



Universiteit  
Leiden  
The Netherlands

## Opening the psychological black box in genetic counseling

Vos, J.

### Citation

Vos, J. (2011, June 30). *Opening the psychological black box in genetic counseling*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/17748>

Version: Corrected Publisher's Version

License: [Licence agreement concerning inclusion of doctoral thesis in the Institutional Repository of the University of Leiden](#)

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/17748>

**Note:** To cite this publication please use the final published version (if applicable).



# Samenvatting

Summary in Dutch

## Deel I: de fundamenten

*Emma komt uit een familie waarin veel mensen kanker hebben gehad. Er is bij haar zelf een aantal jaren geleden borstkanker geconstateerd. De tumor is verwijderd, maar ze blijft zich onzeker voelen over een recidief. Ze overweegt daarom om haar niet-aangedane borst ook uit voorzorg te laten amputeren. Daarnaast voelt ze zich erg onzeker over de vraag of haar gezonde familieleden –en vooral haar dochter van 10 jaar- ook een verhoogd risico hebben op het krijgen van kanker. Om die reden is ze naar de afdeling Klinische Genetica gegaan. Een geneticus heeft een stamboom met haar aangedane en niet-aangedane familieleden getekend. Op grond daarvan is vastgesteld dat de kans dat een persoon in haar familie kanker krijgt groter is dan gemiddeld bij vrouwen in de bevolking. Vervolgens is er bij haar een DNA-test gedaan om te onderzoeken of zij een genetische aanleg heeft die verklaart waarom zij –en haar aangedane familieleden- borstkanker hebben ontwikkeld. In dit onderzoek werd een afwijking in het DNA gevonden, een zogenaamde Unclassified-Variant. Van deze afwijking is nog niet wetenschappelijk bekend of het gaat om een onschuldige afwijking –zoals die wel vaker voorkomt- of dat het inderdaad gaat om een afwijking die verklaart waarom meerdere individuen in haar familie kanker hebben gekregen. Dit proefschrift gaat om de vraag: hoe kijkt Emma tegen deze uitslag aan, welke invloed heeft het op haar leven, en welke informatie vertelt ze door aan haar familieleden? (Geanonimiseerd interview voorbeeld uit de pilot studie)*

Eén op de acht à negen vrouwen in de bevolking ontwikkelt borstkanker gedurende haar leven. Ongeveer vijf tot tien procent van al deze patiënten heeft de borstkanker vermoedelijk ontwikkeld als gevolg van een genetische aanleg. Er kan bij een individu een DNA-test worden gedaan om te kijken of deze persoon inderdaad deze genetische aanleg heeft waardoor ze borst- en/of eierstokkanker heeft gekregen ('symptomatisch testen'), of wat haar kans is om borst- en/of eierstokkanker voor de eerste keer te krijgen ('presymptomatisch testen'). Meestal wordt er dan gezocht naar een DNA-afwijking in het BRCA1 of BRCA2-gen (BRCA = BReast CAncer). Er zijn ook andere genen betrokken bij erfelijke borst- en/of eierstokkanker, maar die genen zijn nog niet wetenschappelijk ontdekt of die worden meestal niet onderzocht bij een individu. Een dergelijk DNA-onderzoek dat bij een individu wordt gedaan, noemen we een 'erfelijkheidsadvies' (in het Engels: 'genetic counseling') bij een 'adviesvraagster' ('counselee'), en dit advies wordt gegeven door een klinisch geneticus of een genetisch consulent.

Er zijn drie soorten uitslagen bij een BRCA1/2-test mogelijk: een niet-informatieve uitslag, een pathogene mutatie en een unclassified-variant. In het eerste geval kan er geen verandering in een BRCA1/2-gen worden gevonden. Dat wil niet zeggen dat dit individu 'zeker' geen genetische aanleg tot het ontwikkelen van borstkanker heeft, want het kan

ook zijn dat deze persoon – en haar familieleden – borstkanker hebben ontwikkeld als gevolg van een ander gen dan BRCA1 of BRCA2. Deze uitslag noemen we een ‘Niet-Informatieve Uitslag’ (NIU), hoewel deze term eigenlijk niet klopt want een NIU geeft wel degelijk informatie, namelijk dat er geen afwijking in één van de BRCA1/2-genen is gevonden. In een dergelijk geval geeft een geneticus een statistische inschatting van de risico’s die deze persoon en haar niet-aangedane familieleden hebben om kanker te krijgen; deze inschatting wordt gemaakt met behulp van tabellen en op grond van de familiestamboom. In het tweede geval kan er een BRCA1/2-afwijking of ‘pathogene mutatie’ (PM) worden gevonden. In dat geval heeft een adviesvraagster zonder kanker een kans van 45-85% om een eerste tumor te ontwikkelen, en tevens een kans van 11-69% om ovariumcarcinoom te krijgen. De kans dat een adviesvraagster met kanker opnieuw kanker krijgt is bij een PM-uitslag 60%. In het derde geval kan er een verandering in een BRCA1/2 gen worden gevonden waarvan het nog onduidelijk is of dat een onschuldige afwijking is, of dat dit inderdaad een pathogene (dat is: ziekteveroorzakende) afwijking is. Dit heet een unclassified-variant (UV). In dat geval communiceert de geneticus risico’s op grond van de stamboom.

Wie op grond van de DNA-uitslag en/of stamboom een groot risico heeft om (opnieuw) kanker te krijgen, komt in aanmerking om geregeld de borsten en/of eierstokken te laten controleren, of om die chirurgisch te laten verwijderen. Tevens komen familieleden bij een PM-uitslag in aanmerking om een DNA-test te laten doen om te laten bepalen of zij ook deze pathogene DNA-afwijking hebben .

In **hoofdstuk 1** wordt aan de hand van de literatuur beschreven hoe genetici vroeger overwegend een informatie-georiënteerde benadering hadden wanneer ze spraken met adviesvraagsters. Tegenwoordig lijken ze steeds vaker een adviesvraagster-georiënteerde benadering te hebben. Wanneer een geneticus overwegend georiënteerd is op informatie wil dat zeggen dat hij vooral aandacht besteedt aan de overdracht van de genetische informatie, zoals de kankerrisico’s, DNA-uitslag categorie (NIU, PM, UV) en de medische consequenties voor de patiënt. Wanneer een geneticus overwegend georiënteerd is op de adviesvraagster wil dat zeggen dat hij niet alleen aandacht besteedt aan de overdracht van genetische informatie maar ook aan de psychologische en persoonlijke behoeftes van de patiënten, hoe zij aankijken tegen de uitslag en hoe ze de uitslag in hun leven kunnen inbedden. Sinds tientallen jaren lijken zowel de officiële doelstelling als de praktijk van erfelijkheidsadvisering zich sterk te oriënteren op de adviesvraagster.

