



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Vrouwelijke familieleden van hemofiliepatiënten over erfelijkheidsadvisering en over gezinsbelasting

Rosendaal, F.R.

Citation

Rosendaal, F. R. (1990). Vrouwelijke familieleden van hemofiliepatiënten over erfelijkheidsadvisering en over gezinsbelasting, 355-358. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/1827>

Version: Not Applicable (or Unknown)

License:

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/1827>

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

Vrouwelijke familieleden van hemofiliepatiënten over erfelijkheidsadvisering en over de gezinsbelasting

Een chronische ziekte beïnvloedt niet alleen het dagelijks leven van de patiënt zelf; ook de overige leden van het gezin ondervinden daarvan de psychische, sociale en fysieke gevolgen¹. Als een ziekte vanaf de geboorte aanwezig is, doen zich daarnaast vragen voor omtrent de erfelijkheid. In dit artikel wordt een samenvatting gegeven van onderzoek dat in het kader van het onderzoeksproject 'Hemofilie in Nederland 3' werd verricht naar de erfelijkheidsadvisering voor hemofilie en naar de gezinsbelasting in gezinnen met een kind met hemofilie^{2,3}. Op de medische aspecten van hemofilie wordt elders ingegaan.

Hemofilie is een geslachtsgebonden recessief overervende aandoening. Vrou-

Werkgroep Hemofilie in Nederland 3

Een goede informatieverstrekking aan ouders van een hemofiliepatiëntje en een open oog voor hun zorgen kan een gunstige uitwerking hebben op de door die ouders ervaren druk. Dit is een van de conclusies die de Werkgroep Hemofilie in Nederland 3 trekt uit deelvragen van een landelijk onderzoek over hemofiliepatiënten (de '3' staat voor de drie enquêtes die daar deel van uitmaakten: één in 1972, één in 1978 en één in 1985).

welijke familieleden kunnen draagster zijn. Sinds de jaren zeventig kan, op basis van stamboomonderzoek en bepaling van het stollingsfactor VIII- of IX-gehalte, voor 75% van de vrouwen met vrij grote zekerheid draagsterschap worden vastgesteld of uitgesloten. Sinds enkele jaren biedt DNA-onderzoek grote zekerheid voor bijna alle mogelijke draagsters. Prenatale diagnostiek kan in de 18de-20ste week van de zwangerschap of, door middel van chorionvillibiopsie, in de 8ste-10de week worden verricht. Het is van belang dat vrouwen die op dit vroege tijdstip prenatale diagnostiek wensen, al vóór de zwangerschap DNA-onderzoek hebben laten verrichten. Erfelijkheidsadvies, waarbij inbegrepen onderzoek naar draagsterschap en voor-

lichting over de desbetreffende ziekte, de behandeling en de eventuele mogelijkheid van prenatale diagnostiek, wordt gegeven in de acht klinische genetische centra, die aan academische ziekenhuizen zijn verbonden. Daarnaast wordt voorlichting over de erfelijkheid van ziektes gegeven door artsen die bij de behandeling van die ziektes zijn betrokken.

Naar de erfelijkheidsadviesing voor hemofilie werden door ons twee onderzoeken gedaan. Het eerste ging over de bekendheid bij vrouwelijke familieleden van patiënten met de mogelijkheid van onderzoek naar draagsterschap en prenatale diagnostiek en over het gebruik van deze voorzieningen. Het tweede betrof een evaluatie van de erfelijkheidsadviesing zoals deze wordt gegeven door de afdeling Hematologie en het Klinisch Genetisch Centrum van het Academisch Ziekenhuis Leiden. Aan het eerste onderzoek werkten 549 vrouwelijke familieleden van patiënten mee (respons 86%). Het ging om moeders, dochters en zusters, voorts om tantes en nichten (oom- en neefzegsters) van moederszijde, allen in de leeftijd van 18 jaar t/m 38 jaar. De adressen werden verkregen via hemofiliepatiënten. Aan het tweede onderzoek werkten 114 vrouwen mee, die in de periode 1974 t/m 1984 erfelijkheidsadvies hadden gekregen in Leiden (respons 92%).

