

Sabine Hellemans, PhD
Psycholoog, systeemtherapeut
Centrum Medische Genetica UZGent

Genetica: wat is nieuw & relevant?

Psychologische en ethische aspecten van de genetische counseling



Soorten raadplegingen op het Centrum Medische Genetica UZGent

- [Oncogenetica](#): HBOC, FAP, Lynch syndroom, ...
- [Neurogenetica](#): jongdementie, ALS, ziekte van Alzheimer, ziekte van Huntington, ...
- [Cardiogenetica](#): Long QT, hypertrofe cardiomyopathie, ...
- [Dysmorfologie](#): voor kinderen die geboren zijn met meerdere lichamelijke afwijkingen en/of een ontwikkelingsachterstand
- [Bindweefselaandoeningen](#): Ehlers Danlos Syndroom, Marfan syndroom, ...
- [PGT raadplegingen](#): voor koppels met kinderwens die een verhoogd risico hebben op een kindje met een erfelijke aandoening
- [Prenatale diagnostiek](#): voor zwangere koppels met een verhoogd risico op een kindje met een erfelijke of aangeboren aandoening
- [Preconceptionele raadplegingen](#): voor koppels met kinderwens die advies wensen over een ev. verhoogd risico op een kindje met een erfelijke aandoening
- [Paterniteiten](#): gerechtelijke en niet-gerechtelijke vaderschapstesten

Wie werkt op het Centrum Medische Genetica UZGent




- Artsen-genetici
- Genetic counselors
- Psychologen
- Kinesitherapeuten
- Administratief medewerkers



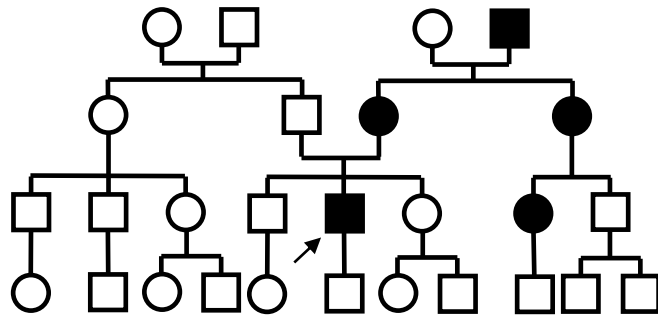
- Labo supervisors
- Laboranten
- ICT medewerkers
- Administratief medewerkers

Wekelijkse casusbesprekingen

Afspraken op het op het Centrum Medische Genetica UZGent (CMGG)

- Verschillende procedures op het centrum naargelang de reden van aanmelding
 - Diagnostisch onderzoek?
 - Voorspellend onderzoek?
 - Dragerschapsonderzoek?
 - Prenataal onderzoek?
-  Secretariaat medische genetica voor een afspraak 09/332 36 03
 - Wie komt? Waarvoor? Familieleden reeds gekend in ons centrum?
 - Afspraak wordt ingepland bij arts gespecialiseerd in materie die patiënt aanbelangt
- Resultaatsbespreking als genetisch onderzoek wordt opgestart:
 - Afhankelijk van aanmeldingsredenen & wensen van patiënt komt resultaat al dan niet in **Elektronisch Patiënten Dossier**

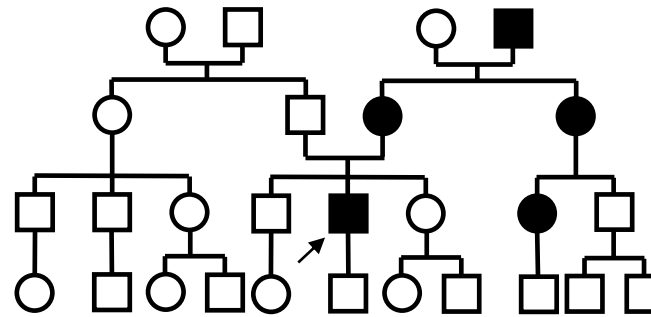
Toepassing van genetische testen & procedures



Diagnostisch onderzoek

bevestigen van een diagnose

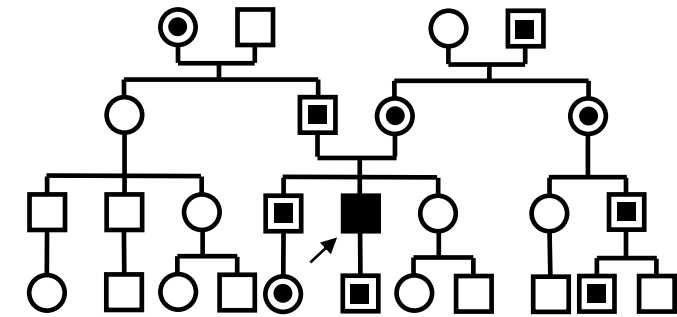
Vb. moleculaire bevestiging van klinische diagnose van Marfan Syndroom



Voorspellend onderzoek

inschatten of een familielid een verhoogd risico heeft om een aandoening te ontwikkelen

Vb. nagaan of iemand drager is van een gekende BRCA1/2 mutatie die in familie overerft

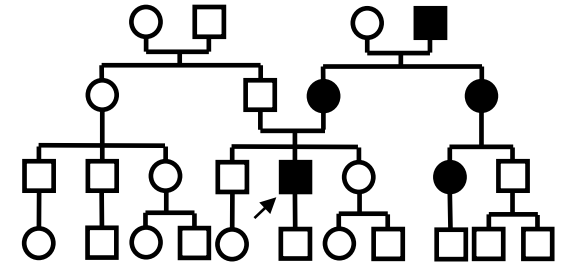


Dragerschap onderzoek

inschatten of een verwant een verhoogd risico heeft op kinderen met een aandoening

Vb. nagaan of familieleden van een kindje met mucoviscidose drager zijn van de mutatie

Procedure **diagnostisch** onderzoek



- Opstart diagnostisch onderzoek:
 - kan rechtstreeks door de huisarts of via arts specialist of via arts geneticus, ...
 - mits correcte klinische indicatie
- Resultaatsbespreking:
 - resultaten worden bezorgd aan de arts die de test heeft aangevraagd
 - “genetische counseling is sterk aangewezen” : bij een afwijkend resultaat, doorverwijzen van patiënt naar cmgg
- Psychologische begeleiding:
 - vrijblijvend, voor/tijdens/na genetisch testproces, op vraag van patiënt of doorverwijzer

Diagnostisch onderzoek
bevestigen van een diagnose

Procedure **voorspellend** onderzoek volwassenen: **aanvraag kan énkél na genetische counseling door arts-geneticus**

NEUROGENETICA



Procedure **voorspellend** onderzoek volwassenen: **aanvraag kan énkél na genetische counseling door arts-geneticus**

FAMILIALE KANKERSYNDROMEN



+/- 2 à 3 weken



+/- 6 weken | 6 md



Intake gesprek door arts geneticus en bloedafname als gewenst door testaanvrager.

- Bij 18-25 jarigen géén bloedafname bij intake
- Bij 'kwetsbare' personen géén bloedafname bij intake

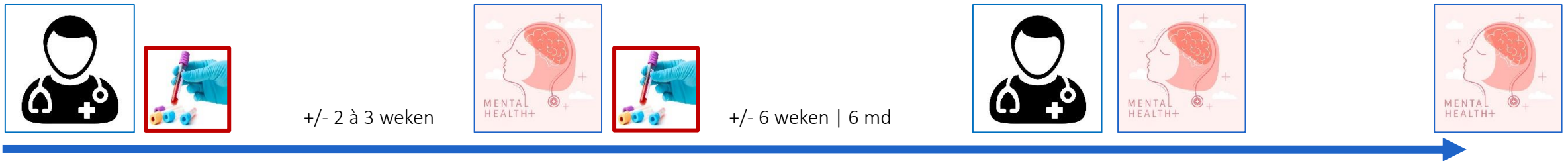
18 – 25 jarigen & kwetsbare doelgroep: gesprek met psycholoog en bloedafname als gewenst door testaanvrager

Resultaatsbespreking door arts geneticus en psycholoog (bij 18-25 jarigen)

FU vrijblijvend

Procedure **voorspellend** onderzoek volwassenen: aanvraag kan énkél na genetische counseling door arts-geneticus

FAMILIALE KANKERSYNDROMEN



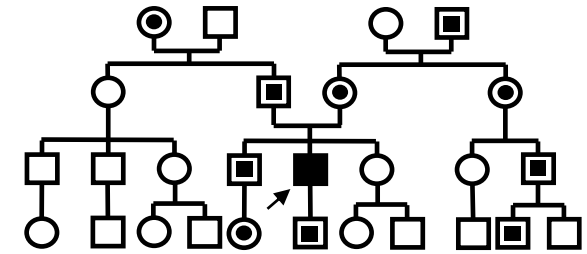
Intake gesprek door arts geneticus
en bloedafname als gewenst door
testaanvrager.