Wat opvalt, is dat er relatief weinig adviesvraagster-georiënteerd psychologisch onderzoek is gedaan naar erfelijkheidsadvisering. In voorgaande onderzoeken is er bijvoorbeeld gekeken of een DNA-uitslag een rechtstreekse invloed heeft op allerlei uitkomsten zoals de medische keuzes of het ontstaan van psychopathologie bij een adviesvraagster, zoals depressie en angst. De resultaten van deze onderzoeken spreken

elkaar echter geregeld tegen en laten zelden rechtstreekse verbanden zien tussen de DNA-uitslag en de impact op het leven van de adviesvraagsters. Andere wetenschappers onderzochten bijvoorbeeld de specifieke gedachtegangen (cognities) die adviesvraagsters hebben over de DNA-uitslag. Deze studies naar de cognitieve waarneming gingen echter uit van specifieke en rationele modellen, die onvoldoende recht leken te doen aan de persoonlijke betekenis van een DNA-uitslag voor de adviesvraagster, en de manier waarop zij de uitslag op een subjectieve manier in haar leven inbedt.

Het doel van de studies die in dit proefschrift zijn beschreven is het onderzoeken van de psychologische impact die DNA-uitslagen op het leven van adviesvraagsters kunnen hebben. Om dit doel te bereiken hebben we zes verschillende deelstudies uitgevoerd: een literatuurstudie naar de termen die genetici gebruiken (hfst. 2), een verkennend onderzoek met interviews bij 24 adviesvraagsters die in het verleden een UV-uitslag hebben gehad ('retrospectieve pilot study': hfst. 3), een retrospectieve studie met vragenlijsten bij 204 adviesvraagsters die in het verleden een NIU/PM/UV-uitslag hebben gehad (hfst. 4-5), een prospectieve studie waarin we 248 adviesvraagsters een vragenlijst hebben laten invullen op korte termijn na het eerste gesprek met de geneticus en na de DNA-uitslag (hfst. 6, 9-10), en een vragenlijstonderzoek bij 70 ongeteste familieleden van adviesvraagsters die in het verleden een NIU/UV-uitslag hebben gehad (hfst. 7-8).

**Hoofdstuk 2** gaat over de terminologie die genetici gebruiken om te spreken over niet-pathogene uitslagen, zoals NIU en UV. Taal is een belangrijk instrument van de geneticus, wiens doel het is om adviesvraagsters te adviseren bij een mogelijke familiale aanleg voor kanker. Toch is er niet eerder onderzocht of de termen die worden gebruikt wel de meest geschikte termen zijn. Om die reden hebben we gekeken of de termen op een valide en betrouwbare manier worden gebruikt.

Met validiteit bedoelen we dat een term uitdrukt wat deze bedoelt uit te drukken. De term 'unclassified variant' (UV) is bijvoorbeeld niet valide, omdat veel van deze DNA-afwijkingen weldegelijk geassocieerd worden door genetici; het is alleen op dit moment nog onbekend wat iedere klasse precies betekent. Bovendien keken we ook of de term helder was, of alle relevante informatie door de term wordt omvat en of de term kan leiden tot verwarring. Al deze validiteitsaspecten hebben we onderzocht door middel van een theoretisch/analytisch onderzoek van de meest gebruikte termen.

Met betrouwbaarheid bedoelen we dat verschillende mensen dezelfde term gebruiken om hetzelfde fenomeen aan te duiden. Om dat laatste te onderzoeken, hebben we onderzocht of auteurs termen op een consistente manier gebruiken in 202 recente Engelstalige artikelen.

De conclusie van ons onderzoek was dat er veel verschillende termen worden gebruikt in de literatuur, maar dat weinig daarvan valide en betrouwbaar zijn. De meest betrouwbare Engelse termen zijn 'variant of uncertain clinical significance' (wat gelijk staat

aan een UV-uitslag) en 'true negative' (er wordt geen afwijking in één individueel familielid gevonden terwijl andere familieleden wel één bepaalde afwijking hebben). De meest valide termen zijn 'variant of uncertain clinical significance' en 'niet pathogene uitslag'. Wij adviseerden om een nieuwe terminologie te ontwikkelen die voldoende betrouwbaar en valide is. In dit proefschrift gebruikten wij de termen 'UV' en 'NIU' omdat die termen in Nederland het meeste worden gebruikt.

**Hoofdstuk 3** gaat over 24 adviesvraagsters die in het verleden een UV-uitslag hebben gehad. In deze deelstudie hebben we in interviews een aantal nieuwe thema's onderzocht, die als basis dienden voor de volgende hoofdstukken.

Voorgaande onderzoekers bestudeerden vaak hoe adviesvraagsters een DNA-uitslag waarnemen aan de hand van één algemene vraag, zoals 'wat is uw kans om kanker te krijgen?' Het is onduidelijk of het antwoord op deze vraag weergeeft wat de adviesvraagster zich herinnert over de DNA-uitslag die de geneticus heeft meegedeeld, of dat het weergeeft wat de adviesvraagster zelf denkt en voelt over de DNA-uitslag. Om die reden vroegen wij zowel naar de herinneringen van de adviesvraagsters als naar hun interpretaties, door middel van de vragen: 'wat herinnert u zich dat de geneticus heeft meegedeeld' ('herinnering') en 'wat denkt en voelt u zelf, los van wat de geneticus heeft verteld' ('interpretatie'). Het blijkt dat de adviesvraagsters twee verschillende antwoorden geven op deze twee vragen.

Van alle 24 adviesvraagster herinneren 16 zich correct dat er een UV-uitslag is meegedeeld, maar 7 herinnert een PM en 1 een NIU. Negentien interpreteren dit als een PM, en 5 als een NIU.

Deze misinterpretatie bleek gevolgen te hebben voor hun medische keuzes: adviesvraagsters die de uitslag als een PM interpreteerden hadden vaker hun borsten en/of eierstokken laten verwijderen dan adviesvraagsters die het als een NIU interpreteerden (53% tegen 0%).

Daarnaast noemde 25% van alle adviesvraagsters dat de UV-uitslag hun leven enigszins had veranderd; ze merkten vooral op dat ze anders tegen het leven zijn gaan aankijken, andere medische keuzes hebben gemaakt, hun lichaam anders ervaren en veranderingen merken in hun persoonlijkheid en emoties. Deze veranderingen konden niet worden toegeschreven aan bijvoorbeeld de stamboom.

Samenvattend: we ontdekten dat UV-adviesvraagsters de meegedeelde genetische informatie anders interpreteerden en herinnerden, en dat de UV-uitslag hun leven op meerdere terreinen had veranderd.

## Deel II: de ontwikkeling van een adviesvraagster-georiënteerd integratief perspectief op genetische counseling

In **hoofdstuk 4** bouwden we voort op de bevinding dat adviesvraagsters hun herinneringen en interpretaties van elkaar onderscheidden. In deze retrospectieve deelstudie ontwikkelden wij een nieuw model van de perceptie/waarneming van adviesvraagsters, zodat we dit model in de volgende deelstudies konden gebruiken om te verklaren hoe een DNA-uitslag via de perceptie van de adviesvraagsters kan leiden tot allerlei veranderingen in hun leven.

