drie jaar voorafgaande aan het interview (medio 2011) een *BRCA1*, *BRCA2* of een mismatch repair genmutatie (Lynch syndroom) was vastgesteld. Patiënten werden gerekruteerd binnen één academisch ziekenhuis (AMC). Van de 16 aangeschreven patiënten hebben er 11 ingestemd met deelname. Vervolgens zijn 26 familieleden bereid gevonden voor deelname. In acht families is met meerdere mensen gesproken.

De interviewleidraad werd samengesteld op basis van literatuuronderzoek en had als belangrijkste thema's: de ervaring met het informeren van familieleden, opvattingen over het informeren van familieleden en de meest gewenste procedure. De interviews duurden een half tot anderhalf uur. De gegevens werden door twee afzonderlijke onderzoekers kwalitatief geanalyseerd. Aanvullende informatie over de interviews is opgenomen op de VKGN website (www.vkgn.org).

Ervaren voordelen van de huidige procedure

Veel patiënten gaven aan het als hun plicht te zien om zelf hun familieleden te informeren, ook wanneer het contact met familieleden moeizaam is of wanneer de patiënt zelf beperkt is door ziekte. Zo zouden familieleden vervolgens zelf keuzes kunnen maken voor hun toekomstige gezondheid; zij kunnen zich laten testen op erfelijke aanleg of zich regelmatig laten controleren. Sommige patiënten hadden veel moeite gedaan om familieleden te bereiken. Familieleden van patiënten gaven op hun beurt aan dat de emotionele band die zij hebben met de patiënt de informatieverstrekking bevorderde. Dit maakte dat zij meer vrijuit konden praten, steun aan elkaar hadden en elkaar gerust konden stellen. Patiënten informeerden zonder uitzondering hun kinderen, ook als er sprake was van een moeilijke relatie of als ouder en kind elkaar weinig zagen. Een vermoeden dat sommige familieleden geen informatie zouden wensen was overigens voor een aantal patiënten reden deze familieleden niet in te lichten.

De meeste patiënten en familieleden waren er op tegen dat familieleden direct zouden worden geïnformeerd door de klinisch geneticus. De boodschap zou op die manier harder aan komen. Veel familieleden gaven aan dat zij het bovendien onpersoonlijk zouden vinden, als zij de uitslag van het erfelijkheidsonderzoek en het risico voor henzelf van een "vreemde" zouden horen. Er werd daarbij aangegeven dat de klinisch geneticus niet zo kan meeleven met de familie

vergeleken met de patiënt, omdat deze geen emotionele (en genetische) band met het familielid heeft.

Conclusie

	In deze geselecteerde groep prefereerden de geïnterviewde familieleden geïnformeerd te worden door de patiënt.
--	--

Ervaren nadelen van de huidige procedure

Het informeren van familieleden werd door sommige patiënten als belastend ervaren, vooral door patiënten die ernstig ziek waren. Tijd en energie werden in dat geval liever aan andere zaken besteed. In praktische zin hadden patiënten niet alle adressen paraat. Het uitzoeken ervan kostte tijd en energie. Zeker patiënten die ziek waren hadden dit er niet altijd voor over.

Er was ook een emotionele belasting. Het verstrekken van informatie aan familieleden ging soms gepaard met schuldgevoelens. Enkele familieleden voelden zich onder druk gezet door patiënten. Het informeren van familieleden leidde in enkele gevallen tot wrijving binnen de familie en er was soms onduidelijkheid over wie welk familielid zou moeten informeren. Een enkele keer verweten familieleden de patiënt dat zij ongevraagd geconfronteerd werden met informatie over een verhoogd risico op kanker of dat het moment waarop de informatie werd gegeven ongeschikt was.

Bij het informeren van familieleden speelden ook privacyaspecten een rol, het delen van details over de eigen ziekte met anderen werd niet altijd als gewenst ervaren. Dit was een reden om bepaalde familieleden niet te informeren.

Patiënten lieten soms na familieleden waar zij wel contactgegevens van hadden te informeren, wanneer ze problemen of weerstand vermoedden, zoals bij familieleden met een bepaalde geloofsovertuiging.

Begeleiding bij het benaderen van familieleden waarmee geen contact is, werd op prijs gesteld, in het bijzonder het benaderen van verre (tweede- en derdegrads) familieleden.

Als nadeel van de huidige procedure werd de kwaliteit van de informatieverstrekking genoemd. Informatie door de klinisch geneticus zou voorkomen dat een familielid met vragen en ongerustheid blijft zitten. Bij het informeren door de patiënt zou informatie mogelijk niet volledig of onjuist worden overgebracht. Wanneer familieleden de informatie aan elkaar overbrengen zou 'het verhaal' per keer dat het wordt doorverteld kunnen veranderen. De kennis over de risico's voor verschillende takken van de familie schoot tekort. De emotionele band met familieleden werd als nadeel voor de kwaliteit van de informatieoverdracht genoemd. Het familielid moet zich bijna wel bezig houden met de emotionele gevolgen van erfelijke aanleg voor de patiënt en zou zich daarom minder goed kunnen concentreren op de inhoudelijke boodschap. Zowel patiënten als familieleden gaven aan dat zij meer aanvullende informatie van de klinisch geneticus op prijs hadden gesteld. De familiebrief die wordt opgesteld door de afdelingen klinische genetica wordt als voorbeeld genoemd, maar het kan ook gaan om een persoonlijke afspraak of telefonisch contact waarin de informatie wordt toegelicht. Een gesprek bij de klinisch geneticus werd als veel 'persoonlijker' ervaren dan een 'kille brief' en zou mensen die zich 'van alles in hun hoofd halen' op een realistische manier kunnen geruststellen. Het lijkt van persoon tot persoon te verschillen of de voorkeur wordt gegeven aan schriftelijke dan wel mondelinge informatie. Het ervaren voordeel van de familiebrief was dat men iets in handen heeft waarin de feiten beschreven staan die steeds opnieuw terug te lezen zijn. Daarnaast kan deze informatie ook aan anderen overhandigd worden zoals naasten of aan de huisarts. Privacy

van de gegevens in de brief werd echter wel belangrijk geacht omdat het weergeven van persoonsgegevens in de brief soms tot problemen leidde. Belangrijk daarbij was in de familiebrief eveneens dat de eigen keuze (een DNA-test is slechts één van de mogelijkheden) werd benadrukt.