Bekendheid met en gebruik van onderzoek naar draagsterschap

Van de vrouwelijke familieleden had 49% onderzoek naar draagsterschap laten verrichten; 10% had geen onderzoek laten verrichten, maar was wel ooit door een arts geïnformeerd over de erfelijkheid van hemofilie, terwijl 41% was voorgelicht noch onderzocht. Van degenen die niet waren onderzocht zou 39% dat in de toekomst zeker laten doen, 34% overwoog het en 25% zou het niet laten doen. In geval van ernstige hemofilie in de familie had men zich anderhalf maal zo vaak laten onderzoeken als in geval van lichte hemofilie. De familierelatie tot de hemofiliepatiënt was in nog sterkere mate bepalend voor het laten verrichten van draagsteronderzoek: nichten van patiënten hadden zich veel minder vaak laten onderzoeken dan eerstegraads verwanten (tabel 1). Dat kwam mede door onbekendheid met de mogelijkheid van draagsteronderzoek. Een andere reden om geen draagsteronderzoek te laten doen is waarschijnlijk het slecht geïnformeerd zijn over de eigen kans op draag-

Tabel 1 Het laten verrichten van draagsteronderzoek en de bekendheid met de mogelijkheid van draagsteronderzoek, naar de familierelatie tot de patiënt (n = 546)*

familierelatie tot patiënt	draagsteronderzoek		bekend met draagsteronderzoek		totaal n
	ja %	nee %	ja %	nee %	
moeder	70	30	94	6	64
zuster	62	38	94	6	210
dochter	50	50	88	12	74
tante	53	47	86	14	43
nicht (oomzegster)	27	73	81	19	62
nicht (neefzegster)	19	81	70	30	93
totaal	49	51	87	13	546

* Ten gevolge van uitval is n kleiner dan het totaal aantal respondenten (= 549)

Tabel 2 Houding tegenover abortus in verschillende omstandigheden (n = circa 500)*

	mee eens %	eens noch on-eens %	mee on-eens %
Ik vind abortus aanvaardbaar			
- als mijn gezondheid ernstig in gevaar zou komen door de zwangerschap	80	14	6
- als de gezondheid van mijn baby ernstig in gevaar zou komen	72	20	8
- als tijdens de zwangerschap een ernstige aandoening bij het kind wordt aangetoond	57	34	9
- als tijdens de zwangerschap wordt ontdekt dat het kind een mongooltje is	46	31	23
- als tijdens de zwangerschap wordt ontdekt dat het een jongetje met hemofilie is	22	25	53
- als het kind ongewenst is (om andere dan medische redenen)	21	24	56
Ik vind abortus onder alle hierboven genoemde omstandigheden onaanvaardbaar	5	31	64

* Ten gevolge van uitval is n kleiner dan het totaal aantal respondenten (n = 549)

sterschap. Vrouwen die zich niet hadden laten onderzoeken werd gevraagd hun eigen kans op draagsterschap in te schatten. Vaak gebeurde dat fout. Zo schatte ruim een derde van de nichten (neefzegsters) hun kans op draagsterschap lager dan 5% of zelfs lager dan 1% in, tegen een veel kleiner aantal dat de juiste kans van 10% à 25% aanstreepte. Van de dochters van patiënten, die altijd draagster zijn omdat ze van hun vader een X-chromosoom met het hemofiliegen hebben geërfd, was ongeveer 40% hiervan niet op de hoogte.

