

Medisch specialisten in erfelijke en aangeboren aandoeningen

# ‘Klinische genetica is booming’

Baanbrekend onderzoek, genetische diagnostiek en ethische discussies: de klinische genetica is door medisch-technische ontdekkingen en vooruitgang volop in ontwikkeling. Klinisch genetici Margreet Ausems en Eva Brilstra van het UMC Utrecht vinden juist die elementen zo aantrekkelijk aan hun vakgebied.

**D**e klinische genetica is een relatief jong specialisme dat sinds de jaren 90 een grote vlucht heeft genomen. Door toenemende kennis over en steeds meer nieuwe mogelijkheden van DNA-diagnostiek is het aantal patiënten bij wie erfelijkheidsonderzoek wordt verricht sterk gegroeid, tot ruim 38.000 per jaar in Nederland. ‘We kunnen tegenwoordig zoveel meer voorspellen en familieziektes beter in kaart brengen’, zegt klinisch geneticus Margreet Ausems, hoofd van de sectie oncogenetica bij het UMC Utrecht en gespecialiseerd in erfelijke borstkanker. ‘Twintig jaar geleden zagen we in Utrecht ongeveer honderd patiënten per jaar vanwege kanker. Tegenwoordig ziet ons oncogeneticateam jaarlijks zo’n tweeduizend patiënten.’

Ook bij kinderen met aangeboren afwijkingen of ontwikkelingsstoornissen en patiënten en families met mogelijk erfelijke hartaandoeningen speelt klinische genetica een grote rol. Ausems’ collega Eva Brilstra is specialist neurogenetica en doet genetische diagnostiek bij kinderen met ontwikkelingsstoornissen, zoals een verstandelijke beperking, autisme en ernstige epilepsie. ‘Vroeger was bij deze aandoeningen vaak geen diagnose te stellen, laat staan een passende behandeling aan te bieden. Dankzij de allernieuwste technieken van DNA-onderzoek kunnen we nu via één test het complete pakket van ruim twintigduizend genen in kaart brengen. De consequentie hiervan is dat we veel vaker – in meer dan veertig procent van de gevallen – in een vroeg stadium een diagnose kunnen stellen.’

## Bijzondere patiënten

Klinische genetica is een aantrekkelijk en uitdagend vak, vertelt Brilstra. ‘Ik werk met bijzondere patiënten, in wie ik me moet verdiepen om tot antwoorden te komen. Dat is nooit saai. Wij bewegen ons in een *booming* vakgebied.’ Die dynamiek is ook zichtbaar in de werkzaamheden zelf. Wetenschappelijk onderzoek doen, overleggen met andere specialisten, poli’s draaien, labonderzoek duiden. Ausems: ‘Ons oncogeneticateam houdt meerdere poli’s in het umc en ook zijn we regelmatig te vinden in acht regionale ziekenhuizen. Zo bedienen we patiënten uit de wijde omtrek. Daarnaast verwijzen steeds meer specialisten patiënten naar ons. Het is dan ook belangrijk dat wij collega’s informeren over de juiste verwijscriteria – wanneer stuur je iemand door naar een klinisch geneticus? Verder nemen we deel aan multidisciplinaire oncologiebesprekingen om patiënten te identificeren die genetisch onderzoek nodig hebben.’





Klinisch genetici Eva Brilstra (links) en Margreet Ausems van het UMC Utrecht

Wij herkennen de specifieke kenmerken en duiden de familiegeschiedenis. Wij kijken toch met een andere blik, dat is onze meerwaarde.'

### Wetenschappelijk onderzoek

Vanwege de razendsnelle ontwikkelingen in de klinische genetica is wetenschappelijk onderzoek van levensbelang. Beide specialisten doen onderzoek – en zouden deze tak nog wel wat willen uitbreiden. Maar ja, het budget is niet toereikend, erkennen beiden. 'Terwijl het nut zo evident is', zegt Ausems. 'Vaak wordt na onderzoek het behandelbeleid aangepast, zoals bij erfelijke borstkanker. Samen met het Antoni van Leeuwenhoek (NKI-AVL) hebben we bijvoorbeeld onderzoek verricht naar de medische en psychologische impact van spoederfelijheidsonderzoek bij borstkanker. Als een vrouw drager is van een mutatie in een borstkankergen (het BRCA1- of BRCA2-gen, *red.*), heeft zij de keuze om een dubbelzijdige borstoperatie te laten verrichten, omdat er een sterk verhoogd risico is om nog een keer borstkanker te krijgen. We ontdekten dat het bij de meeste vrouwen geen extra stress geeft als zij kort na de diagnose en voor de operatie naar een klinisch geneticus worden verwezen. Lange tijd dachten we dat dit belastend zou zijn, maar dat is niet zo; mensen vinden het prettig om snel verwezen te worden. Daarom