*Conclusies**

	Het informeren van familieleden vereist een inspanning die met name voor zieke adviesvragers teveel gevraagd kan zijn.
	Het informeren van familieleden geeft een emotionele belasting; hoe zwaar deze belasting is, varieert van patiënt tot patiënt.
	Begeleiding door de afdeling klinische genetica bij het benaderen van familieleden waarmee weinig of geen contact is wordt op prijs gesteld.
	De kwaliteit van informatieoverdracht naar de familieleden wordt ervaren als punt van zorg. Door de emotionele band en het 'doorvertellen' wordt informatie mogelijk vertekend overgebracht. Mogelijk kan de klinisch geneticus meer/betere informatie aanleveren (mondeling of schriftelijk).
	In een familiebrief zou rekening gehouden moeten worden met privacyaspecten en dient keuzevrijheid aangaande eventuele vervolgstappen voor familieleden benadrukt te worden.

* Het betreft hier een geselecteerde groep patiënten en familieleden, waarbij de informatieverstrekking vrijwel uitsluitend via de patiënt of direct betrokken familieleden is gegaan. Hieruit kunnen geen conclusies worden getrokken over ervaren voordelen van mogelijke andere trajecten, bijvoorbeeld van een traject waarin de arts direct familieleden zou informeren.

De intake en benaderen van familieleden

Patiënten gaven er de voorkeur aan dat het onderwerp *informeren van familieleden* vroeger in het contact met de klinisch geneticus ter sprake zou worden gebracht. Aldus zou de patiënt zich beter kunnen voorbereiden op het informeren van familieleden. Eventuele problemen (familierelaties, ontbrekende contactgegevens) zouden zo niet alleen eerder aan het licht komen, maar ook op een geschikt moment, dat wil zeggen niet pas op het moment waarop de patiënt met de eigen uitslag van erfelijkheidsadvisering wordt geconfronteerd. Bovendien zouden familieleden op deze manier in de gelegenheid zijn een eventuele wens om niet geïnformeerd te worden al in een vroeg stadium uit te spreken aan de patiënt. Er werd echter ook aangegeven dat het informeren van familieleden voor de testuitslag nog niet relevant is.

Conclusie

	De klinisch geneticus zou het informeren van familieleden tijdig in de counseling aan de orde moeten stellen.
--	---

Hoofdstuk 4 Overwegingen van de werkgroep

Op basis van de literatuurgegevens en de uitkomsten van de inventarisatie onder klinisch genetici en interviews met patiënten en familieleden kwam de werkgroep tot de volgende overwegingen.

4.1 Belasting van de patiënt

In overeenstemming met de huidige gang van zaken is het algemene uitgangspunt dat de patiënt de familie zelf informeert. Uit de inventarisatie blijkt dat zowel patiënten, familieleden als klinisch genetici hier de voorkeur aan geven. Er zijn echter verschillende bezwaren in te brengen tegen de huidige procedure. Het eerste bezwaar is de (mogelijke) belasting van de patiënt. Immers, de patiënt kwam met een eigen zorgvraag naar de klinisch geneticus. Praktisch gezien kunnen er problemen zijn (onbekende adressen en telefoonnummers van familieleden met wie er geen regelmatig contact is). Bovendien kan het voor de patiënt een te zware taak zijn om belast te worden met het informeren van familieleden, bijvoorbeeld als de patiënt beperkt is door ernstige ziekte of ingrijpende behandeling. Voorts ligt de verantwoordelijkheid voor het welzijn van familieleden niet per se bij de patiënt, terwijl deze verantwoordelijkheid nu wel op zijn/ haar schouders wordt gelegd. Familieleden zouden het de patiënt kunnen gaan verwijten, als zij niet of niet tijdig worden geïnformeerd; dit fenomeen wordt in de praktijk ook waargenomen. Daartegenover zou een familielid er bezwaar tegen kunnen hebben om door de patiënt te worden geïnformeerd. Tenslotte: indien het expliciet de taak van de patiënt zou zijn om familieleden te informeren, zou dit voor de patiënt een oneigenlijke drempel kunnen opwerpen om voor zijn/ haar eigen welzijn erfelijkheidsadvies te vragen.

Samenvattend: hoewel het informeren door de patiënt het uitgangspunt is, dient met de mogelijke belasting hiervan voor de patiënt rekening te worden gehouden.

4.2 Erfelijke en familiale kanker

Er is een verschil tussen erfelijke kanker en familiale kanker wat betreft het informeren van familieleden. Bij erfelijke kanker is de oorzaak gelegen in een aantoonbare kiembaanmutatie in een bepaald gen, zoals bijvoorbeeld in *BRCA1* voor erfelijke borstkanker of *MLH1* voor erfelijke darmkanker. In beide gevallen is het overervingpatroon autosomaal dominant en is de aanleg als regel niet *de novo*, bij de onderzochte patiënt zelf ontstaan, maar overgeërfd over vele generaties. Een en ander betekent dat ook verre familieleden drager kunnen zijn van dezelfde mutatie, zoals dochters van een overleden broer van moeder, in geval moeder draagster is of was van een *BRCA1* mutatie. Bovendien geldt voor deze groep erfelijke kanker dat voor mutatiedragers als regel het risico op kanker zeer sterk verhoogd is, in de orde van een lifetime risico van meer dan 50%.

Bij familiale kanker is de oorzaak multifactorieel en is de kans op kanker voor familieleden afhankelijk van het aantal aangedane familieleden, de leeftijd(en) van diagnose en de graad van verwantschap ten opzichte van het aangedane familielid of de aangedane familieleden. Het lifetime risico op kanker ligt dan vaak in de orde van 10-15% en is vrijwel altijd lager dan 40%.

Een en ander brengt met zich mee, dat bij erfelijke kanker ook verre familieleden er veel baat bij kunnen hebben om te weten, dat er bij een ver familielid een genmutatie is gevonden. Bij familiale kanker geldt het verhoogde risico op kanker als regel voor eerstegraads en soms tweedegraads familieleden, waarbij het aannemelijk is dat de communicatie binnen de familie gemakkelijker zal gaan omdat het om naaste familieleden gaat. In de eerstgenoemde groep zijn bovendien de risico's op kanker hoog, hetgeen een extra reden is om te pogen ook deze verre familieleden te bereiken.