Prenatale diagnostiek

Van de vrouwen die kinderen hadden, had 11% in het verleden gebruik gemaakt

van prenatale diagnostiek in verband met hemofilie. Dit lage percentage hangt onder andere samen met de betrekkelijke recentheid van de voorziening. In de toekomst zou 31% in geval van zwangerschap gebruik maken van prenatale diagnostiek en bij een positieve uitslag tot abortus overgaan, tenminste, als dat vroeg in de zwangerschap mogelijk is. Slechts 15% opteert hiervoor als het onderzoek pas in de 18de-20ste week plaatsvindt. Vrouwen kunnen de mogelijkheid van abortus in verband met hemofilie afwijzen omdat zij tegen abortus in het algemeen zijn, of omdat zij menen dat het voorkomen van de geboorte van een kind met hemofilie niet opweegt tegen de emotionele en fysieke belasting van een abortus, of eenvoudigweg omdat ze de hemofilie zelf daarvoor een niet voldoende reden vinden. Tabel 2 laat zien onder welke omstandigheden vrouwen een abortus wel of niet acceptabel vonden. Hemofilie bleek voor de onderzochte groep vrouwen nauwelijks meer aanvaardbaar als reden voor een abortus dan een abortus op sociale gronden.

Ervaringen met erfelijkheidsadviesing in het Academisch Ziekenhuis Leiden

De vrouwen of echtparen die in Leiden erfelijkheidsadvies hebben gekregen kenmerken zich meer dan andere cliënten van de tweedelijns gezondheidszorg door ondernemingszin. In twee van de drie gevallen was men op eigen initiatief of op initiatief van familie (ouders, zusters, broers met hemofilie) gekomen. In de andere gevallen was men door een internist, kinderarts, huisarts of verloskundigen op het spoor van de erfelijkheidsadviesing gezet. Van de 114 vrouwen hadden er 4 problemen ondervonden bij hun verwijzing: de huisarts of specialist vond erfelijkheidsadviesing of onderzoek naar draagsterschap niet nodig. Dat wil niet zeggen dat de verwijzing bijna altijd goed verloopt. Immers, deze gegevens hebben betrekking op de vrouwen die uiteindelijk in Leiden terechtkwamen. Ook uit het andere, meer omvangrijke onderzoek onder 549 vrouwelijke familieleden bleek dat de meeste van de 154 vrouwen die met hun huisarts de erfelijkheid van hemofilie hadden besproken, daartoe zelf het initiatief hadden genomen. Een kleine 50% van deze vrouwen vond dat de huisarts onvoldoende op hun vragen was ingegaan of geen duidelijke informatie had gegeven.

Bij de 114 vrouwen die in Leiden erfelijkheidsadvies kregen speelde de familie over het algemeen een belangrijke rol bij

het verstrekken van informatie over de erfelijkheid van hemofilie. Binnen de familie bleken soms meningsverschillen te bestaan over het al dan niet laten verrichten van draagsteronderzoek of prenatale diagnostiek en over het krijgen van kinderen. Deze meningsverschillen hadden de vrouwen met name met hun moeder, zusters en schoonouders.

Uit onderzoek blijkt, dat ouders of aanstaande ouders de informatie die ze bij erfelijkheidsadvies krijgen niet altijd begrijpen en onthouden⁴. Men is de kans op draagsterschap of het herhalingsrisico vergeten, of men heeft wel een percentage onthouden maar geeft daar een foute interpretatie aan, of men is niet op de hoogte van belangrijke aspecten van ziekte, ziekteverloop en behandeling. Gebrekkige kennis over één van deze onderdelen staat een rationele beslissing ten aanzien van het krijgen van kinderen in de weg. In ons onderzoek kon één op de vijf respondenten zich niet meer de uitslag van het draagsteronderzoek herinneren. Ook wist één op de vijf respondenten de ernst en het type hemofilie (A of B) niet. De soms jeugdige leeftijd waarop draagsteronderzoek plaatsvindt is één van de mogelijke verklaringen voor deze gebrekkige kennis. Een aantal respondenten wees hier ook expliciet op en zei dat het goed zou zijn in dat geval later, eventueel met partner, nog eens terug te komen. Een andere aanbeveling was, de uitslag van het onderzoek ook schriftelijk mee te delen, zodat men het thuis kan nalezen; deze werkwijze is overigens sinds geruime tijd gebruikelijk. Tenslotte wilden de meeste vrouwen graag op de hoogte worden gehouden van nieuwe ontwikkelingen, zoals de invoering van de vlokentest.