De reden dat wij een nieuw model van de perceptie van adviesvraagsters hebben ontwikkeld, moet gezocht worden in de wetenschappelijke context. Studies van voorgaande onderzoekers kunnen grofweg ingedeeld worden in twee groepen: de ene groep vooronderstelde dat een DNA-uitslag een rechtstreeks invloed heeft op de medische keuzes en het psychologische welzijn van adviesvraagsters (dus zonder rekening te houden met de eigen perceptie van de adviesvraagsters), en de andere groep vooronderstelde dat deze invloed indirect verloopt via de perceptie van de adviesvraagsters. Deze 'perceptiestudies' maakten echter geen expliciet onderscheid tussen herinneringen en interpretaties. Bovendien vroegen verschillende onderzoekers hoe de adviesvraagster aankijkt tegen haar eigen kans om kanker te krijgen, terwijl de meeste adviesvraagsters zelf al kanker hadden gehad en zij zich op dit moment vooral zorgen maakten om de risico's die hun familieleden hadden om kanker te krijgen. De resultaten van deze eigen-risico-perceptie-studies spreken elkaar geregeld tegen, en verklaren nog steeds maar een klein deel van de veranderingen in het leven van de adviesvraagsters. Ons nieuwe model bestaat uit meerdere onderdelen: we vroegen de adviesvraagsters zowel naar hun herinneringen als naar hun interpretaties van zowel hun eigen kankerrisico's als van de erfelijkheid van kanker in de familie.

Zoals wij ook al hadden gevonden in de deelstudie in hoofdstuk 2, vonden wij opnieuw dat de herinneringen en interpretaties van elkaar verschilden. Daarnaast zagen de adviesvraagsters hun eigen kankerrisico's en de erfelijkheid als twee verschillende fenomenen. Dit suggereert dat de perceptie van de adviesvraagsters bestaat uit vier verschillende elementen: herinnerd eigen kankerrisico, geïnterpreteerd eigen kankerrisico, herinnerde erfelijkheid en geïnterpreteerde erfelijkheid. We vonden niet alleen dat deze vier elementen significant van elkaar verschilden, maar ook dat ze met elkaar samenhangen (verschil en samenhang zijn statistisch gezien twee andere dingen); dat is logisch, omdat het gaat over hetzelfde onderwerp, namelijk de DNA-uitslag.

We hebben meer onderwerpen onderzocht. We vonden bijvoorbeeld dat veel adviesvraagsters niet in staat waren om het precieze percentage van hun kankerrisico te herinneren dat hen door de geneticus was meegedeeld. Dat kan verklaren waarom risico-

perceptie-studies vonden dat de adviesvraagsters geen juiste perceptie hadden. Dit suggereert dat het nuttiger is om adviesvraagsters niet te vragen om hun herinnering uit te drukken in percentages maar in woorden, bijvoorbeeld in categorieën van 1, zeer kleine kans, tot 7, zeer grote kans. Verder leken ze de betekenis van de DNA-uitslag en van de stamboom door elkaar te halen. We ontdekten dat adviesvraagsters met een UV-uitslag het grootste verschil maakten tussen hun herinneringen en interpretaties, en dat adviesvraagsters met een NIU het kleinste verschil hadden. De vraag 'heeft u deze uitslag begrepen' en de vraag welke uitslagcategorie (NIU, PM, UV) een adviesvraagster heeft gekregen bleken tevens niet toereikend te zijn om te bekijken hoe een uitslag bij een adviesvraagster aankomt en hoe ze die in haar leven inbedt; de antwoorden op deze vragen hangen niet samen met de antwoorden op de vragen naar de specifieke herinneringen en interpretaties van risico's en erfelijkheid. Al deze resultaten werden niet beïnvloed door andere variabelen, zoals de stamboom en sociodemografische gegevens.

Samenvattend: we ontdekten dat de waarneming van de adviesvraagsters in twee maal twee elementen uitgesplitst kan worden, te weten: herinneringen versus interpretaties, eigen kankerrisico's versus erfelijkheid. In hoofdstuk 6 hebben we nog meer elementen toegevoegd aan deze vier elementen in de perceptie van adviesvraagsters. We adviseerden genetici om expliciet te vragen naar deze verschillende elementen in de perceptie van de adviesvraagsters, om een dialoog op gang te brengen over de mogelijke betekenis die de DNA-uitslag op het leven van een adviesvraagster kan hebben.

In **hoofdstuk 5** gebruikten we de vier perceptievariabelen uit het voorgaande hoofdstuk om in een retrospectieve studie te voorspellen welke invloed DNA-uitslagen op de lange termijn hebben op het leven van adviesvraagsters. Zoals gezegd gingen sommige voorgaande onderzoekers ervan uit dat een DNA-uitslag een rechtstreekse invloed heeft op allerlei uitkomstmaten, dus zonder rekening te houden met de perceptie. Weer andere onderzoekers gingen ervan uit dat de invloed van de uitslag op deze uitkomstmaten werd 'gemedieerd' door de perceptie van de adviesvraagsters. Dat de uitslag 'medieert' wil zeggen dat de uitslag zorgde voor een bepaalde perceptie die vervolgens weer zorgde voor een bepaalde uitkomst. Als er dus sprake is van mediatie, dan verloopt de invloed van de DNA-uitslag op het leven van de adviesvraagster dus via de perceptie; de perceptie 'verklaart' dan de invloed van de DNA-uitslag. Wij hebben met behulp van statistische mediatie-toetsen onderzocht of er sprake was van mediatie.

In voorgaande studies werden vaak grove, niet-specifieke uitkomstmaten gebruikt, zoals het aantal symptomen van depressiviteit en angst. Verschillende reviews hebben inmiddels getoond dat de meeste adviesvraagsters geen psychopathologische niveaus van bijvoorbeeld depressiviteit en angst ervaren. Op grond hiervan is er wel eens beweerd dat een DNA-uitslag geen verstrekkende impact heeft. Mede op basis van de retrospectieve interviews die wij hebben gehouden menen wij dat deze conclusie



voorbarig is, en dat er veeleer andere uitkomstinstrumenten moeten worden gebruikt die specifiek gaan over genetica en die tegelijkertijd breder zijn omdat ze gaan over de brede impact van DNA-uitslagen op het leven van adviesvraagsters. Daarom hebben we een breed scala aan uitkomstenmaten gebruikt in deze en in de andere deelstudies, namelijk: veranderingen in verschillende terreinen in het leven als gevolg van de DNA-uitslag (zie hfst. 3), kwetsbaarheid, gestigmatiseerd voelen door de DNA-uitslag, en controle over de kanker. Daarnaast onderzochten we ook uitkomsten die al in eerdere studies zijn bestudeerd: medische keuzes zoals medische controle en/of preventieve chirurgische verwijdering van borsten/eierstokken, het huidige psychologische welzijn (angst, depressiviteit, etc.) en de huidige kwaliteit-van-leven.

De mededeling van een PM-uitslag in plaats van een NIU bleek een rechtstreekse voorspeller te zijn van de operatieve verwijdering van borsten en/of eierstokken bij de adviesvraagsters (dus zonder mediatie van de perceptie). Een kleine helft van zowel de adviesvraagsters met een PM hadden hun borsten en/of eierstokken namelijk laten verwijderen, en de meerderheid onderging frequente medische controle; dit was vaker dan bij NIU's. Dit resultaat is begrijpelijk, want het is niet gebruikelijk dat een geneticus expliciet met een adviesvraagster de mogelijkheid bespreekt om een operatie te ondergaan na een NIU, terwijl deze optie wel wordt besproken na een PM.