4.3 Grenzen aan informatieverstrekking

Mogelijkheden om familieleden te informeren worden begrensd door de beschikbaarheid van gegevens over de familieleden, die een verhoogde kans op kanker hebben en door de mogelijkheid met hen in contact te treden.

Families zijn in wezen vaak onbegrensd: als de aandoening bijvoorbeeld van grootvader is overgeërfd, en grootvader komt uit een zeer grote familie, dan zal het meestal niet mogelijk zijn, om alle verre familieleden van grootvaders zijde te identificeren. Ook het nagaan van adresgegevens van familieleden is niet altijd mogelijk.

Als de patiënt zijn familieleden niet wil informeren kan het ingewikkeld zijn deze familieleden te identificeren of achterhalen.

Naast bovengenoemde overwegingen zijn er organisatorische aspecten. In de interviews die werden gehouden met klinisch genetici, beschreven door Stol et al. (2010), werd aangegeven, dat binnen de afdelingen klinische genetica de faciliteiten beperkt zijn en dat – indien er meer inspanningen nodig zouden zijn om familieleden te informeren – hiervoor de huidige faciliteiten van de afdeling klinische genetica wat betreft beschikbare mensen en middelen te kort zouden schieten.

Hoofdstuk 5 Aanbevelingen

De hieronder genoemde aanbevelingen hebben als doel familieleden van patiënten met een erfelijke of familiale aanleg voor kanker zo goed mogelijk te informeren zodat zij een weloverwogen keuze kunnen maken over het aangaan van erfelijkheidsonderzoek naar een erfelijk of familiair verhoogd risico op kanker.

Uitgangspunt is dat het tot de verantwoordelijkheid van de klinisch geneticus behoort toe te zien op een optimale informatieverstrekking aan familieleden bij erfelijke en familiale kanker. Aangezien het in de praktijk gaat om uiteenlopende aandoeningen en om uiteenlopende persoonlijke en familieomstandigheden zal niet één oplossing de beste zijn voor alle erfelijke en familiale tumorsyndromen en voor alle patiënten en familieleden. Onderstaande aanbevelingen geven richting aan de te volgen procedure.

Per patiënt wordt gekeken welke werkwijze het best aansluit op de persoonlijke en familieomstandigheden van die patiënt. Primair wordt de verantwoordelijkheid voor het informeren van familieleden bij de patiënt gelegd. Als er (toch) behoefte is, vanuit de patiënt en/of naar inzicht van de klinisch geneticus aan een meer proactieve professionele rol dient hiernaar gehandeld te worden, zowel om redenen van goed hulpverlenerschap jegens de patiënt (die kan het niet altijd zelf doen, soms behoefte heeft aan meer steun of zelfs aan het overdragen van zijn/haar verantwoordelijkheid) als om recht te doen aan gezondheidsbelangen van familieleden.

Aangezien er bij erfelijke kanker als regel een sterk verhoogde kans op kanker is voor mutatie dragers, er gezien het overervingpatroon ook voor verre familieleden een grote kans op dragerschap kan zijn en er vaak goede mogelijkheden voor controle, preventie en behandeling zijn, dienen de inspanningen voor het informeren van familieleden in de eerste plaats gericht te zijn op deze erfelijke tumorsyndromen. Dat laat onverlet dat ook bij familiale kanker de betreffende familieleden geïnformeerd dienen te worden.

De voorgestelde procedure wordt schematisch weergegeven in het stroomschema op pagina 9.

5.1 Voorlichting aan de patiënt

Aanbevolen wordt om met de patiënt al tijdens de eerste afspraak te bespreken, dat - als de betreffende aandoening erfelijk of familiair blijkt - de resultaten van onderzoek ook van belang zijn voor familieleden. Hiervoor kan gebruik gemaakt worden van een informatiebrochure, zoals opgenomen in bijlage 2.

Indien de uitkomst van het erfelijkheidsonderzoek relevant is voor familieleden wordt 1) de patiënt verzocht zijn of haar familieleden te informeren, EN 2) krijgt de patiënt op schrift toegestuurd: een samenvattend verslag van het verrichte onderzoek en van de gesprekken over de uitkomsten van het onderzoek, in het navolgende de "eindbrief" genoemd en, bij erfelijke kanker, ook een aparte brief met informatie voor familieleden over het erfelijkheidsonderzoek en het belang van de uitkomsten voor familieleden, in het navolgende de "familiebrief" genoemd, EN wordt 3) de patiënt ondersteuning aangeboden bij het informeren van familieleden. Deze ondersteuning kan bijvoorbeeld bestaan uit een telefonisch evaluatiegesprek, zie ook bijlage 1 en er kan een brochure uitgereikt worden (bijlage 2).

In de eindbrief en de familiebrief aan de patiënt over het erfelijkheidsonderzoek worden familieleden met een verhoogde kans op kanker zo expliciet mogelijk benoemd (zie onder). Dit vormt de basis voor het plan om de familieleden te informeren.

5.2 Opzet van de familiebrief

In de eindbrief staat informatie voor de patiënt over de uitkomst van het erfelijkheidsonderzoek. Bij familiale kanker staan hierin ook adviezen voor familieleden. Bij een bewezen erfelijke aandoening ontvangt de patiënt apart een brief voor zijn/haar familieleden. In de eindbrief en (bij erfelijke kanker) de familiebrief worden familieleden met een verhoogde kans op kanker zo expliciet mogelijk benoemd (zonder namen of geboortedata, maar wel: bijvoorbeeld: “aan de nakomelingen van”, met vermelding van de betreffende voorouder of – indien akkoord voor de patiënt “aan de familieleden van” met de persoonsgegevens van de patiënt). Dit vormt de basis voor het plan om de familieleden te informeren.

In de familiebrief worden tenminste beschreven:

- de betreffende aandoening en de (preventieve) handelingsopties op hoofdlijnen;
- de familieleden voor wie de informatie in de familiebrief bedoeld is;
- indien van toepassing: de exacte genmutatie die in de familie gevonden is en het laboratorium waar het onderzoek is verricht, aanbevolen wordt meerdere kenmerken te noemen bijvoorbeeld de code van de genmutatie plus een referentienummer;
- contactgegevens voor het maken van een afspraak of het verkrijgen van aanvullende informatie.