- Bij 18-25 jarigen géén bloedafname bij intake
- Bij 'kwetsbare' personen géén bloedafname bij intake

- Zwangere vrouwen
- Personen met psychiatrische voorgeschiedenis
- Heel angstige personen
- Twijfelende personen
- Personen die niet komen uit eigen initiatief
- Personen met moeizame familiale relaties
- Personen die belangrijk persoon verloren hebben aan de aandoening
-

Procedure **dragerschapsonderzoek**

- Opstart dragerschapsonderzoek:
 - kan door huisarts, arts geneticus, gynaecoloog, ...
- Resultaatsbespreking:
 - resultaten worden bezorgd aan de arts die de test heeft aangevraagd
 - “genetische counseling is sterk aangewezen”: bij een afwijkend resultaat doorverwijzen van patiënten naar cmgg
 - wanneer kinderwens & beide partners drager van = AR aandoening, doorverwijzen van patiënten naar cmgg
- Psychologische begeleiding:
 - vrijblijvend, voor/tijdens/na genetisch testproces, op vraag van patiënt of doorverwijzer



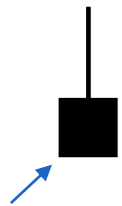
Dragerschapsonderzoek

inschatten of een verwant
een verhoogd risico heeft
op kinderen met een aandoening

nooit voor 18-jarige leeftijd

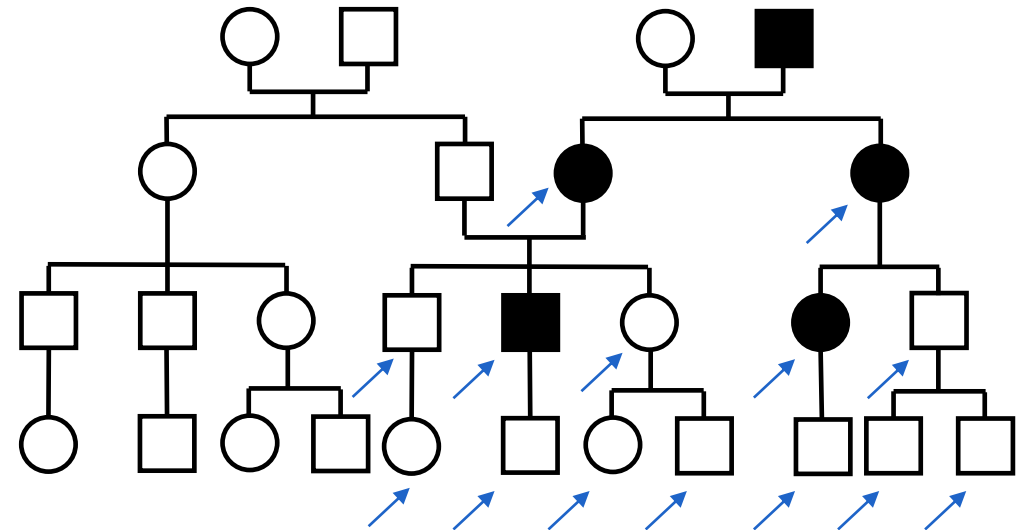
Specifiek aan een Centrum Medische Genetica : patiënt én familieleden

Algemene raadpleging :



1 patiënt krijgt een diagnose

Erfelijkheidsraadpleging :



(Meestal) krijgt 1 patiënt een diagnose, hierna worden meerdere personen at risk geïdentificeerd

Specifiek aan Centrum Medische Genetica : patiënt én familieleden

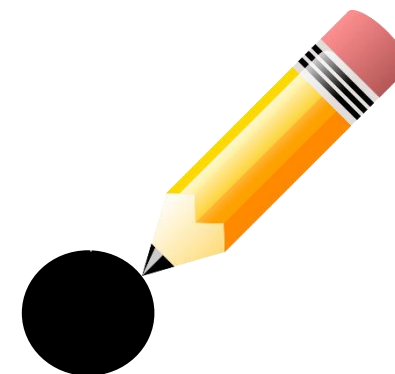
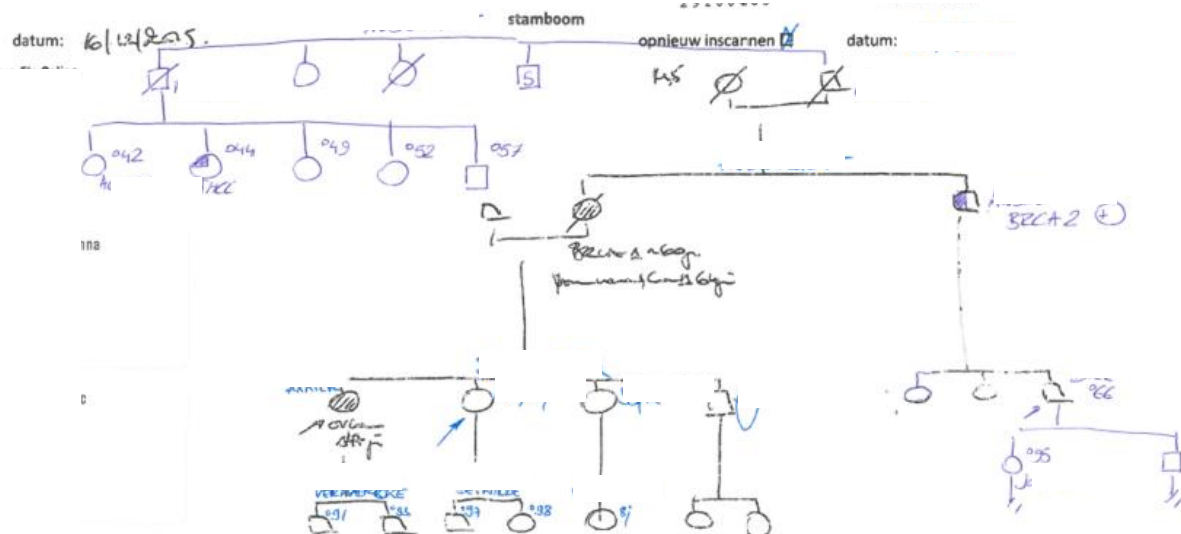
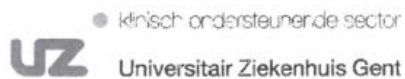