Overigens waren bijna negen van de tien vrouwen tevreden over de erfelijkheidsadvisering die ze in Leiden hadden ontvangen.

GEZINSBELASTING

Zoals uit het voorgaande blijkt, denken vrouwen die mogelijk draagster van hemofilie zijn heel verschillend over de implicaties daarvan. Voor de een kan het reden zijn om een zwangerschap te beëindigen, terwijl een ander de ziekte daarvoor niet ernstig genoeg vindt. Ook bleek dat vrouwen geheel verschillend zijn 'geïnformeerd' over hun kans op draagsterschap. Het krijgen van een kind met hemofilie zal daarom voor het ene ouderpaar een heel andere betekenis hebben dan voor het andere; voor het ene ouder

paar zal dit een grotere verrassing of een grotere belasting zijn dan voor het andere.

Een kind met een chronische ziekte, zoals hemofilie, plaatst de ouders en de overige gezinsleden vaak voor min of meer onverwachte problemen van zowel praktische, emotionele als van relationele aard. Onderzoek onder gezinnen met chronisch zieke kinderen richt zich onder meer op de vraag waarom het ene gezin na verloop van tijd de ziekte in het gezinsleven heeft ingepast en in sommige opzichten zelfs beter functioneert, terwijl het andere gezin er in hoge mate door wordt ontregeld. Aangenomen wordt dat, naast de objectieve ernst van de ziekte, de subjectieve betekenis die ouders (en anderen) aan de ziekte toekennen hun reacties in belangrijke mate zal beïnvloeden. Als ouders de ziekte bijvoorbeeld als een bedreiging zien, zal angst het overheersende gevoel zijn; interpreteren ze de ziekte als een verlies, dan zullen depressieve gevoelens overheersen¹. Ook langdurige onzekerheid kan het voor de ouders naderhand moeilijker maken de ziekte van hun kind te verwerken^{5,6}.

Hier doen we verslag van een onderzoek waarvoor 111 moeders van gezinnen met een kind met hemofilie in de leeftijd van 2 jaar tot 12 jaar werden geïnterviewd (respons 88%). De vraagstelling was: 1. Hoe verloopt het stellen van de diagnose? 2. In hoeverre leidt de hemofilie tot extra belasting in het gezin? 3. Waarmee hangen verschillen in gezinsbelasting samen? Er werd onderscheid gemaakt tussen belasting in praktisch opzicht en algemene psychische druk. Met 'belasting in praktisch opzicht' wordt bedoeld in hoeverre de huishoudelijke en vrijetijdsbezigheden en de contacten binnen en buiten het gezin in het gedrang komen vanwege de extra zorg voor het kind. Met 'algemene psychische druk' wordt het gevoel bedoeld dat het allemaal te veel wordt. De algemene psychische druk werd gemeten met items als: 'Door dit kind ontstaan vrijwel nooit spanningen in huis', 'Zonder dat dit kind het kan helpen, legt het wel eens een druk op mij' en 'Er zijn vaak momenten dat ik er niet goed meer tegenop kan'.

Het stellen van de diagnose

Bij de helft van de moeders kwam hemofilie reeds voor de geboorte van het kind in de familie voor, 30% van hen wist echter niet dat ze zelf een kind met hemofilie konden krijgen. In totaal werd bij 59 kinderen de diagnose gesteld naar aanleiding van symptomen bij het kind en niet op grond van eerdere vermoedens. Bij