Eventueel: een formulier en een antwoordenvolp, waarmee het in erfelijkheidsvoorlichting geïnteresseerde familielid zich gemakkelijk kan aanmelden bij de betreffende afdeling klinische genetica.

Voor gemakkelijke verspreiding onder familieleden kan de familiebrief eventueel per e-mail worden verstuurd aan de patiënt, mits dit in overeenstemming is met lokale afspraken over e-mailcontact met patiënten.

5.3 Follow-up

De werkgroep beveelt aan de uitkomst van het informeren van familieleden met de patiënt te evalueren, afhankelijk van de individuele situatie van de patiënt. Deze evaluatie kan plaatsvinden door de klinisch geneticus, arts of genetisch consulent, die de patiënt eerder heeft gezien dan wel door een medewerker, die op de betreffende afdeling dit onderwerp als eigen taak behartigt, zoals een medisch maatschappelijk werker.

5.4 Directe benadering van familieleden

Directe benadering van een familielid door de klinisch geneticus kan plaatsvinden nadat dat familielid daarvoor toestemming aan de patiënt heeft gegeven. Indien de patiënt zijn/haar familieleden niet wil of kan informeren, worden de belemmeringen geëxploreerd en onderzocht hoe deze kunnen worden weggenomen.

Bij hoge uitzondering kan de klinisch geneticus een familielid benaderen zonder dat voorafgaand toestemming is verkregen als informatie van direct gezondheidsbelang voor dit familielid is. In dat geval wordt de patiënt van deze actie op de hoogte gesteld.

Klinisch genetici hebben geen juridische plicht alle familieleden met een verhoogde kans op erfelijke of familiale kanker te informeren. Er kan wel een morele (beroepsethische) plicht gelden om zich hiertoe in te spannen.

5.5 Lokaal protocol

Aanbevolen wordt dat per afdeling klinische genetica een lokaal protocol wordt opgesteld voor het informeren van familieleden, gebaseerd op de algemene aanbevelingen hierboven en in onderstaand stroomschema weergegeven. Hierin wordt uitgewerkt hoe de ondersteuning bij het informeren van familieleden en de follow-up worden vormgegeven. Suggesties voor uitwerking worden in bijlage 1 genoemd.

5.6 Rol van de commissie ethiek van de VKGN

Aanbevolen wordt dat complexe casuïstiek wordt voorgelegd aan de commissie medische ethiek van de VKGN, zodat over het informeren van familieleden ervaringen kunnen worden gebundeld en aan evaluatie kunnen worden onderworpen.

Hoofdstuk 6 Implementatie

De richtlijn beperkt zich tot patiënten en familieleden met een erfelijke of familiale oncologische aandoening. De VKGN zou kunnen overwegen om ook voor andere klinisch-genetische deelgebieden dergelijke aanbevelingen te formuleren. De werkgroep acht dat van belang, aangezien ook bij bijvoorbeeld cardiogenetische aandoeningen kennis over een genetische belasting tot preventieve maatregelen en daarmee tot aanzienlijke gezondheidswinst kan leiden.

6.1 Knelpunten voor implementatie

Het is onduidelijk hoe de afdeling klinische genetica het informeren van familieleden waar kan maken wanneer er te weinig informatie over de te informeren familieleden is om hen te kunnen bereiken (adresgegevens, gegevens over de huisarts). De VKGN zou hierover een gesprek aan kunnen gaan met het Nederlands Huisarts Genootschap en mogelijk ook Zorgverzekeraars Nederland, om na te gaan, hoe de betreffende gegevens van familieleden kunnen worden verkregen. De Gemeentelijke basisadministratie persoonsgegevens (GBA) zou hier behulpzaam bij kunnen zijn. De gegevensverstrekking uit de GBA vindt alleen plaats op grond van een autorisatiebesluit van de minister van Binnenlandse Zaken en Koninkrijksrelaties. De personele bezetting op veel afdelingen klinische genetica is mogelijk ontoereikend voor de ondersteuning van patiënten die hulp nodig hebben bij het informeren van hun familieleden.

6.2 Indicatoren

Om de implementatie van de richtlijn te kunnen monitoren worden indicatoren geformuleerd:

- 1.) Hebt u voor uw afdeling klinische genetica een protocol gemaakt op basis van de richtlijn? Ja/Nee

Toelichting: In dit protocol moet tenminste beschreven worden op welke manier en op welk moment de patiënt hulp bij het informeren van familieleden wordt aangeboden en wie daar verantwoordelijk voor is.

Doel van de indicator: implementeren van de richtlijn

Geschikt: voor intern en extern gebruik

Doelgroep: afdelingen klinische genetica

- 2.) Het percentage eindbrieven en familiebrieven waarin expliciet staat aangegeven welke takken van de familie geïnformeerd moeten worden.

Toelichting: Door aan te geven welke familieleden een mogelijk verhoogd risico lopen op een erfelijke tumor wordt het voor de patiënt gemakkelijker om de informatie over te brengen naar de juiste personen.

Operationalisatie:

Teller: het aantal eindbrieven of familiebrieven voor patiënten bij wie een verhoogde kans op erfelijke of familiale tumor is vastgesteld en waarin de takken van de familie met een mogelijk verhoogd risico worden genoemd. Noemer: het aantal eindbrieven of familiebrieven voor patiënten bij wie een verhoogde kans op een erfelijke of familiale tumor is vastgesteld (teller / noemer * 100%)

Doel van de indicator: implementeren van de richtlijn

Geschikt: voor intern gebruik

Doelgroep: afdelingen klinische genetica

Hoofdstuk 7 Kennislacunes

In deze richtlijn kon een deel van de aanbevelingen niet, of niet volledig, onderbouwd worden met wetenschappelijke literatuur. De belangrijkste kennislacunes worden hier opgesomd:

- Welke interventies voor het benaderen van familieleden zijn het meest zinvol in termen van 1) het aantal familieleden dat op de hoogte is van een mogelijk verhoogd risico, 2) de kwaliteit van de informatieoverdracht en 3) eventuele ongewenste gevolgen (recht op niet weten, emotionele belasting)?
- Op welke manier kan het best tijdens een counselinggesprek worden gesproken over het informeren van familieleden?
- In hoeverre draagt de schriftelijke samenvatting bij aan het informeren van familieleden?
- Hoe beoordelen patiënten en familieleden een meer directe benadering?