designed by  freepik.com

Intake gesprek op Centrum Medische Genetica

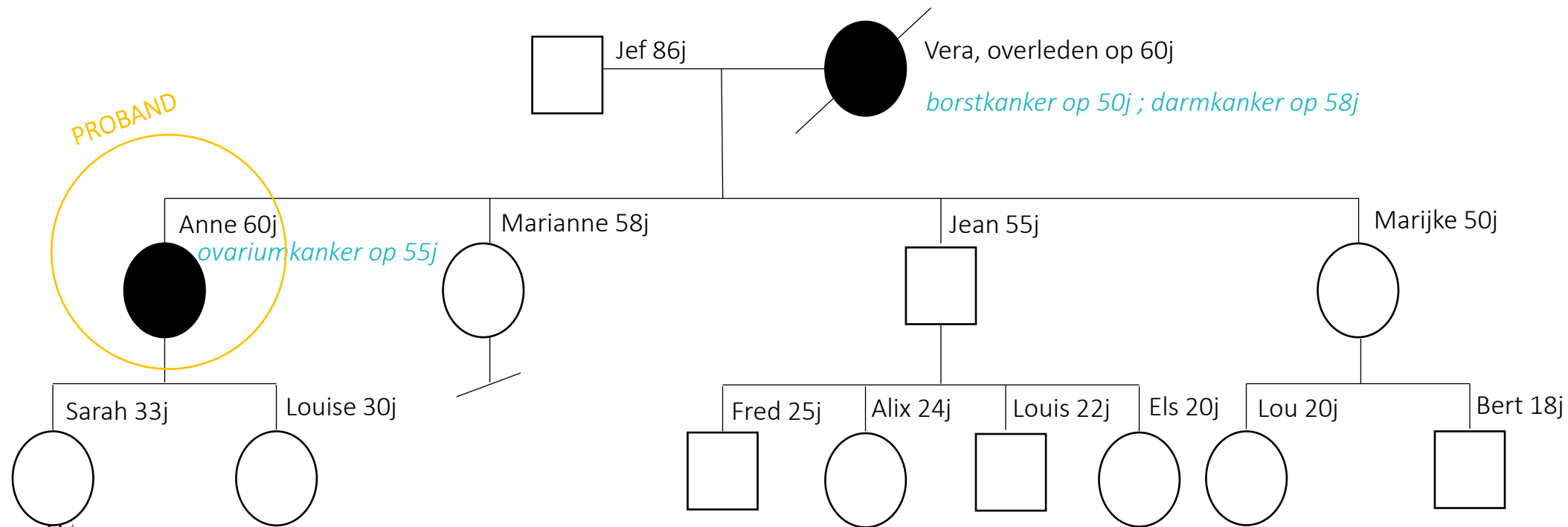
gekende familie komt op raadpleging

nieuwe familie komt op raadpleging



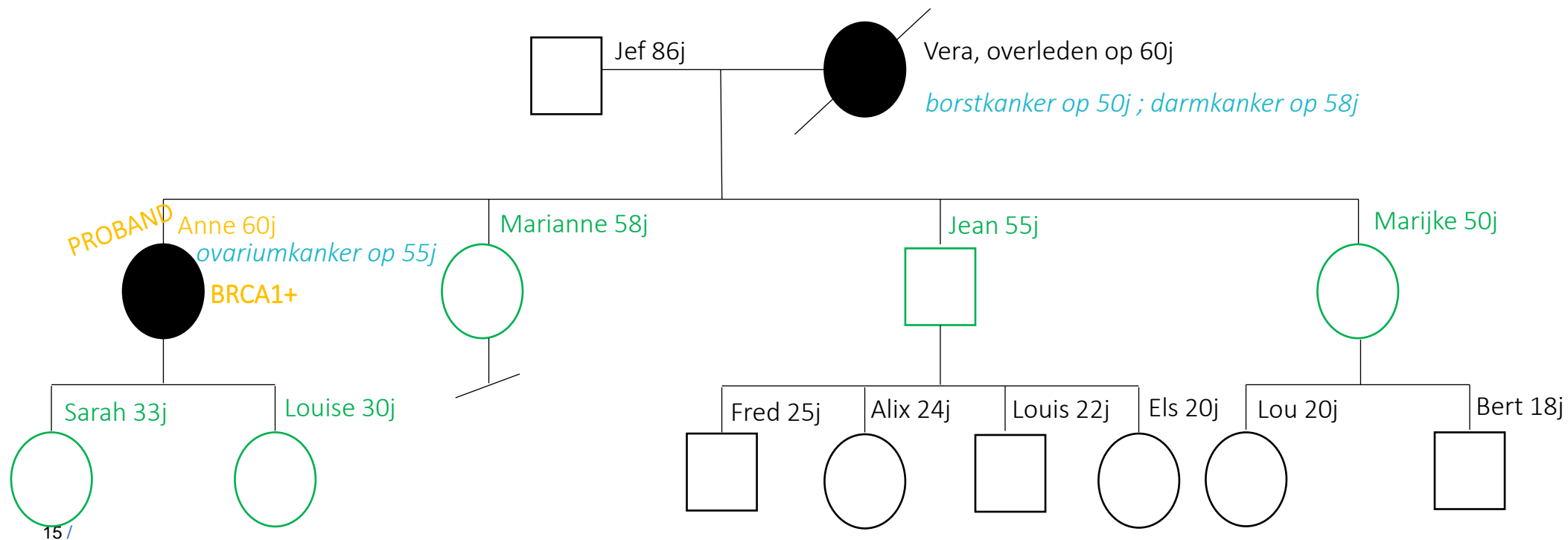
Stamboom bekijken vanuit [medisch](#) én [psychosociaal](#) perspectief: voorbeeld casus familiale kankersyndromen

Omwille van het respecteren van de privacy werd deze casus geanonimiseerd



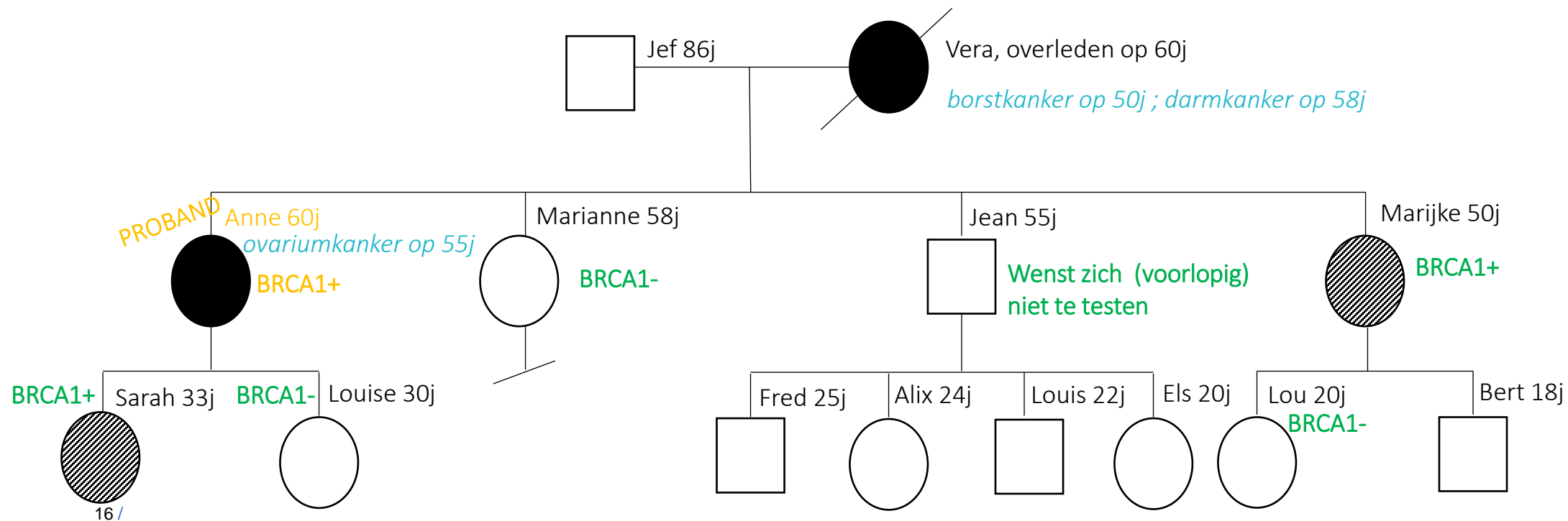
Stamboom bekijken vanuit [medisch](#) én [psychosociaal](#) perspectief

- Diagnostisch onderzoek bij Anne
- Voorspellend onderzoek kan aangeboden worden aan alle eerstegraadsverwanten van Anne