Ondanks dat de meerderheid van de adviesvraagsters geen psychopathologisch hoge niveaus van stress rapporteerden, noemde de meerderheid gevoelens van kwetsbaarheid en gebrek aan controle over de kanker. De mededeling van een UV-uitslag voorspelde in deze deelstudie – dus vijf jaar na de uitslag – dat de adviesvraagster meer depressieve klachten had dan adviesvraagsters met PM of NIU; adviesvraagsters met een UV-uitslag hadden bovendien even vaak preventieve chirurgie ondergaan als PM-dragers. Alle andere psychologische uitkomsten werden alleen voorspeld en/of volledig gemedieerd door de perceptie van de patiënten.

Samenvattend: we vonden dat de mededeling van een PM er rechtstreeks voor zorgde dat patiënten vaker een chirurgische ingreep ondergingen, terwijl de mededeling van een NIU voorspelde dat ze dat minder vaak ondergingen. Bijna alle andere medische en psychologische uitkomsten werden alleen voorspeld en/of volledig verklaard door de perceptie van de patiënten. Tevens vonden we dat UV-uitslagen gepaard gingen met meer depressiviteit en met vergelijkbaar medisch gedrag zoals bij PM-uitslagen; dit impliceert dat deze adviesvraagsters hun medische keuzes niet op grond van de DNA-uitslag maar op grond van hun eigen inaccuraat perceptie maken. Op grond van deze bevindingen adviseerden we om UV's voortaan niet mee te delen aan adviesvraagsters, wanneer daar geen duidelijke medische of wetenschappelijke noodzaak voor is. In plaats daarvan kan er worden meegedeeld – zoals bij een UR – dat er 'nu geen verklaring is gevonden voor de kanker' en 'dat toekomstig onderzoek mogelijk meer kan uitwijzen'.

In **hoofdstuk 6** probeerden we opnieuw om de uitkomsten te voorspellen aan de hand van zowel de daadwerkelijk meegedeelde DNA-uitslag en de perceptie van de adviesvraagsters, maar dan op korte termijn na de mededeling van een DNA-uitslag (dit is dus een 'prospectieve studie'). In dit hoofdstuk namen we meer variabelen in onze analyses op. Als voorspeller gebruikten we alle mogelijke stukken informatie die een geneticus kan meedelen. Als mediator gebruikten we ook de perceptie die adviesvraagsters hebben over het kankerrisico van hun familieleden. Als uitkomsten vroegen we niet alleen naar de medische keuzes die de adviesvraagsters al gemaakt hebben, maar ook naar intenties voor medische controle en/of operatie. Tevens onderzochten we de levenscontext van de adviesvraagsters. Onder dat laatste vallen ondermeer hun medische geschiedenis, sociodemografische variabelen, familierelaties, de invloed van andere ingrijpende levensgebeurtenissen, hoe adviesvraagsters omgaan met de uitslag ('copingstijlen'), de beelden die ze hebben van hun kanker ('ziekte representaties') en hun persoonlijkheid.

Het blijkt dat de meegedeelde genetische informatie op korte termijn geen enkele uitkomst rechtstreeks voorspelt zonder dat de perceptie erbij betrokken is. Alle medische en psychologische uitkomsten werden namelijk alleen voorspeld en/of volledig gemedieerd door de perceptie van de adviesvraagsters, en dan vooral door hun interpretatie van hun eigen risico om kanker te krijgen. De contextuele factoren beïnvloeden weliswaar de perceptie van de adviesvraagsters, maar hadden geen sterke invloed op de uitkomsten.

Samenvattend: op korte termijn bepaalt vooral de eigen perceptie van adviesvraagsters welke medische en psychologische impact een DNA-uitslag heeft op hun leven, en niet de daadwerkelijk meegedeelde genetische informatie. De belangrijke rol die de eigen interpretaties van de adviesvraagsters hadden, bevestigt wat Lee et al schrijven (63): 'Genetische informatie wordt niet simpelweg opgepikt door adviesvraagsters alsof het gaat om een waardevrije, objectieve waarheid. Risico-informatie is diep subjectief van aard; een adviesvraagster verinnerlijkt deze informatie vanuit haar achtergrond en geschiedenis als persoon.' Adviesvraagsters moeten genetische informatie op een flexibele manier integreren in hun levensverhaal (59).

### Deel III: de ontwikkeling van een familieleden-georiënteerd, integratief perspectief op genetische counseling

*De geneticus had een UV-uitslag meegedeeld aan Emma, en vertelde haar dat haar haar familieleden een matig verhoogd risico hebben om kanker te krijgen. Zij herinnerde zich echter dat er een UV-uitslag en een sterk verhoogd risico was meegedeeld. Zij interpreteerde dit als een PM-uitslag die een zeer sterk verhoogd risico*

*impliceerde, en zij vertelde deze uitslag op een indirecte, niet-geruststellende en moeilijk te begrijpen manier aan haar familieleden. Haar familieleden herinnerden zich op hun beurt niet dat Emma een PM en een zeer sterk risico had meegedeeld, maar zij herinnerden zich een PM-uitslag en een matig verhoogd risico. Los van wat Emma had verteld, dachten deze familieleden dat ze zelf maar een klein risico hadden om kanker te krijgen. Op grond van deze interpretatie kozen ze ervoor om niet frequent hun borsten en/of eierstokken te laten controleren, en voelden zich niet gestrest.*

In **hoofdstuk 7** onderzochten we of de communicatie van genetische informatie in een familie vergeleken kan worden met een fluisterspelletje zoals kinderen dat doen. Een duidelijk voorbeeld hiervan is Emma. Abstract geformuleerd heeft de geneticus 'A' aan haar gecommuniceerd, maar zij herinnerde zich 'B', interpreteerde dit als 'C' en communiceerde dit aan haar familieleden die zich vervolgens 'D' herinnerden en 'E' interpreteerden.

In deze retrospectieve studie vonden we inderdaad dat er sprake lijkt te zijn van een fluisterspelletje. Elke stap in dit model verschilde significant van alle andere stappen, en de verschillende stappen hingen slecht met elkaar samen. De informatie die aan het begin van het fluisterspel was meegedeeld door de geneticus, voorspelde nauwelijks de informatie die op het eind aankwam in de interpretatie van de familieleden. Daarnaast vonden we dat de sterkste samenhang bestond tussen wat de geneticus had meegedeeld en de herinnering van de adviesvraagsters; dit lijkt er op te wijzen dat de meeste miscommunicatie in dit fluisterspelletje niet ontstaat in de communicatie tussen de geneticus en de adviesvraagsters, maar in het interpretatieproces van de adviesvraagster en in de communicatie naar familieleden.

Samenvattend: wij vonden dat informatie slecht wordt doorgegeven in families, mede als gevolg van de eigen interpretaties die de adviesvraagsters en de familieleden hadden ten aanzien van de uitslag. Wij adviseerden dat genetici expliciet met de adviesvraagsters bespreken hoe zij de uitslag aan hun familieleden willen meedelen. Tevens suggereerden we dat genetici duidelijke brieven of folders meegeven aan alle adviesvraagsters met NIU's en UV's (nu wordt het vaak alleen aan PM-families gegeven). Hierin kan er dan heldere genetische informatie worden gegeven voor specifieke familieleden, met de mogelijkheid dat de familieleden een gesprek hebben met de geneticus; deze brieven of folders kunnen dan door de adviesvraagsters overhandigd worden aan de familieleden.