De werkgroep beveelt aan om prioriteit te geven aan wetenschappelijk onderzoek naar de meest geschikte interventies om familieleden te informeren, omdat dit de klinische oncogenetica efficiënter kan laten werken.

In het AMC is in 2011 in samenwerking met het VUmc en het UMCG een studie gestart (gefinancierd door Pink Ribbon en KWF) waarin wordt onderzocht of aanvullende, telefonische counseling van patiënten door een psychosociaal medewerker bijdraagt aan het beter informeren van familieleden. De extra counseling beoogt om de kennis, motivatie en het vermogen van patiënten om hun familieleden te informeren te vergroten. Ook wordt nagegaan of als gevolg van de extra counseling 1) meer familieleden informatie krijgen over hun verhoogde risico en preventieve mogelijkheden, 2) deze geïnformeerde familieleden over meer kennis beschikken over hun risico en preventieve mogelijkheden en of zij 3) meer geneigd zijn deel te nemen aan genetische counseling en preventieve mogelijkheden. Gedurende de extra counseling wordt met de patiënt besproken of en hoe familieleden te informeren over hun verhoogde kans op kanker en hoe eventuele problemen bij het informeren opgelost kunnen worden.

Literatuurlijst

- Aktan-Collan, K., Haukkala, A., Pylvänäinen, K., Järvinen, H.J., Aaltonen, L.A., Peltomäki, P., Mecklin, J.P. (2007). Direct contact in inviting high-risk members of hereditary colon cancer families to genetic counselling and DNA testing. *J Med Genet*, 44, 732-738.
- Brooks, L., Lennard, F., Shenton, A., Lalloo, F., Ambus, I., Ardern-Jones, A., Belk, R., Evans, D.G. (2004). BRCA1/2 predictive testing: a study of uptake in two centres. *Eur J Hum Genet*, 12, 654-62.
- Chivers Seymour, K., Addington-Hall, J., Lucassen, A., & Foster, C.L. (2010). What facilitates or impedes family communication following genetic testing for cancer risk? A systematic review and meta-analysis of primary qualitative research. *J Genet Counsel*, 19, 330-342.
- Claes, E., Evers-Kiebooms, G., Boogaerts, A., Decruyenaere, M., Denayer, L., & Legius, E. (2003). Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancer patients ovarian cancer in cancer patiënts. *Am J Med Genet*, 116, 11-19.
- Dudok de Wit, A.C., Tibben, A., Frets, P.G., Meijers-Heijboer, E.J., Devilee, P., Klijn, J.G., Niermeijer, M.F. (1997). BRCA1 in the family: a case description of The psychological implications. *Am J Med Genet*, 71, 63-71.
- Evans, D.G.R., Binchy, A., Shenton, A., Hopwood, P., & Craufurd, D. (2009). Comparison of proactive and usual approaches to offering predictive testing for BRCA1/2 mutations in unaffected relatives. *Clin Genet*, 75, 124-132.
- Finlay, E., Stopfer, J.E., Burlingame, E., Evans, K.G., Nathanson, K.L., Weber, B.L., Domchek, S.M. (2008). Factors determining dissemination of results and uptake of genetic testing in families with known BRCA1/2 mutations. *Genet Test*, 12, 81-91.
- Forrest, L.E., Burke, J., Bacic, S., & Amor, D.J. (2008). Increased genetic counselling support improves communication of genetic information in families. *Genet Med*, 10, 167-172.
- Forrest LE, Delatycki MB, Skene L, Aitken MA. Communicating genetic information in families - a review of guidelines and position papers. *Eur J Hum Genet* 2007;15:612-618;
- Gezondheidsraad. Erfelijkheid: Wetenschap en Samenleving. Den Haag, 1989;
- Godard, B., Hulimann, T., Letendre, M., & Egalite, N. (2006). Guidelines for disclosing genetic information to family members: from development to use. *Fam Cancer*, 5, 103-116.
- Holloway, S.M., Bernhard, B., Campbell, H., & Lam, W.W. (2008). Uptake of testing for BRCA1/2 mutations in South East Scotland. *Eur J Hum Genet*, 16, 906-912.
- Knoppers BM. Genetic information and the family: are we our brother's keeper? *Trends Biotechnol*. 2002;20(2):85-86.
- Lacroix, M., Nycum, G., Godard, B., & Knoppers, B. (2008). Should physicians warn patients' relatives of genetic risk? *Canad Med Ass J*, 178, 593-595.
- Landsbergen, K., Verhaak, C., Kraaimaat, F. & Hoogerbrugge, N. (2005). Genetic uptake in BRCA-mutation families is related to emotional and behavioral communication characteristics of index patients. *Fam Cancer*, 4, 115-119.
- Leenen, H.J.J., Gevers, J.K.M., & Legemaate, J. (2011). *Handboek Gezondheidsrecht. Deel I. Rechten van mensen in de gezondheidszorg*. Boom Juridische Uitgevers, Den Haag.
- Lobb, E.A., Butow, P.N., Meiser, B., Gaff, C., Young, M.A., Haan, E., Tucker, K. (2004). Communication and information-giving in high-risk breast cancer consultations: influence on patient outcomes. *Br J Cancer*, 90, 321-327.
- Lucassen, A., & Parker, M. (2010). Confidentiality and sharing genetic information with relatives. *Lancet*, 375, 1507-1509.