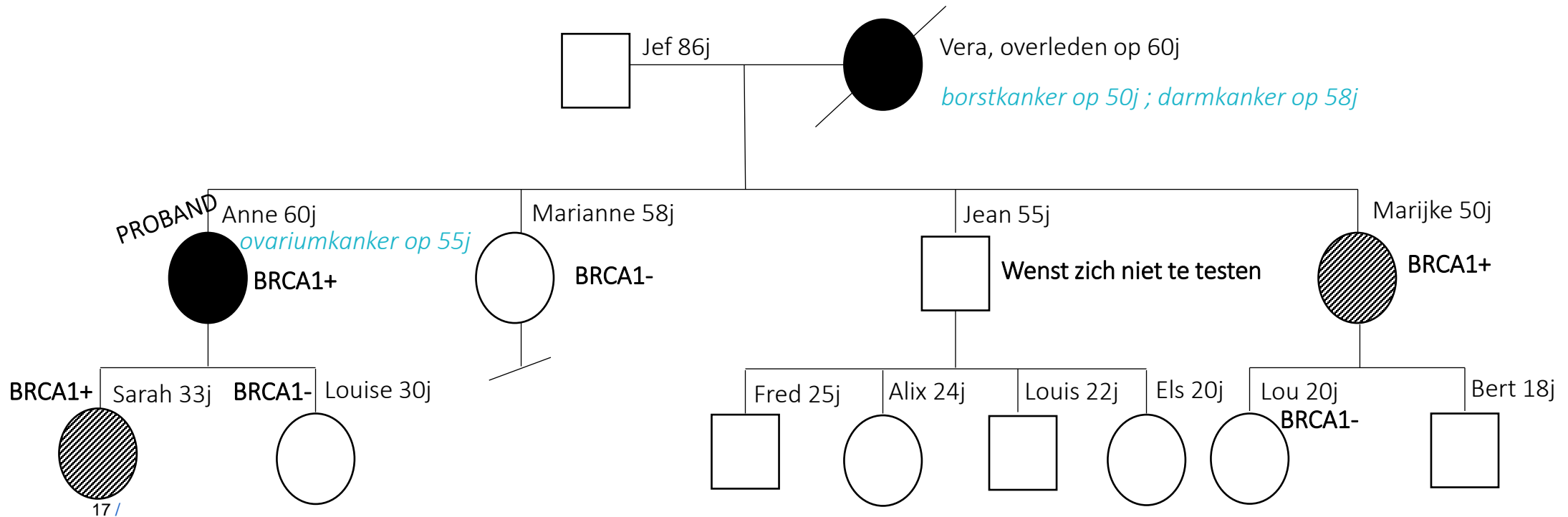
Stamboom bekijken vanuit medisch én psychosociaal perspectief

- Diagnostisch onderzoek bij Anne
- Resultaten van voorspellend onderzoek in deze familie



Stamboom bekijken vanuit medisch én psychosociaal perspectief

- Basisprincipes van genetische counseling
 1. Autonome beslissing
 2. Geïnformeerde beslissing
 3. Confidentialiteit
 4. Recht op niet weten
- Familiale complexiteiten



Basisprincipes van genetische counseling

Autonome beslissing	De patiënt, testaanvrager heeft de vrijheid om zelf te beslissen,
Geïnformeerde beslissing	op basis van de verkregen informatie (door arts geneticus, genetic counselor), of genetisch onderzoek mag opgestart worden en men zijn/haar testresultaat wil kennen.
Confidentialiteit	De privacy van de patiënt/testaanvrager wordt ten allen tijde gerespecteerd en zijn/haar genetisch resultaat wordt nooit meegedeeld aan derden zonder zijn/haar expliciete toestemming,
Recht op niet weten	Elke patiënt/elk individu heeft het recht om te beslissen dat hij/zij, zijn/haar genetische status <u>niet</u> wil kennen.

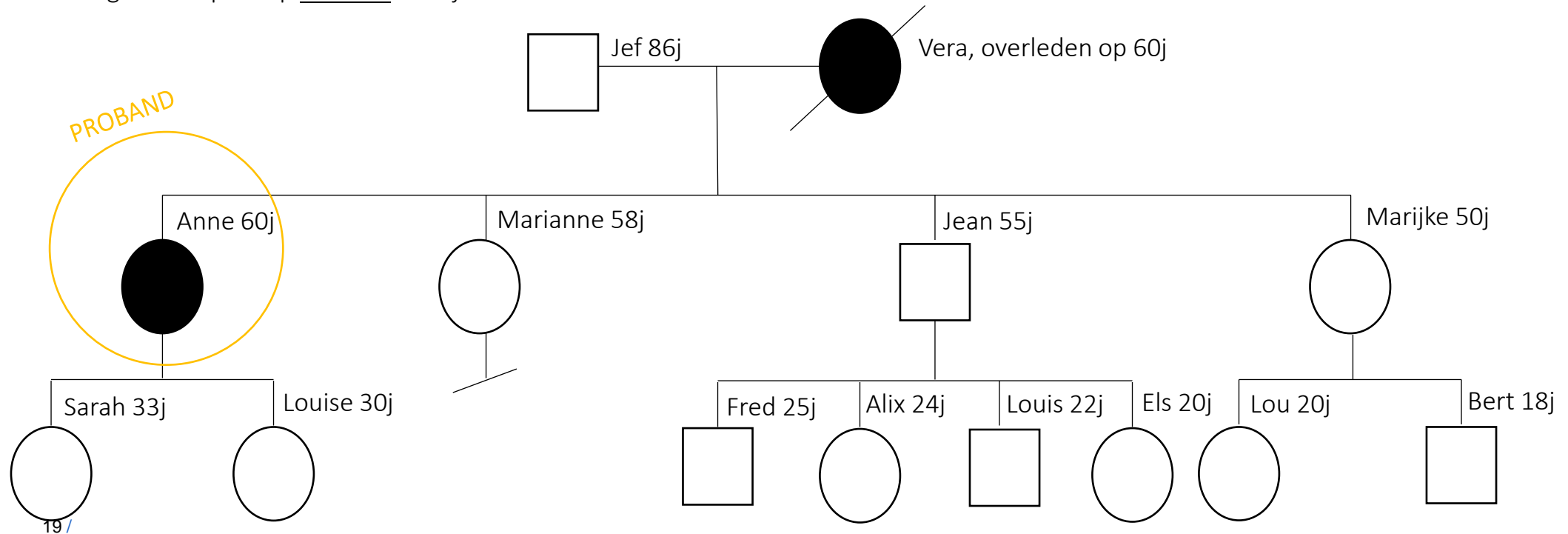
Niet-directieve houding:

Counselors die genetische informatie meedelen mogen de testaanvrager niet beïnvloeden in zijn/haar beslissingen. Dit heeft tot doel de *autonomie* van de testaanvrager te verhogen.

Wat wil ik wel weten?
Wat wil ik niet weten?

Familiale aspecten & complexiteiten

- [Proband = rol van de informant](#)
- Verantwoordelijkheid om familieleden at risk te informeren
- Emotioneel belastende positie
 - Bezorgd om fysiek welzijn van familieleden at risk
 - Bezorgd om impact op mentaal welzijn van familieleden at risk



▶ Psycholoog: “Je vertelde dat een van de redenen om genetisch onderzoek op te starten bij jou, jouw dochters zijn. Waren er nog andere redenen waarom je je wou laten testen?”