In **hoofdstuk 8** breidden wij het fluisterspel uit met twee stappen, namelijk met het communicatieproces tussen de adviesvraagster en de familieleden, en met de impact die de DNA-uitslag op het leven van de familieleden heeft. We onderzochten namelijk of niet alleen de inhoud maar ook de manier waarop de adviesvraagster genetische informatie

meedeelt (het communicatieproces) van invloed is op de perceptie en de impact bij familieleden. Dit communicatieproces bestond uit drie elementen: de begrijpelijkheid, de directheid en de geruststellendheid waarmee de uitslag is meegedeeld.

We vonden in deze retrospectieve studie dat de herinneringen en interpretaties van de familieleden inderdaad sterk werden voorspeld door het communicatieproces, terwijl die helemaal niet werden voorspeld door de inhoud van de meegedeelde informatie. Dus hoe de familieleden dachten over de NIU/UV-uitslag werd wel bepaald door de manier waarop de adviesvraagster de uitslag had meegedeeld maar niet door de feitelijke inhoud van de uitslag.

De NIU/UV-uitslagen hadden een relatief grote impact op familieleden: zij meldden dat hun leven zowel op psychologisch als op medisch gebied enigszins was veranderd, velen ondergingen frequente medische controle van de borsten/eierstokken en 20% had hun borsten laten verwijderen, maar de meesten voelden zich niet gestrest over hun risico om kanker te krijgen. Al deze uitkomsten werden alleen voorspeld door de eigen herinneringen en interpretaties van de familieleden, en niet door de informatie die het familielid of de geneticus daadwerkelijk hadden meegedeeld.

De perceptie en de uitkomsten van de adviesvraagsters werden niet voorspeld door familiefactoren, zoals de openheid waarin families spraken over kanker. Deze familiefactoren bepaalden wel het communicatieproces. UV-uitslagen werden minder geruststellend en indirecter meegedeeld dan NIU's, en leidden bij familieleden tot radicalere medische keuzes die vergelijkbaar waren met PM-uitslagen.

Samenvattend: de communicatie van NIU/UV-uitslagen had een relatief grote impact op het leven van de ongeteste familieleden (PM-uitslagen konden we niet meenemen in deze studie). Deze impact werd alleen voorspeld door de herinneringen en interpretaties van de familieleden, die op hun beurt voorspeld werden door de manier waarop de adviesvraagster de informatie had meegedeeld.

## Deel IV: onderzoeken van de adviesvraagster-georiënteerde betekenis die adviesvraagsters geven aan de DNA-uitslag

In **hoofdstuk 9** onderzochten we waarom de interpretatie van adviesvraagsters afweek van wat de geneticus daadwerkelijk heeft meegedeeld op korte termijn na de DNA-uitslag. We onderzochten hierbij zowel informatie-georiënteerde als adviesvraagster-georiënteerde verklaringen, die gebaseerd waren op suggesties en bevindingen van eerdere studies.

We vonden dat zowel informatie-georiënteerde als adviesvraagster-georiënteerde verklaringen de mate voorspelden waarin de interpretatie van adviesvraagsters afweek van de daadwerkelijk meegedeelde informatie. De informatie-georiënteerde verklaringen

betroffen: de manier waarop de kankerrisico's waren gepresenteerd (in woorden, percentages of beide), een PM-uitslag of een NIU/UV-uitslag, en verschillende cognitieve variabelen zoals de verwachting dat er in de toekomst alsnog een PM wordt meegedeeld, ideeën over de eigen kanker, en specifieke manieren van omgaan met de DNA-uitslag ('copingstijlen'). De adviesvraagster-georiënteerde verklaringen betroffen het leven van de adviesvraagster in de algemeenheid, en hoe zij de DNA-uitslag daarin inbedden, zoals: persoonlijkheidsvariabelen (autonomie, gevoel van controle in het leven, etc.), existentiële vragen (het leven ervaren als zinvol, nadenken over de eindigheid van het bestaan, etc.), en de behoefte aan zekerheid ten aanzien van de DNA-uitslag, de erfelijkheid en de kanker.

Het bleek dat de invloed van de informatie-georiënteerde verklaringen op de interpretatie volledig werd gemedieerd/verklaard door de adviesvraagster-georiënteerde verklaringen. Dit wil zeggen, dat de informatie-georiënteerde processen zorgden voor een inaccurate perceptie omdat zij een persoonlijk, existentieel proces in de adviesvraagster opriepen. Alleen dankzij deze adviesvraagster-georiënteerde verklaringen beïnvloedden de informatie-georiënteerde variabelen de perceptie. Dit bevestigt de eerder geciteerde uitspraak van Lee e.a. (63) dat adviesvraagsters genetische informatie niet louter cognitief in zich opnemen alsof het gaat om een waardevrije, objectieve waarheid. Zij verinnerlijken deze informatie vanuit hun fundamentele behoefte naar zekerheid, en vanuit hun achtergrond en geschiedenis als persoon. (dit proefschrift, en naar: 63)

In **hoofdstuk 10** onderzochten we in welke mate de behoefte aan zekerheid van de adviesvraagsters werd vervuld door de DNA-uitslag. Studies van andere onderzoekers hebben namelijk gesuggereerd dat adviesvraagsters een DNA-test ondergaan om hun behoefte aan zekerheid te vervullen (het gaat hen dus niet louter om het krijgen van 'een accurate perceptie' van de DNA-uitslag, hun kankerrisico's en erfelijkheid).

Wij vonden dat 58% tot 94% van alle adviesvraagsters het gevoel hadden dat hun behoefte aan zekerheid grotendeels niet vervuld werd door de DNA-uitslag. Dit betekent dat hun behoefte aan zekerheid groter was dan de zekerheid die ze ervoeren ten aanzien van de DNA-uitslag, de erfelijkheid en de kanker. Na een PM-uitslag voelden de adviesvraagsters zich zekerder over de PM-uitslag dan voorafgaand aan de uitslag, maar vervolgens ontstonden er nieuwe onzekerheden over de betekenis van de uitslag voor de erfelijkheid en de kanker, zoals onzekerheid over de medische keuzes die zichzelf en/of hun familieleden zouden kunnen ondergaan. Adviesvraagsters aan wie een UV was meegedeeld ervoeren geen verandering na de UV-uitslag in de mate waarin hun behoefte aan zekerheid over de DNA-uitslag, de erfelijkheid en hun kanker werd vervuld. Net als PMs en UVs ervoeren adviesvraagsters aan wie een NIU was meegedeeld ervoeren een onvervulde behoefte aan zekerheid; toch meldden zij vergeleken met de andere uitslagen relatief veel zekerheid over de DNA-uitslag, de erfelijkheid en hun kanker vergeleken met de PM- en de UV-uitslagen en met de periode voorafgaand aan de DNA-uitslag.