- MacDonald, D.J., Satna, L., Servellen, G. van, Bastani, R., Giger, J.N., & Weitzel, J.N. (2007). Selection of family members for communication of cancer risk and barriers to this communication before and after genetic cancer risk assessment. *Genet Med*, *9*, 275-282.
- Mollema, E.D., Smets, E.M.A., Richar, M.E., Schiphorst, A.M., & Leschot, N.J. (2008). Psycho-social counselling in predictive genetic testing for cancer: The association between number of supportive sessions and client characteristics as assessed by psycho-social workers. *J Genet Couns*, *17*, 480-488.
- Newson, A.J. & Humphries, S.E. (2005) Cascade testing in familial hypercholesterolaemia: how should family members be contacted? *Eur. J. Hum Genet*, *13*, 401-408
- Nicolás, P. (2009). Ethical and juridical issues of genetic testing: a review of the international regulation. *Crit Rev Oncol Hematol*, *69*, 98-107.
- Offit, K., & Thom, P. (2007). Ethical and Legal aspects of cancer genetic testing. *Semin Oncol*, *35*, 435-43.
- Offit, K., & Thom, P. (2010). Ethicolegal aspects of cancer genetics. *Cancer Treat Res.*, *155*, 1-14.
- Parker M, Lucassen A. Concern for families and individuals in clinical genetics. *J Med Ethics* 2003;29:70-73.
- Parker M, Lucassen A. Genetic information: a joint account? *BMJ* 2004; 329: 165-167.
- Newson A, Humphries SE. Cascade screening in familial hypercholesterolaemia: how should family members be contacted? *Eur J Hum Genet* 2005;13:401-408;
- Patenaude, A.F., Dorval, M., DiGianni, L.S., Schneider, K.A., Chittenden, A., & Garber, J.E. (2006). Sharing BRCA1/2 test results with first-degree relatives: factors predicting who women tell. *J Clin Oncol*, *24*, 700 -706.
- Peterson, S.K., Watts, B.G., Koehly, L.M., Vernon, S.W., Baile, W.F., Kohlmann, W.K., & Gritz, E.R. (2003). How families communicate about HNPCC genetic testing: findings from a qualitative study. *Am J Med Genet*, *119*, C, 78-86.
- Ponz de Leon, M., Benatti, P., DiGeorgio, C., Losi, L., & Genuardi, M. (2004). Genetic testing among high-risk individuals in families with hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Brit. J. Cancer*, *90*, 882-887.
- Ramsoekh, D., Leerdam, M.E. van, Tops, C.M.J., Dooijes, D., Steyerberg, E.W., Kuipers, E.J., & Wagner, A. (2007). The use of genetic testing in hereditary colorectal cancer syndromes: genetic testing in HNPCC, (A)FAP and MAP. *Clin Genet*, *72*, 562-567.
- Ratnayake, P., Wakefoeld, C.E., Meoser, B., Suthers, G., Price, M.A., Duffy, J., Tucker, K. (2011). An exploration of the communication preferences regarding genetic testing in individuals from families with identified breast/ovarian cancer mutations. *Fam Cancer*, *10*, 97-105.
- Roshanai, A.H., Rosenquist, R, Lampic, C., & Nordin, K. (2009). Does enhanced information at cancer genetic counselling improve counselees' knowledge, risk perception, satisfaction and negotiation of information to at-risk relatives?- a randomized study. *Acta Oncol*, *48*, 999-1009.
- Stol, Y.H., Menko, F.H., Westerman, M.J., & Janssens, R.M. (2010). Informing family members about a hereditary predisposition to cancer: attitudes and practices among clinical geneticists. *J Med Ethics.*, *36* (7), 391-5.
- Suthers, G.K., Armstrong, J., McCormack, J., & Trott, D. (2006). Letting the family know; balancing ethics and effectiveness when notifying relatives about genetic testing for a familial disorder. *J Med Genet*, *43*, 665-670.
- Vereniging Klinische Genetica Nederland (2007). "Voorspellend DNA-onderzoek"
- Vos, J., Menko, F., Jansen, A.M., Asperen, C.J. van, Stiggelbout, A.M., & Tibben, A. (2011). A whisper-game perspective on the family communication of DNA-test results: a retrospective study on the communication process of BRCA1/2-test results between probands and relatives. *Fam Cancer*, *10*, 87-96.
- Wert G de. Met het oog op de toekomst. Voortplantingstechnologie, erfelijkheidsonderzoek en ethiek. Amsterdam: *Thesis*, 1999;
- Wert G de. Cascade screening. Whose information is it anyway? *Eur J Hum Genet* 2005; 13: 397-398.

Wiseman, M., Dancyger, C., & Michie, S. (2010). Communicating genetic risk information within families: a review. *Fam Cancer*, 9, 691-703.

Bijlage 1 Suggesties voor lokaal protocol

De huidige richtlijn “het informeren van familieleden bij erfelijke aanleg voor kanker” is bestemd voor toepassing op alle Nederlandse afdelingen klinische genetica. In de uitwerking van de richtlijn is het van belang, dat de procedures op elke afdeling klinische genetica worden vastgelegd, waarbij rekening wordt gehouden met de eigen situatie en eigen voorkeuren. Daarbij kan elke afdeling klinische genetica ter aanvulling op de algemene aanbevelingen eigen keuzes maken, als gespecificeerde invulling van wat in de richtlijn in algemene termen is verwoord. Hieronder wordt dit toegelicht aan de hand van verschillende onderwerpen uit de richtlijn.

1. Het bespreken van informeren van familieleden

- a. Aanbevolen wordt om vanaf het eerste gesprek het onderwerp “informeren van familieleden” in het gesprek op te nemen. Voor een duidelijke documentatie ervan kan bij de inrichting van het medisch dossier een aparte rubriek worden opgenomen over het informeren van familieleden om de gesprekken over dit onderwerp vanaf het intakegesprek vast te leggen.
- b. Indien de patient aangeeft dat hij/ zij belemmeringen ervaart bij het informeren van familieleden wordt geadviseerd na te gaan, hoe deze belemmeringen eventueel kunnen worden weggenomen. De invulling hiervan kan bestaan uit een gesprek met de klinisch geneticus/ arts/ genetisch consulent maar ook uit een gesprek met een psychosociaal medewerker.

2. De opstelling van de familiebrief

- a. Er zijn nu algemene kenmerken verwoord voor de eindbrief en de familiebrief. Per afdeling kan een standaard worden opgesteld voor een familiebrief per (veel voorkomend) syndroom.
- b. Het moet daarbij uit de tekst duidelijk zijn, voor welke takken van de familie de brief bedoeld is, waarbij het vermelden van identificerende persoonsgegevens (in het bijzonder naam en geboortedatum van de patiënt) dient te worden vermeden.
- c. Gekozen kan worden voor het al dan niet meezenden van een formulier en retourenveloppe waarmee familieleden zich direct kunnen aanmelden.

3. Follow-up met patiënt van het informeren van familieleden

In de huidige richtlijn wordt follow-up geadviseerd over de uitkomst van het informeren van familieleden, afhankelijk van de individuele situatie van de patiënt.