## 'Steeds meer specialisten verwijzen patiënten naar ons'

worden vrouwen met borstkanker nu met spoed naar ons doorgestuurd, zodat we die erfelijke factor kunnen vaststellen. Dat is inmiddels *usual care* geworden. Er zijn geregeld baanbrekende studies; we willen nog ongelooflijk veel meer onderzoeken om de zorg te verbeteren.'

Brilstra werkt veel samen met onderzoekers over de hele wereld. 'Samenwerken en het internationaal delen van informatie is van groot belang. Wanneer we bijvoorbeeld een afwijking in een gen ontdekken dat nog geen bekend ziekte-gen is, kunnen we dat invoeren in internationale databanken. We maken geregeld mee dat een dergelijke afwijking ook in de Verenigde Staten of Engeland is gevonden, waardoor we een nieuw syndroom kunnen vaststellen en de patiënt zekerheid kunnen geven over de oorzaak en diagnose.' ▶



## ‘Je ontdekt soms ook de aanleg voor ziektes waarvan je anders niets had geweten’

### Heftige gesprekken

Voor de betrokken patiënten is de boodschap over een erfelijke aandoening niet altijd even eenvoudig. Dat vraagt veel inlevingsvermogen van de specialisten. ‘Het leven van een gezin met een kind dat zich anders ontwikkelt dan verwacht, staat vaak compleet op zijn kop’, vertelt Brilstra. Ook Ausems voert geregeld emotionele gesprekken met vrouwen die net gehoord hebben dat ze borstkanker hebben en verwezen zijn voor erfelijkheidsonderzoek. ‘Dat zijn heftige gesprekken. Mensen zitten vol vragen, zijn erg geschrokken en maken zich zorgen. Toch brengen we niet altijd slecht nieuws. Soms kun je iemand vertellen dat hij of zij geen drager is van een belastende genmutatie. Dan is het erg belangrijk de familie erbij te betrekken. Vooral als één familielid wel drager is en de ander niet, kan dit ontwrichtend werken. Daarom bieden we gendragers een vervolgspraak aan met een van onze maatschappelijk werkers, om na een aantal weken te vragen hoe het gaat of andere vragen te beantwoorden.’

### Ethische discussies

Al deze ontwikkelingen vragen een voortdurende reflectie op het vak en de consequenties voor patiënten. In de beroepsgroep zijn ethische discussies dagelijkse kost. Brilstra: ‘Zeker met die nieuwe test waarbij alle genen in kaart worden gebracht, moet je patiënten goed informeren over de implicaties daarvan. Je ontdekt soms ook de aanleg voor ziektes

waarvan je anders niets had geweten – de zogenoemde bijvangst. Daar praten we veel over. Hoe bed je genetisch onderzoek zorgvuldig in, welke rol heb je als specialist, besef je de reikwijdte van dergelijk onderzoek en wat is de invloed van commerciële testbedrijven op ons vak? Alles komt aan bod.’ Toch maken beide specialisten zich geen zorgen over de ethische aspecten van hun werk. Margreet Ausems: ‘Patiënten zullen in de toekomst steeds sneller weten of ze drager zijn van een DNA-afwijking, maar daar ben ik niet zo bang voor. Wanneer we mensen daar goed in begeleiden, is er juist veel te winnen.’

Waar beide medisch specialisten meer zorg over hebben, is het ontbreken van werkplekken voor hun toekomstige collega's. Werkloze genetici zijn een heikel punt. Eva Brilstra: ‘Het aantal patiënten dat in aanmerking komt voor erfelijkheidsonderzoek, zal meer en meer toenemen. Daarvoor zijn veel klinisch genetici nodig. Maar voor veel jonge klaren zal er geen formatieplaats zijn en dat betekent een groot verlies van kennis en kunde. In dit snel veranderende vak betekent een paar jaar niet werken soms het einde van je carrière. We moeten er als beroepsgroep alles aan doen om jonge mensen binnenboord te houden. Juist zij kunnen als geen ander dit jonge vakgebied toekomstbestendig maken.’



Meer over federatiepartner VKGN (Vereniging Klinische Genetica Nederland) vindt u op: [www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)