De onvervulde behoefte aan zekerheid over de DNA-uitslag, de erfelijkheid en hun kanker correleerde zeer sterk met de mate van stress die de adviesvraagsters ervoeren, met het hebben van een inaccuraat perceptie en met passieve copingstijlen zoals ontkenning en vermijding. De onvervulde behoefte aan zekerheid hing bij minder dan 6% van alle adviesvraagsters samen met acceptatie. Dit lijkt erop te wijzen dat adviesvraagsters hun onvervulde behoefte aan zekerheid niet accepteerden, maar de meegedeelde genetische informatie in hun interpretatie verdraaiden en ontkenden (waarschijnlijk om een 'schijn-zekerheid' te creëren). Als gevolg van hun onvervulde behoefte ervoeren zij mogelijk grote stress.

Samenvattend: de meerderheid van de adviesvraagsters had het gevoel dat de DNA-uitslag hun behoefte aan zekerheid over de DNA-uitslag, de erfelijkheid en hun kanker niet vervulde. De meesten accepteerden de onvervulde behoefte aan zekerheid niet, maar gingen de informatie herinterpreteren of ervoeren stress.

## Deel V: Conclusies en implicaties

In **hoofdstuk 11**, de samenvatting en discussie, vatten we de voorgaande hoofdstukken samen en plaatsten we de resultaten in het bredere perspectief van eerdere onderzoeken en de klinische praktijk. De rode draad werd samengevat met vijf punten. Ten eerste beschreven wij onze bevinding dat een DNA-uitslag een verstrekende impact heeft op het leven van veel adviesvraagsters, omdat zij zich kwetsbaar en onzeker voelden, ook al was er geen sprake van duidelijke psychopathologie bij de meeste adviesvraagsters. Ten tweede vonden we dat adviesvraagsters een DNA-uitslag anders interpreteren dan wat de geneticus daadwerkelijk had meegedeeld. Ten derde toonden we aan dat de informatie die een geneticus meedeelt geen rechtstreekse impact heeft op het leven van adviesvraagster, maar deze invloed loopt altijd via de subjectieve perceptie van de adviesvraagster. Ten vierde zagen we dat familieleden zich betrokken voelden bij de genetische-counseling van hun geteste familielid/adviesvraagster, en de DNA-uitslag beïnvloedde de perceptie en de impact op het leven van de familieleden, zoals een fluisterspelletje bij kinderen. Ten vijfde lieten we zien dat er een grote variatie bestond in de informatie die verschillende genetici aan verschillende adviesvraagsters hadden gecommuniceerd, en er bestond ook een grote variaties tussen de adviesvraagsters onderling. Daarom hebben wij in onze deelstudies nieuwe modellen ontwikkeld die complexer waren in vergelijking tot voorgaande studies.

In **hoofdstuk 12**, het addendum, beschreven we verschillende theoretische en klinische implicaties van onze studies. We bespraken dit in een apart hoofdstuk, omdat deze implicaties niet alleen gebaseerd zijn op de gepresenteerde onderzoeksresultaten maar ook op andere studies. Dit hoofdstuk was bedoeld als een antwoord op het verzoek van

verschillende genetici en psychologen om hen handvaten te bieden voor zowel nieuwe theorievorming als voor de praktijk, op grond van onze studies.

*Ten eerste* beantwoordden we meerdere theoretische vragen die zich impliciet in onze onderzoeksresultaten bevonden.

We beschreven verschillende hypothesen om het verschil tussen de informatie-georiënteerde en de adviesvraagster-georiënteerde benaderingen te beschrijven. Voor iedere hypothesen waren valide argumenten of empirische aanwijzingen aan te voeren geen daarvan waren doorslaggevend en daarom trokken we geen conclusies.

We beschreven mogelijke redenen waarom veel adviesvraagsters een grote behoefte hebben aan zekerheid, en onzekerheid als beangstigend kunnen ervaren. We lieten zien dat een DNA-uitslag meer dan andere gezondheidsrisico's lijkt te gaan over fundamentele, existentiële thema's in het leven van adviesvraagsters. Een DNA-uitslag kan fundamentele vooronderstellingen die mensen impliciet hebben over het leven bedreigen of ondermijnen, zoals 'goede dingen overkomen goede mensen' en 'ik ben onkwetsbaar'.

We lieten, ondermeer op grond van psychotherapeutische studies bij kankerpatiënten zien hoe adviesvraagsters kunnen omgaan met een onvervulde behoefte aan zekerheid, namelijk door een duale houding te hebben. Enerzijds accepteert een adviesvraagster dan dat zij een grote behoefte heeft aan zekerheid. Anderzijds accepteert ze dat ze op dit moment die zekerheid niet heeft. Ze kan leren wisselen ('switchen') tussen het leggen van de aandacht op de behoefte aan zekerheid of op het gebrek aan zekerheid. We adviseerden om hier verder wetenschappelijk onderzoek naar te doen, vooral om erachter te komen welke adviesvraagsters in staat zijn om een dergelijke duale houding te ontwikkelen en wie niet. Dit kan grote implicaties en handvaten voor de praktijk opleveren: een arts kan dan genuanceerd en non-directief communiceren en een duale houding stimuleren bij iemand die dat aankan, terwijl een arts op een eenzijdigere, directievere manier kan communiceren bij iemand voor wie het lastig of onmogelijk is om een duale houding te ontwikkelen.

*Ten tweede* onderzochten we de ethische implicaties van onze onderzoeksresultaten. We beschreven het verschil tussen een geneticus-georiënteerde, een informatie-georiënteerde en een adviesvraagster-georiënteerde ethiek. Een counselor-georiënteerde ethiek wordt tegenwoordig weinig toegepast in de praktijk, en impliceert dat de geneticus een paternalistische, alles-bepalende houding heeft ten opzichte van de adviesvraagster. Een informatie-georiënteerde ethiek gaat uit van een 'consumptiemodel van autonomie', waarbij de geneticus een adviesvraagster voorziet van informatie waarmee ze autonome beslissingen kan nemen. In deze benadering legt de geneticus dus het zwaartepunt bij het meedelen van informatie aan de adviesvraagster; de geneticus is niet directief om te

vermijden dat de adviesvraagster in haar autonomie wordt beknot. Het wordt gesuggereerd dat deze ethiek soms moeilijk uitvoerbaar is in de praktijk.

Een adviesvraagster-georiënteerde ethiek volgt de behoeftes van de adviesvraagster, en vooronderstelt dat de geneticus zorg draagt voor de totaliteit van de adviesvraagster en niet alleen voor het meedelen van de informatie. Dit betekent dat een geneticus ook op een directieve wijze kan communiceren indien dat nodig is voor de adviesvraagster, en dat het meedelen van genetische informatie niet perse de beste manier hoeft te zijn voor een adviesvraagster om bijvoorbeeld haar behoefte aan zekerheid te vervullen. Deze ethiek impliceert voor de praktijk dat de geneticus expliciet aandacht besteedt aan de behoeftes van de adviesvraagster. Er komt dan een dialoog tot stand tussen de geneticus en de adviesvraagster waarbinnen zij samen bepalen wat de doelstelling van de erfelijkheidsadvisering is, hoe de relatie tussen hen beiden vorm kan krijgen, en welke betekenis de DNA-uitslag voor de adviesvraagster kan hebben.