- a. Deze evaluatie kan plaatsvinden door de klinisch geneticus, arts of genetisch consulent, die de patiënt eerder heeft gezien dan wel door een medewerker, die op de betreffende afdeling dit onderwerp als eigen taak behartigt, zoals een medisch maatschappelijk werker.
- b. Binnen een afdeling kan voor uitgebreidere follow-up worden gekozen niet alleen in bepaalde gevallen, maar in alle gevallen, of in alle gevallen van bepaalde syndromen. Ook hiervoor geldt: deze evaluatie kan plaatsvinden door de klinisch geneticus, arts of genetisch consulent, die de patiënt eerder heeft gezien dan wel door een medewerker, die op de betreffende afdeling dit onderwerp als eigen taak behartigt, zoals een medisch maatschappelijk werker.
- c. Er zijn verschillende mogelijkheden, om de follow-up te documenteren. In elk geval zal dit onderwerp in het medisch dossier dienen te worden vastgelegd, bij voorkeur op een gestandaardiseerde manier.

4. De brochure voor patiënten en familieleden

In de brochure voor patiënten en familieleden is er de mogelijkheid, om gegevens van de eigen afdeling klinische genetica aan de standaardtekst toe te voegen. De brochure kan vervolgens binnen eigen beheer worden uitgebracht als brochure van de eigen klinisch/genetische afdeling.

5. Het direct informeren van familieleden

In de uitzonderlijke situatie, waarin de patiënt een familielid niet wenst te informeren, terwijl de klinisch geneticus tot het oordeel komt, dat informeren wel dient plaats te vinden, zijn er verschillende vormen om deze actie te ondernemen, bijvoorbeeld via de huisarts van het familielid of direct, mede afhankelijk van de beschikbaarheid van adres-/telefoongegevens. Over deze situaties zal vermoedelijk steeds het best in intern overleg per casus besloten kunnen worden, waarbij in complexe situaties het oordeel van de medisch-ethische commissie van de VKGN kan worden gevraagd.

Bijlage 2 Patiënteninformatie: zie herziene versie (aparte Bijlage)

Hoe informeer ik mijn familie bij erfelijke of familiale aanleg voor kanker?

Brochure voor patiënten en familieleden



Inhoud

1. Inleiding
2. Erfelijke en familiale kanker
3. Waarom familie informeren?
4. Is er een plicht om te informeren?
5. Reacties van familieleden
6. De eindbrief en de familiebrief
7. De rol van afdelingen klinische genetica8. Tips voor de praktijk
9. Notities
10. Nuttige adressen

1. Inleiding

Deze brochure is bedoeld voor u en uw familie omdat er bij u een erfelijke of familiale aanleg voor goedaardige tumoren en/ of kanker is vastgesteld. In deze brochure wordt steeds de term kanker gebruikt. Bij sommige aandoeningen gaat het echter om goedaardige tumoren, waaruit kanker kan ontstaan of om ziekten, waarbij zowel goedaardige tumoren als kanker kunnen optreden. Bij het onderzoek en advies door de klinisch geneticus speelt uw familie een bijzondere rol, en wel op twee manieren. In de eerste plaats zijn familiegegevens vaak nodig om voor u zelf tot een goed oordeel te komen. Het kan zijn dat u familieleden toestemming hebt gevraagd voor het verstrekken van medische informatie. Zo zijn familieleden vaak al betrokken bij het erfelijkheidsonderzoek.

In de tweede plaats zijn de uitkomsten van het erfelijkheidsonderzoek ook van belang voor uw familieleden. Het is belangrijk dat uw familieleden worden geïnformeerd, maar dit kan een moeilijke opgave zijn om dit te doen. Soms kan het belastend zijn om uw familieleden te informeren, bijvoorbeeld als u al lang geen contact heeft met bepaalde familieleden of als uw familieleden de informatie mogelijk niet op prijs stellen. Er zijn verschillende mogelijkheden om u hierbij te ondersteunen. Daar leest u in deze brochure meer over. Samen met uw klinisch geneticus en eventueel andere medewerkers van de afdeling klinische genetica kunt u een team vormen om hierin zoveel mogelijk samen te werken. Deze brochure is opgesteld om u hierbij te ondersteunen. Waar in deze brochure klinisch geneticus staat, is steeds bedoeld: klinisch geneticus, arts of genetisch consulent.

2. Erfelijke en familiale kanker

De meeste tumoren worden veroorzaakt door een samenspel van een aantal erfelijke factoren en schadelijke omgevingsfactoren. Vele van deze factoren zijn nog onbekend.

Over erfelijke aanleg voor kanker is via www.erfelijkheid.nl veel informatie te verkrijgen.

3. Waarom familie informeren?

Bij erfelijke kanker is de genmutatie vaak overgeërfd van een verre voorouder. Dit betekent dat ook verre familieleden (zoals een verre neef of nicht) drager van de genmutatie kunnen zijn en dus baat hebben bij informatie hierover.

Bij familiale kanker is het risico op kanker vaak alleen verhoogd voor eerstegraads en tweedegraads familieleden. Eerstegraads familieleden zijn ouders, broers, zusters en kinderen. Tweedegraads familieleden zijn grootouders, oom, tantes, kleinkinderen en ook halfbroers en halfzusters.

Omdat er vaak goede mogelijkheden zijn kanker te voorkómen of in een vroeg stadium te behandelen, is het belangrijk familieleden te informeren als bij u een erfelijke of familiale aanleg voor kanker is geconstateerd.

4. Is er een plicht om te informeren?

Er is voor u en voor de klinisch geneticus volgens de wet geen plicht om familieleden te informeren. Toch is het voor hun gezondheid heel belangrijk, dat familieleden goed worden geïnformeerd. Misschien zou je zelfs kunnen spreken van een morele plicht van de geneticus en van u om familieleden op de hoogte te stellen. Daarom zal uw behandelaar met u bespreken hoe u de informatie binnen de familie kan verspreiden. Samen met de klinisch geneticus kan een plan worden opgesteld wat de mogelijkheden zijn om dit informatieproces op te zetten en af te ronden.

5. Reacties van familieleden

De reacties van familieleden zijn zeer uiteenlopend als zij met het nieuws worden geconfronteerd dat er een erfelijke of familiale aandoening in de familie is vastgesteld. Soms zijn familieleden al op de hoogte door hun eigen ervaringen met ziekte in de familie, soms weten familieleden ook al dat erfelijkheidsonderzoek wordt verricht. Gezien de mogelijkheden die er zijn om bij verhoogde kans op kanker ziekte te voorkómen of vroeg te behandelen, zal informatie hierover vaak op prijs worden gesteld, maar familieleden kunnen zich ook overvallen voelen en negatief reageren. Als dit zich voordoet, kunt u de hulp van uw klinisch geneticus inroepen.