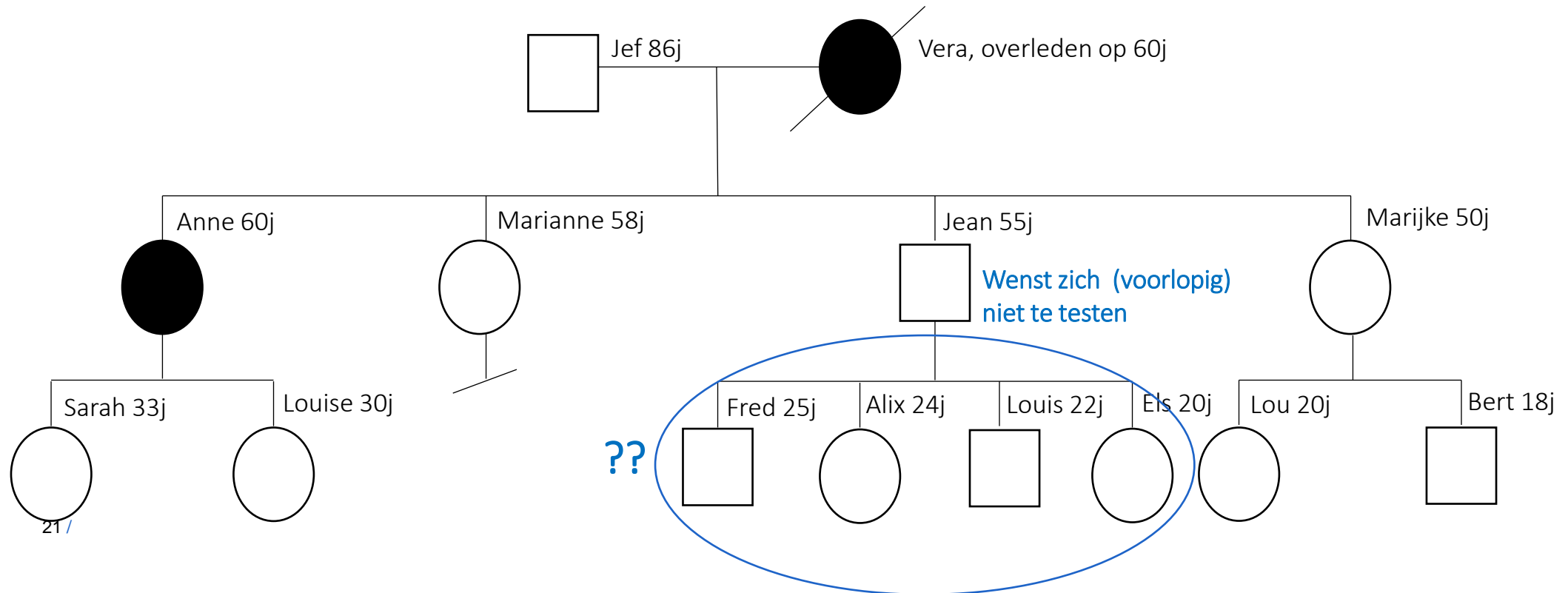
▶ Anne: “Oh nee, ik wil enkel mijn dochters en de rest van de familie helpen. Ik bedoel, ik heb toch kanker; voor mij zal het geen verschil maken.. (.....) Ik denk dat mensen het recht hebben om dit te weten, als bijvoorbeeld, ze het niet zouden weten en later kanker krijgen, ik denk dat ze misschien meer boos zouden zijn op mij van ‘waarom heb je ons dat niet verteld. Weet je, eigenlijk kan je een leven redden zo....”

Zorg voor fysiek welzijn van familieleden

▶ Anne: “Mijn broer en zussen kan ik makkelijk informeren, maar de andere, hoe doe ik dat? Dat is een beetje een dilemma... Bel je die mensen gewoon op? Moet ik hen aanschrijven en zeggen “kijk er is een kans dat... dan vertel je zo kleine stukjes van een verhaal, ik weet niet wat het beste is om te doen en mensen niet zo ongerust te maken...”

Bezig met mentaal welzijn van familieleden

- [Recht op weten vs. recht op niet weten](#)
- Weten primeert op niet-weten
- Steeds denkoefening hoe we hierbij kunnen trachten recht op niet weten respecteren !
- Niet weten vanuit angst voor ongunstig resultaat ?
- Op zoek naar “het” juiste moment ?



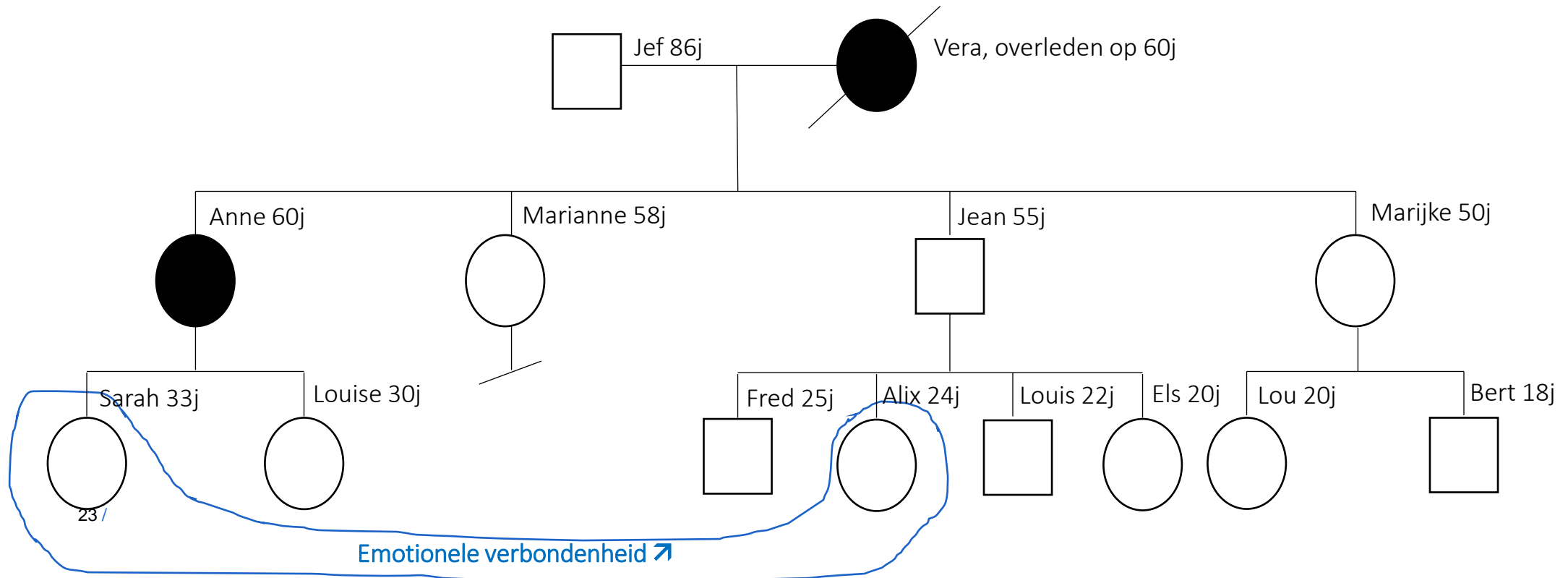
- ▶ Jean: *“Ik heb het nog niet verteld aan mijn kinderen, ze zijn beginnende twintigers... ik wil hun leven op dit moment niet complex maken, ze moeten hier nu nog niet mee bezig zijn...”*

- ▶ Bestaat “hét” moment?
 - ▶ *Na hun studies*
 - ▶ *Als ze kinderwens hebben*
 - ▶
 - ▶ Beste timing voor ouders valt niet persé samen met beste moment voor hun volwassen kinderen

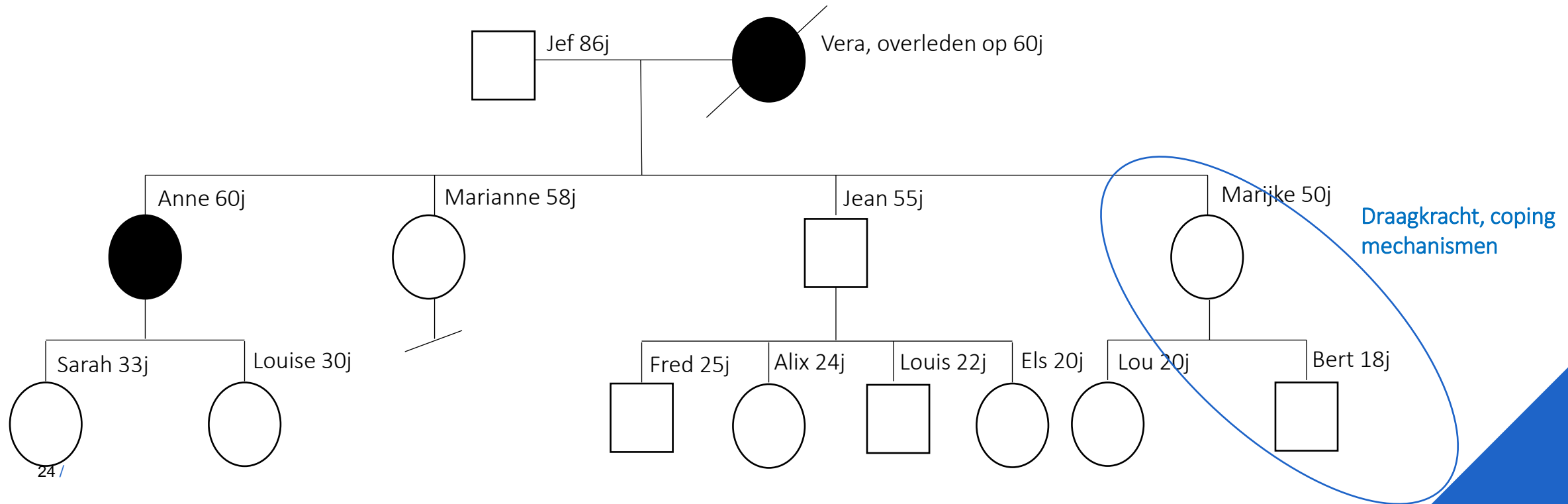
- ▶ Ouders worden vaak beschouwd als “te oud” om hen hierbij te betrekken; kinderen als “te jong”...