De adviesvraagster-georiënteerde ethiek impliceerde bovendien een op maat gesneden ('tailored') communicatie van de DNA-uitslag. De geneticus onderzoekt dan eerst wat de behoeftes en mogelijkheden van de adviesvraagster zijn en hoe zij de kanker en de mogelijke erfelijkheid interpreteert; op grond hiervan past de geneticus de inhoud en de manier van communiceren aan aan de adviesvraagster. Eén van de mogelijke implicaties van een adviesvraagster-georiënteerde ethiek is dat DNA-uitslagen, zoals UVs, niet worden meegedeeld omdat die de behoefte van adviesvraagsters slecht bevredigen, geen medische implicaties hebben, en toch een grote medische en psychologische impact hebben voor veel adviesvraagsters.

In de praktijk zullen genetici echter een balans moeten zien te vinden tussen de medische en financiële mogelijkheden enerzijds, en een ethische oriëntatie op de adviesvraagster anderzijds. Bijvoorbeeld de ene adviesvraagster heeft behoefte en mogelijkheden om een dialogische relatie met de geneticus aan te gaan en te reflecteren op zichzelf zodat de geneticus in het gesprek ook diep kan ingaan op de persoonlijke betekenis van de DNA-uitslag voor de adviesvraagster. Een andere adviesvraagster heeft die behoeftes en mogelijkheden misschien niet, waardoor de geneticus bij die persoon een meer directieve houding kan aannemen.

*Ten derde* beschreven we meerdere beperkingen bij onze studies, en gaven we aanbevelingen voor verder wetenschappelijk onderzoek.

*Ten vierde* bespraken we dat genetici in de praktijk vaak al aan adviesvraagster-georiënteerde en informatie-georiënteerde ethische normen lijken te voldoen, zoals dat de erfelijkheidsadvisering lijkt aan te sluiten op de behoeftes aan veel adviesvraagsters gezien hun positieve evaluaties. We gaven meerdere praktische handvaten aan genetici met als doel om hen te helpen zich in de praktijk nog meer te oriënteren op de



adviesvraagsters, zoals expliciet met adviesvraagsters een dialoog aangaan over hun perceptie, zowel voorafgaand aan als na de mededeling van een DNA-uitslag. In tabellen 1 en 2 beschrijven wij meerdere aanbevelingen en suggereren wij verschillende vragen die gebruikt kunnen worden om een dialoog met een adviesvraagster te starten. Deze suggesties zijn los gebaseerd op onze studies en op voorgaande onderzoeken, maar de effectiviteit daarvan moet nog in toekomstig empirisch onderzoek worden bewezen.

*Ten vijfde* beschreven we vanuit een adviesvraagster-georiënteerde ethiek dat adviesvraagsters niet alleen behoefte hebben aan psychologische begeleiding wanneer er sprake is van psychopathologie of wanneer zij voor moeilijke keuzes staan. Het zijn veeleer adviesvraagsters die moeite hebben met het inbedden van de DNA-uitslag in hun leven die behoefte hebben aan psychologische zorg, bijvoorbeeld wanneer hun perceptie erg afwijkt van wat de geneticus heeft meegedeeld, en wanneer ze zich kwetsbaar en onzeker voelen. Zoals dat al meestal gebeurt, bevelen we het adviesvraagsters-georiënteerde uitgangspunt aan dat psychologen en maatschappelijk werkers aansluiten bij de behoeftes en de perceptie van de adviesvraagsters. In dialoog met de adviesvraagster en in aansluiting op diens capaciteiten kunnen ze mogelijkheden onderzoeken hoe de adviesvraagsters een eventuele duale houding kunnen ontwikkelen ten aanzien van de DNA-uitslag. Tevens adviseren we dat de verwijzing naar psychologen wordt verbeterd, omdat 16% van de adviesvraagsters heeft gezegd dat ze behoefte hebben aan extra psychologische begeleiding terwijl maar 4% die daadwerkelijk heeft gekregen.

## Belangrijkste conclusies

1. Het meedelen van BRCA1/2-uitslagen kan worden vergeleken met een fluisterspelletje. De geneticus deelt 'A' mee, de adviesvraagster herinnert zich 'B', interpreteert 'C', ervaart stress en maakt medische keuzes op grond van 'C'. Vervolgens communiceert ze deze informatie aan haar familieleden, die zich herinneren dat er 'D' is gecommuniceerd, maar die 'E' interpreteren en die op grond daarvan stress ervaren en medische keuzes maken.
2. Het meedelen van BRCA1/2-uitslagen heeft een verstrekkende impact op het leven van de adviesvraagsters, zoals medische, psychologische en existentiële veranderingen.
3. De perceptie die adviesvraagsters hebben van een BRCA1/2-uitslag wijkt significant af van wat er daadwerkelijk is meegedeeld door de geneticus. Deze perceptie bestaat uit verschillende elementen zoals de herinneringen en interpretaties die adviesvraagsters hebben van hun kankerrisico en erfelijkheid.
4. De verstrekkende impact van erfelijkheidsadvisering op het leven van adviesvraagsters wordt niet rechtstreeks voorspeld door de communicatie van

BRCA1/2-uitslagen , maar deze wordt wel voorspeld en gemedieerd door de perceptie van de adviesvraagsters .

5. Familieleden voelen zich erg betrokken bij erfelijkheidsadvisering, en ervaren een aanzienlijke impact van de DNA-uitslag op hun leven. Deze impact wordt voorspeld door hun eigen interpretatie, die afwijkt van wat er daadwerkelijk aan hen is meegedeeld.
6. De onvervulde behoefte aan zekerheid kan beangstigend zijn voor adviesvraagsters, mogelijk omdat DNA-uitslagen gaan over persoonlijke en fundamentele thema's in hun leven.
7. De onvervulde behoefte aan zekerheid lijkt bij bijna geen enkele adviesvraagsters samen te gaan met acceptatie; dit lijkt te leiden tot ontkenning en stress.
8. We bevelen aan dat genetici een adviesvraagster-georiënteerde ethiek volgen (zoals dat nu al vaak gebeurt), die zich richt op de behoeftes van de adviesvraagster en die zorg draagt voor de totaliteit van de adviesvraagster en niet alleen bij het medelen van informatie; dit houdt in dat er een gelijkwaardige dialoog tussen de geneticus en de adviesvraagster tot stand wordt gebracht.
9. De communicatie van UV's lijkt niet in lijn te zijn met een adviesvraagster-georiënteerde ethiek, omdat een UV-uitslag de behoeftes van de adviesvraagsters niet vervult en een grote psychologische impact lijkt te hebben, terwijl het geen belangrijke medische consequenties heeft.
10. Genetici lijken de meest betrouwbare factor te zijn in het fluisterspel dat erfelijkheidsadvisering vaak is. De grootste verwarring in het fluisterspel lijkt te worden veroorzaakt doordat de adviesvraagster en haar familieleden de informatie op hun eigen manier interpreteren.
11. We adviseren om de discussie aan te gaan over een aantal thema's ten aanzien van het nationale en internationale beleid, zoals de DNA-terminologie, de ethische fundering van erfelijkheidsadvisering, en de lange termijn contacten van de geneticus met de adviesvraagsters ('follow-up' of 'duty to recontact').
12. Genetici worden geadviseerd om alle adviesvraagsters te voorzien van brieven voor hun familieleden waarin de DNA-uitslag wordt uitgelegd.
13. De meeste adviesvraagsters ontwikkelen geen psychopathologie na een DNA-uitslag, maar de meerderheid voelt zich wel kwetsbaar, en een zesde van alle adviesvraagsters zou graag psychologische hulp ontvangen, vooral degenen die overwogen om een operatie te ondergaan, een inaccurate perceptie hebben, existentiële vragen stellen en zich onzeker voelen.
14. Psychologen en maatschappelijk werkers kunnen adviesvraagsters helpen om een duale houding te ontwikkelen, bijvoorbeeld door hen te helpen erkennen dat ze behoefte hebben aan zekerheid, terwijl die zekerheid er op dat moment niet daadwerkelijk is.