6. De eindbrief en de familiebrief

Als het erfelijkheidsonderzoek is afgerond, krijgt u hierover een samenvattende brief. Als het alleen gaat om een brief voor u, waarin ook staat dat het belangrijk is om familieleden te informeren, noemen we dat een "eindbrief". Soms wordt ook een aparte brief opgesteld die speciaal bedoeld om familieleden te informeren. Dan spreken we van een "familiebrief".

In een familiebrief staan de volgende onderwerpen:

- de aandoening en de mogelijkheden voor vroege opsporing en preventie;
- de familieleden voor wie de informatie in de familiebrief bedoeld is;
- de genmutatie die in de familie gevonden is en het laboratorium waar dit onderzoek is verricht;
- contactgegevens voor het maken van een afspraak of het verkrijgen van aanvullende informatie.

Eventueel worden daar een formulier en een antwoordenvolop bijgevoegd waarmee uw familielid zich gemakkelijk kan aanmelden bij een afdeling klinische genetica. Meestal zal dit in hetzelfde ziekenhuis of dezelfde kliniek zijn als waar ook u onderzocht bent. Maar als het familielid elders in het land woont, kan ook voor een ander ziekenhuis of kliniek gekozen worden.

7. De rol van de afdeling klinische genetica

De klinisch geneticus en/of de psycholoog/maatschappelijk werker zal u ondersteuning aanbieden bij het informeren van uw familieleden. U kunt gezamenlijk hiervoor een plan opstellen. Ook bestaat er de mogelijkheid dat de klinisch geneticus zelf contact met uw familieleden opneemt om hen te informeren. Dat kan pas als uw familieleden daar toestemming voor hebben gegeven. Als er geen mogelijkheid voor contact is of u wenst geen contact met uw familieleden, kunt u dit met de klinisch geneticus overleggen. Deze kan bij uitzondering zelf direct of via de huisarts een familielid benaderen.

8. Tips voor de praktijk

Het kan een hele steun zijn als u samen met iemand van uw familie de andere familieleden informeert. Het is raadzaam om na te gaan met wie u dit samen kunt doen. Ook kunt u overwegen deze taak aan iemand van de familie over te dragen.

Er zijn verschillende manieren om familieleden te informeren; er is geen enkele beste manier. Het hangt van uzelf en van uw familieleden af wat het beste is. De verschillende mogelijkheden zijn: met een bezoek, telefonisch, per brief of per e-mail. Deze brochure kunt u desgewenst doorgeven of meesturen.

In deze brochure kunt u in het hoofdstuk Notities bijhouden wie u heeft bereikt en wat de reacties waren. Deze gegevens kunt u, als u wilt, opnieuw met de klinisch geneticus overleggen. Familieleden kunnen vragen hebben over erfelijkheid en verzekeringen; in dat geval is aparte schriftelijke informatie via de afdeling klinische genetica beschikbaar.

9. Notities

In de tabel hieronder kunt u een overzicht maken van de familieleden die u op de hoogte wilt brengen. U kunt aangeven op welke datum u ze gesproken heeft en wat de reactie was. Deze reacties kunt u eventueel met uw klinisch geneticus overleggen.

Familieid	Gesproken op datum	Reactie

10. Nuttige adressen

Hieronder treft u een aantal belangrijke adressen.

Afdelingen klinische genetica

Op een afdeling klinische genetica voert men erfelijkheidsonderzoek uit voor alle typen (mogelijke) erfelijke aandoeningen. Alle universitair medische centra en academische ziekenhuizen hebben een polikliniek genetica.

[RUIMTE OM GEGEVENS VAN DE EIGEN AFDELING IN TE VOEREN]

De andere afdelingen klinisch genetica in Nederland zijn te vinden op: www.vkng.org (kijk bij Afdelingen klinische genetica in Nederland).

VSOP

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) is een samenwerkingsverband van 66 patiëntenorganisaties, de meeste voor zeldzame aandoeningen met een genetisch en/of aangeboren karakter. De VSOP behartigt sinds 1979 hun gezamenlijke belangen op het terrein van erfelijkheid, zwangerschap, onderzoek en zorg. Meer informatie: www.vsop.nl

Erfocentrum

Het Erfocentrum is het Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid, Kinderwens en Medische Biotechnologie. Het Erfocentrum geeft voorlichting over deze drie samenhangende gebieden.

Meer informatie over Erfocentrum: www.erfocentrum.nl.

Meer informatie over aandoeningen: www.erfelijkheid.nl.

Meer informatie over erfelijkheid in beeld: www.erfelijkheidinbeeld.nl.

Meer informatie over kinderen en erfelijke ziekten: www.ikhebdat.nl.

Ziektespecifieke patiëntenbelangenverenigingen

STOET

De Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET) beheert een landelijke registratie voor families met aanleg voor erfelijke tumoren. De STOET stelt zich ten doel het periodieke onderzoek van familieleden die een verhoogd risico hebben op kanker door een erfelijke belasting landelijk te bevorderen en te coördineren. Patiënten en familieleden met een verhoogd risico op tumoren worden door de klinisch geneticus voor registratie aangemeld bij de STOET. Meer informatie: www.stoet.nl

NFK

In de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK) zijn 25 patiëntenorganisaties verenigd. Gezamenlijk komen zij op voor de belangen van kankerpatiënten. Meer informatie: www.nfk.nl

Stichting Diagnose Kanker
Stichting Beter
HNPCC
NET-Groep
Polyposis contactgroep/ PPC
BVN
VSOP
Belangenvereniging MEN
CMWP
Von Hippel Lindau

Colofon

Deze brochure is gebaseerd op een richtlijn die voor klinisch genetici is opgesteld over het informeren van familieleden. De tekst hiervan kunt u vinden op de website van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN): www.vkgn.org. Deze brochure is digitaal te verkrijgen via de website van de VKGN. Voor vragen of opmerkingen over deze brochure kunt u terecht bij het secretariaat van de VKGN via secretariaat@VKGN.org.