- [Genetische, emotionele en geografische afstand vs. nabijheid binnen families](#)

- Genetisch verwantschap ↗ -> meer betrokkenheid
- Emotionele verbondenheid ↗ -> meer betrokkenheid

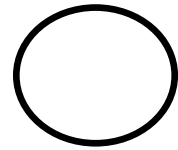


- [Inschatting van draagkracht bij individuele familieleden](#)
- Gevoelig voor angst? Depressieve gevoelens?
- Angst voor ingrepen gekoppeld aan dragerschap?
- Ontkenning? Rationalisering?
-

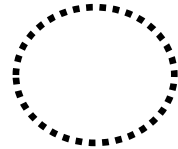


Familiale complexiteiten: grenzen binnen & tussen families

Interne grenzen



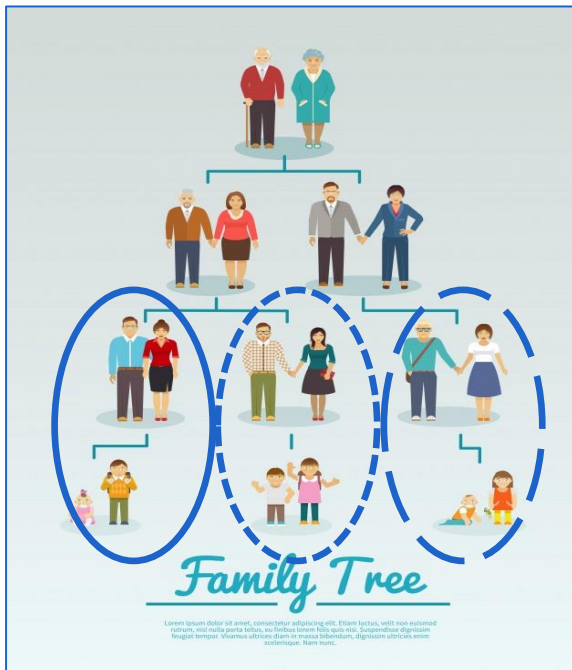
gesloten grenzen



diffuse grenzen

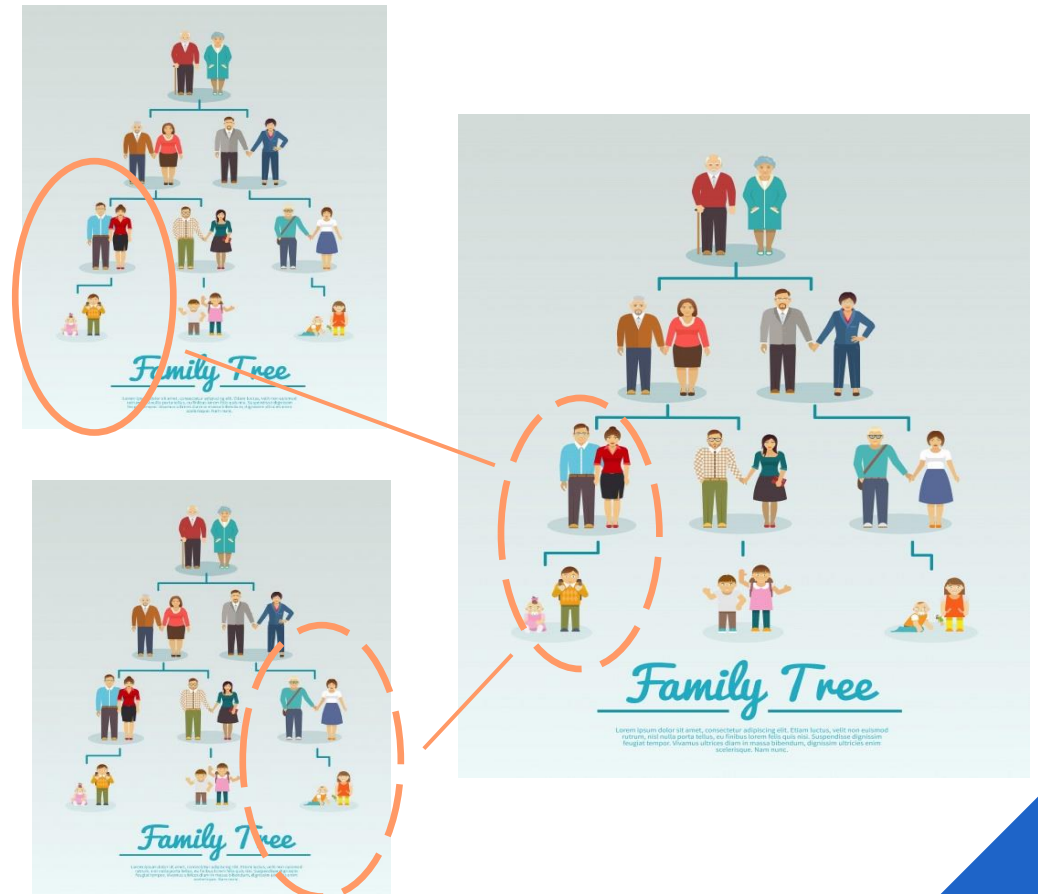


open grenzen



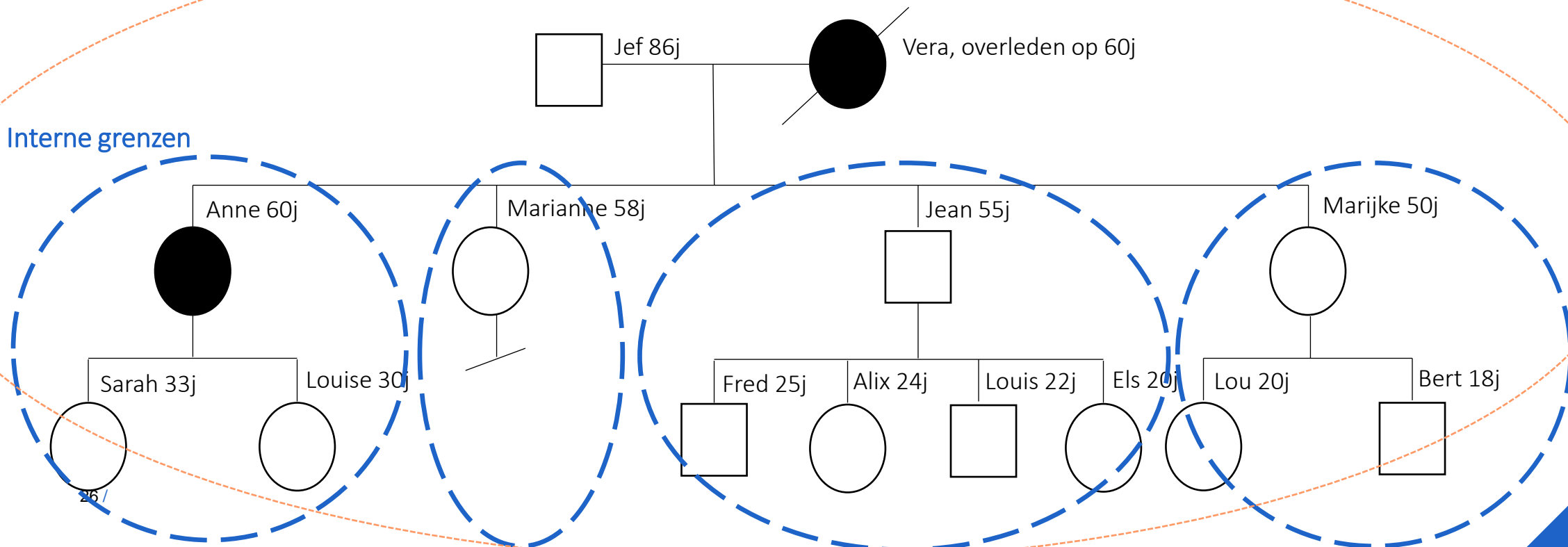
Externe grenzen

Familie A is bevriend met Familie B



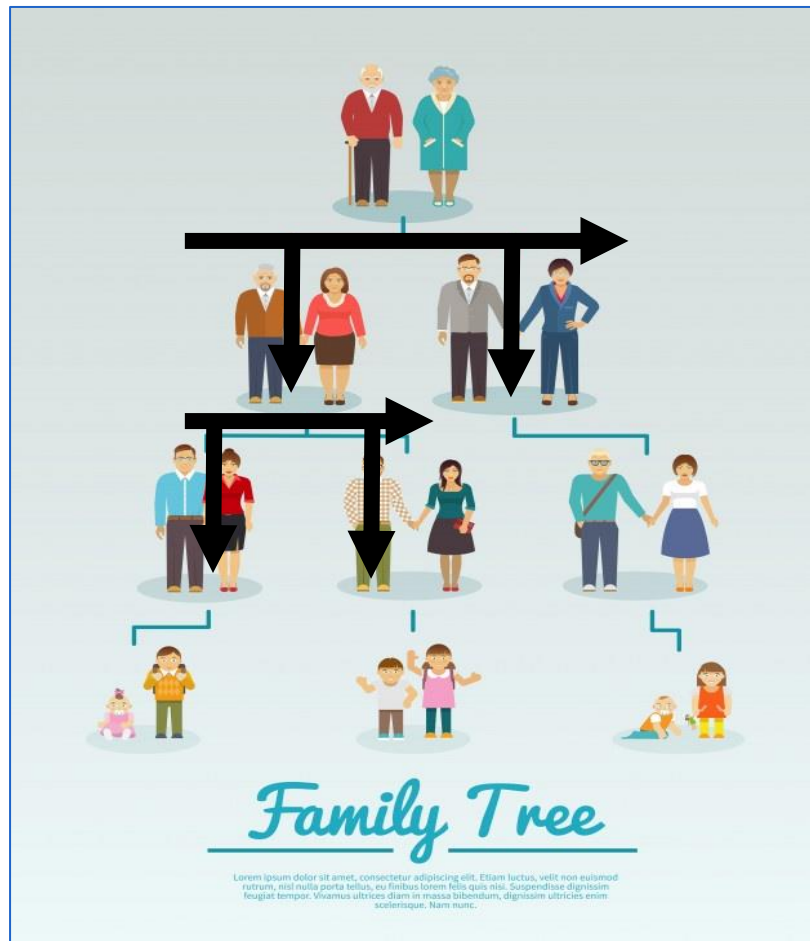
Familiale complexiteiten: grenzen binnen & tussen families

Externe grenzen

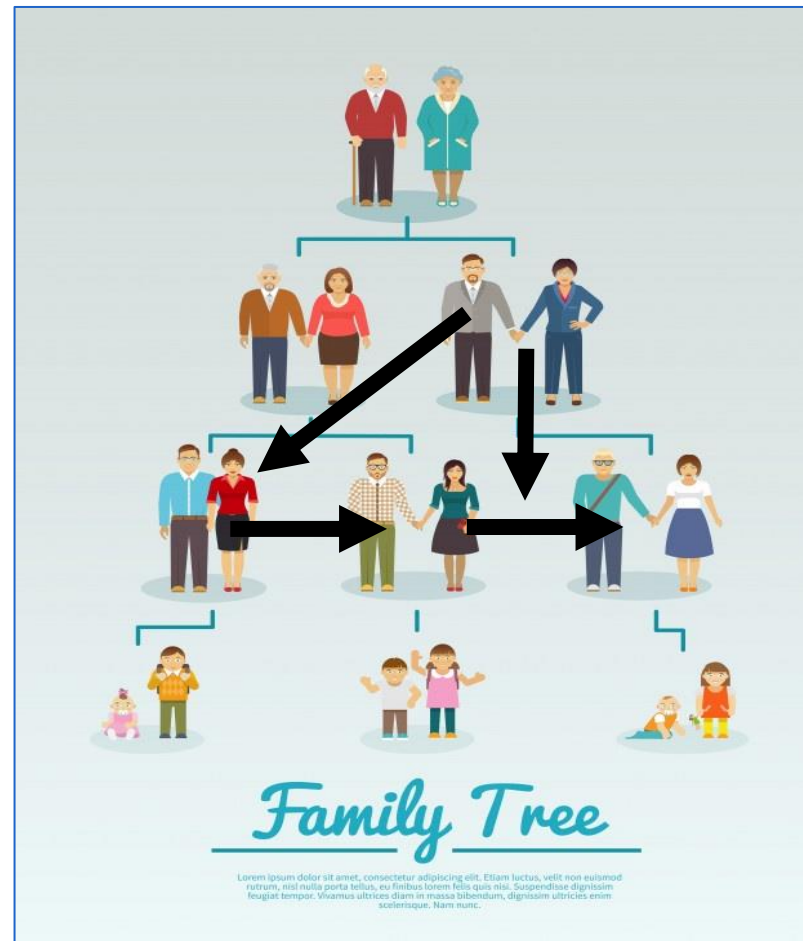


Familiale complexiteiten: horizontale en verticale communicatiepatronen – respecteren van gangbare regels binnen families