Tabel 1. Aanbevelingen voor de praktijk van genetica

Algemene adviesvraagster-georiënteerde houding

- Volg de behoeftes van de adviesvraagster
- Onderzoek alternatieven voor het ondergaan van een DNA-test
- Pas de mate van (non-)directiviteit aan op de behoeftes van de adviesvraagster
- Pas de communicatie aan de adviesvraagster aan
- Verken de context, behoeftes en perceptie van de adviesvraagster
- Verken de betekenis en gevolgen van de DNA-uitslag
- Een open, toegankelijke sfeer
- Een gelijkwaardige geneticus-adviesvraagster relatie
- Een wederzijdse dialoog
- Empathische confrontaties
- Balanceer tussen de behoeftes van de adviesvraagster en de medische mogelijkheden
- Vraag om toestemming om de adviesvraagster te wijzen op onjuistheden in haar perceptie
- Bespreek de mogelijkheid om opnieuw contact op te nemen

Voorbereiding van de adviesvraagsters op de onzekerheid voorafgaand aan het eerste gesprek

*De voorbereiding kan een uitleg bevatten van de genetische en psychologische aspecten van erfelijkheidsadvisering, inclusief de mogelijkheid dat er onzekere DNA-uitslagen worden gevonden en hun mogelijke psychische consequenties.*

- Voorbereiding via folder, brief, groepsbijeenkomst, internet
- Noem de mogelijkheid dat een UV kan worden gevonden (indien het beleid is om UV's te communiceren)

Intake sessie

- Voorbereiding door middel van uitleg: algemene procedure, geneticus-adviesvraagster relatie, onzekere uitkomsten
- Algemene verkenning van de persoonlijke en existentiële context van de adviesvraagster  
Bijv. motivatie om (nu) een DNA-onderzoek te ondergaan, omgaan met kanker
- Aan het begin van de sessie: verken de perceptie van kankerrisico en erfelijkheid
- Pas de communicatie van de genetische informatie aan op de context en perceptie van de adviesvraagster
- Op het eind van de sessie: verken de perceptie van de adviesvraagster
- Verken de mogelijke gevolgen: verken of het ondergaan van een DNA-test wel het beste past bij de context en behoeftes van de adviesvraagster (bespreek alternatieven); bespreek hoe familieleden erbij betrokken kunnen worden en/of hoe de uitslag relevant voor hen kan zijn; mogelijke medische gevolgen; huidig of verwacht toekomstig psychisch welbevinden

DNA-uitslag sessie

- Pas de genetische informatie aan op de context en perceptie van de adviesvraagster
- Als de adviesvraagster emotioneel is, verken deze emoties aan de hand van vragen.
- Op het eind van de sessie: verken de perceptie van de adviesvraagster
- Verken de mogelijke gevolgen: bespreek hoe familieleden erbij betrokken kunnen worden en/of hoe de uitslag relevant voor hen kan zijn; mogelijke medische gevolgen; huidig of verwacht toekomstig psychisch welbevinden

Follow-up sessie

- Verken de perceptie van de adviesvraagster
- Verken de mogelijke medische en psychologische gevolgen van de uitslag
- Verken de betrokkenheid/gevolgen/communicatie naar familieleden
- Aanvullende uitleg, aangepast aan de context en perceptie van de adviesvraagster
- Psychologische individuele of groepsbijeenkomsten

**Tabel 2.** Voorbeelden van adviesvraagster-georiënteerde vragen, afgeleid van de interviews en de vragenlijsten in onze studies; deze vragen kunnen gebruikt worden om een dialoog te starten en af te stemmen op de adviesvraagster

De motivatie van de adviesvraagster

- Hoe bent u er toe gekomen om op dit moment in uw leven te vragen om erfelijkheidsadvisering?
- Wat hoopt u dat deze erfelijkheidsadvisering u zal opleveren?
- Wie hebben invloed gehad op uw verzoek om erfelijkheidsadvisering en hoe? (partner, kinderen, familieleden; mate van dwang)
- Wanneer bent u zich bewust geworden dat kanker misschien erfelijk is in uw familie? (hoe, door wie)
- Gegeven het feit dat meerdere familieleden kanker hebben gehad, hoe denkt u over uw eigen kans om kanker te krijgen?
- Voor wie vraagt u om dit erfelijkheidsadvies? (voor uzelf, voor anderen)
- Welke informatie denkt u dat voor mij belangrijk is om te weten over u en uw leven?

De verwachtingen en wensen van de adviesvraagster

- Wat zijn uw verwachtingen van mij/erfelijkheidsadvisering? (relatie geneticus-adviesvraagster, en informatie)
- Hoe denkt u dat deze genetische informatie u en/of uw familieleden zou kunnen helpen om beter om te gaan met de kanker of de kans om kanker te krijgen?

De perceptie van de adviesvraagster

- Herinnering: Hoe zou u aan uw partner, familieleden of vrienden vertellen wat ik u heb verteld over de genetische informatie/DNA-uitslag/stamboom?
- Interpretatie: Los van wat ik u heb verteld, hoe denkt en voelt uzelf over uw kans om kanker te krijgen/over de kans van uw familieleden om kanker te krijgen/over de erfelijkheid van kanker in de familie?
- Interpretatie: Hoe is het voor u om deze (on)verwachte informatie/uitslag/stamboom te horen?

Gevolgen van de DNA-uitslag (volgend op een eerste verkenning van de emotionele reactie van de adviesvraagster)

- Hoe denkt u dat deze informatie u zou kunnen helpen?
- Wat bent u van plan om met deze informatie/uitslag/stamboom te gaan doen? (bijv. medische keuzes, vertellen aan familieleden)
- Hoe (on)zeker voelt u zich nu over de erfelijkheid van kanker in uw familie/uw kans om kanker te ontwikkelen/de kans van familieleden om kanker te ontwikkelen? (bijv. feitelijk begrip, preventieve medische opties, verwachtingen voor de toekomst, aan anderen vertellen)
- Hoe gaat u om met de onzekerheid van deze informatie/uitslag/stamboom?

Familiaire context

- Welke familieleden heeft u verteld dat u erfelijkheidsadvisering zou krijgen? Hoe reageerden zij? (bij de intake/bij de uitslag)
- Welke familieleden wilt u over deze uitslag gaan vertellen? Wat (inhoud) en hoe (process) gaat u dit aan hen vertellen?

Op het eind van een sessie

- Hoe voelt u zich over dit gesprek?
- Wat is het belangrijkste dat u van deze gesprekken meeneemt naar huis?
- Wat heeft u nodig om zo goed mogelijk met deze uitslag om te kunnen gaan?