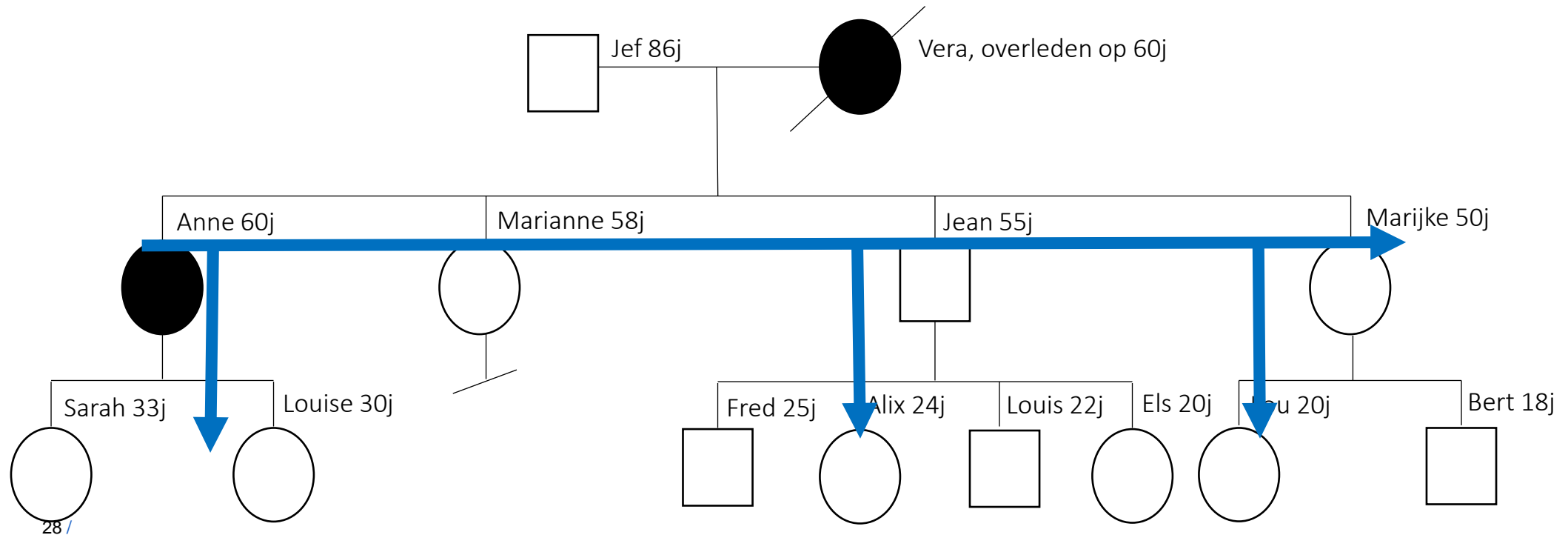
Eerst horizontaal, dan verticaal



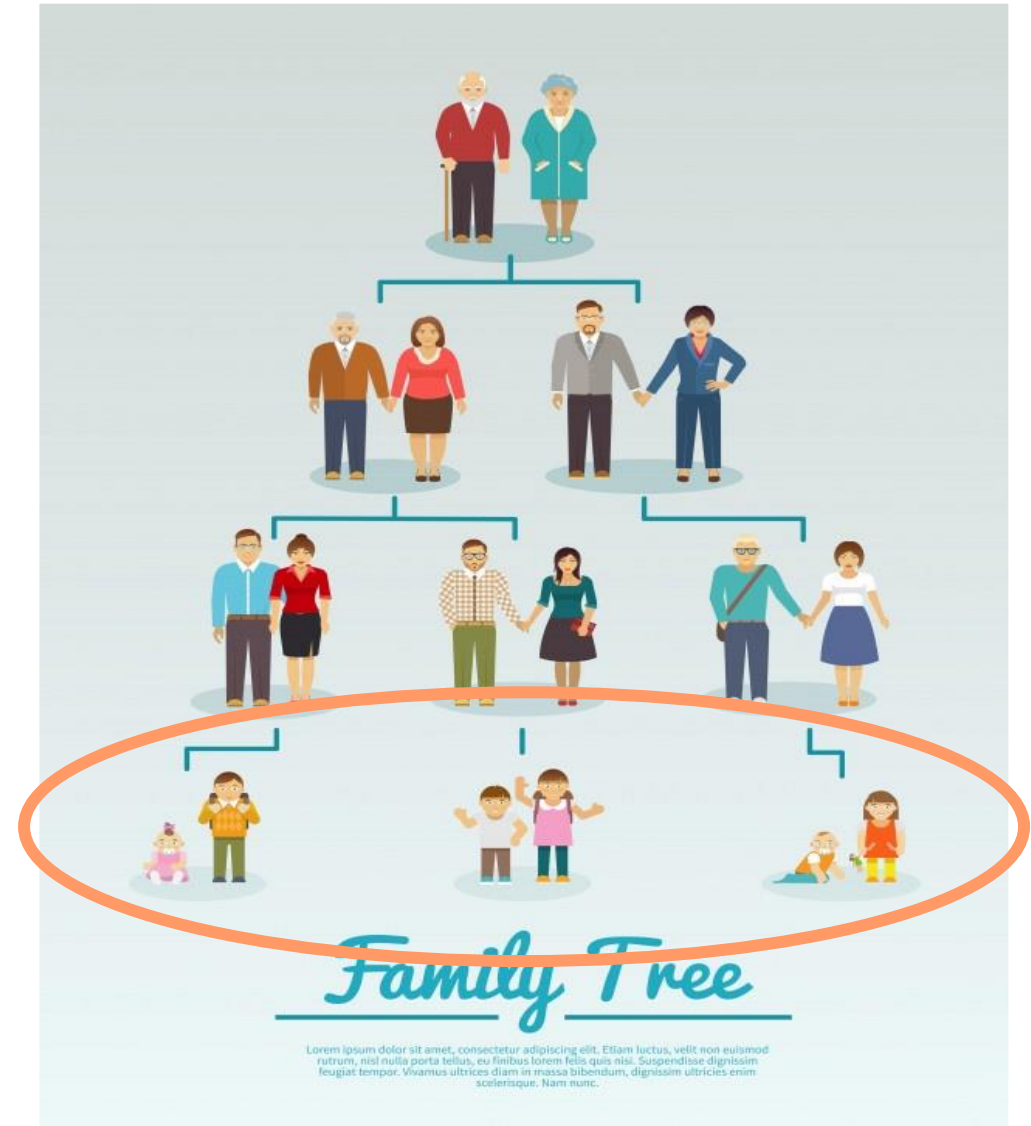
Geen impliciete communicatieregels



Familiale complexiteiten: horizontale en verticale communicatiepatronen – respecteren van gangbare regels binnen families



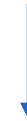
Genetisch testen van kinderen & jongeren < 18 jaar



Basisprincipes van genetische counseling bij kinderen & jongeren < 18 jaar

1. Autonome beslissing
2. Geïnformeerde beslissing
3. Confidentialiteit
4. Recht op niet weten

Cognitieve vaardigheden jonge kinderen om
zelf beslissingen te nemen



Ouders nemen de beslissing voor hun
kinderen vanuit “best-interest” voor hun
kind

Best-interest = Medisch welzijn kind maar
ook dit is complex & controversieel

Basisprincipes van genetische counseling bij kinderen & jongeren < 18 jaar

1. Autonome beslissing
2. Geïnformeerde beslissing
3. Confidentialiteit
4. Recht op niet weten

Belangrijk dat ouders zich bewust blijven van het feit dat er ook heel wat volwassenen at risk:

1. Zich niet wensen te laten testen
2. Mogelijk ingrijpende levenskeuzes maken op vlak van preventie en reproductie

↓
Kinderen als volwassenen in de mogelijkheid laten om zelf te kiezen willen weten of niet weten

Internationale richtlijnen voor genetisch testen bij kinderen & jongeren < 18 jaar

American Society of Human Genetics (ASHG) & European Society of Human Genetics (ESHG):

Genetisch testen van kinderen & adolescenten vraagt kritische reflectie omwille van **ethische**, **juridische** en **sociale** aspecten die ermee gepaard gaan

- Diagnostisch onderzoek?
- Voorspellend onderzoek?
- Dragerschapsonderzoek?

Internationale richtlijnen voor genetisch testen bij kinderen & jongeren < 18 jaar

DIAGNOSTISCH ONDERZOEK

Bij **klinische indicatie** om genetisch te testen bij minderjarigen:

- ❖ Voorkeur single-gene analyse of een gericht panel dat aansluit bij het klinisch beeld van de patiënt
- ❖ Whole exome sequencing (WES): beperkt aantal genen nagaan die passen bij het klinisch beeld van de patiënt
- ❖ WES geïndiceerd wanneer meer beperkt genetisch onderzoek er niet in slaagt causale mutatie na te gaan.
- ❖ WES niet geïndiceerd om gezonde minderjarigen te testen (bv. screening pasgeborenen)

Internationale richtlijnen voor genetisch testen bij kinderen & jongeren < 18 jaar

VOORSPELLEND ONDERZOEK: [aanvraag kan énkél na genetische counseling door arts-geneticus](#)

Richtlijnen wanneer ouders van een asymptomatisch kind of adolescent, of een asymptotisch kind of adolescent zelf, vraagt voor de opstart van erfelijkheidsonderzoek:

Het opstarten van voorspellend onderzoek bij minderjarigen voor aandoeningen die pas kunnen aanvangen op volwassen leeftijd is ENKEL aanvaardbaar als er preventieve maatregelen (i.e., preventieve operatieve ingreep, screening, ...) kunnen genomen worden in de kindertijd.

Wanneer het gaat om aandoeningen die zich reeds kunnen manifesteren op kinderleeftijd EN die effectief kunnen behandeld worden of preventief opgevolgd, dan is er een goede indicatie voor het opstarten van een genetische test bij een asymptotische minderjarige.

Internationale richtlijnen voor genetisch testen bij kinderen & jongeren < 18 jaar

DRAGERSCHAPSONDERZOEK bij AR aandoeningen

Het genetisch testen van minderjarigen op dragerschap van een AR aandoening kan enkel vanaf de leeftijd van 18 jaar (als de testaanvrager voldoende matuur is en de cognitieve vaardigheden heeft om te begrijpen wat het betekent om drager te zijn van een AR aandoening).



Ariane.VanTongerloo@ugent.be

Sabine.Hellemans@ugent.be

Psychologen Centrum Medische Genetica UZGent

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11

E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