deze kinderen werd de diagnosestelling in kaart gebracht. Gemiddeld was het kind 10 maanden oud toen de ouders bemerkten dat er iets aan de hand was. Regelmatig terugkerende blauwe plekken werden het meest als symptoom genoemd. Er verliepen gemiddeld zes maanden tussen het moment dat de ouders merkten dat het kind iets mankeerde en de uiteindelijke diagnose. In enkele gevallen duurde het meer dan drie jaar. Van belang is waar de vertraging bij het stellen van de diagnose optreedt: bij de ouders die wachten met naar een arts gaan of bij de arts. De ouders wachtten gemiddeld veertien dagen voordat ze naar de huisarts, de consultatiebureau-arts of een andere arts gingen. De meeste vertraging trad dus daarna op. In enkele gevallen kwam dat doordat de arts de klachten niet serieus genoeg nam of verkeerd beoordeelde. Meestal echter liet de uitslag van het bloedonderzoek enige tijd op zich wachten. Daarnaast kwam het voor dat na het eerste bezoek aan de arts de klachten overgingen en doorverwijzen daarom niet nodig leek. Gemiddeld werden twee artsen bezocht voor de diagnose werd gesteld.

Bijna driekwart van de ouders was tevreden over de opvang die ze in het ziekenhuis kregen. De 28% die ontevreden was, klaagde vooral over het gebrek aan kennis bij de arts die hen moest inlichten. Er werd de ouders ook gevraagd met welke mensen men in de beginperiode had gesproken en van wie men steun had gevonden; daarbij werd onderscheid gemaakt tussen 1) informatie en advies over de hemofilie, 2) praktische steun en 3) emotionele steun, zoals luisteren en de tijd nemen voor de ouders. De kinderarts en de huisarts werden vooral genoemd als degenen die in de beginperiode met informatie en advies hadden gesteund. Tegelijkertijd voelden veel ouders zich ook in emotioneel opzicht door hen gesteund. Er werd zelden met andere professionele hulpverleners gesproken. Degenen echter die wel met maatschappelijk werkers, geestelijken of psychologen hadden gesproken, hadden daar veel steun in emotioneel opzicht van ondervonden. Een aantal ouders had toentertijd graag willen spreken met andere ouders van kinderen met hemofilie.

Overigens bleek dat 22% tot 36% van de ouders ten tijde van ons onderzoek nog behoefte had aan informatie over de toekomstige beroepskeuze en de behandeling van de ziekte van hun kind.

Extra belasting

De extra zorg die hun kind met hemofilie

vereiste werd slechts door enkele ouders als belastend ervaren. De helft van de ouders noemde uit een totaal van zeven-tien huishoudelijke en vrijetijdsbezigheden en contacten binnen en buiten het gezin geen enkele bezigheid die in het gedrang kwam door de extra zorg voor het kind met hemofilie. De overigen noemden meestal slechts één of twee activiteiten en contacten die in het gedrang kwamen.

De algemene psychische druk liet een gemiddelde score van 16 zien bij een scorebereik van 6 tot 30. De spreiding van de scores was groot. Bij de algemene psychische druk die ouders ervaren zijn er dus veel meer verschillen tussen verschillende ouderparen dan bij de belasting in praktisch opzicht het geval was. Niet alle psychische druk is aan de hemofilie toe te schrijven. Vergelijking met een onderzoek onder gezinnen met een kind zonder een chronische aandoening laat zien dat de algemene psychische druk in dergelijke gezinnen gemiddeld ongeveer een kwart later ligt.

De algemene psychische druk hing statistisch significant (op minimaal 0,01 niveau) samen met de ernst van de hemofilie ($r=0,27$), maar meer nog met de angst voor het optreden van bloedingen ($r=0,49$) en met de zorgen die men zich maakte over de toekomst van het kind ($r=0,47$). Opvallend was dat de angst voor bloedingen helemaal niet samenhang met het werkelijke aantal bloedingen. Uit het onderzoek kwam één gezinskenmerk naar voren dat bijdroeg aan een vermindering van de algemene psychische druk; dat was de steun die men van de partner ervoer bij de opvoeding van het kind met hemofilie ($r = 0,32$).

CONCLUSIES

De meeste vrouwelijke familieleden in ons onderzoek waren op de hoogte van de mogelijkheid van onderzoek naar draagsterschap. De manier waarop de respondenten zijn benaderd, via patiënten, maakt echter een selectie waarschijnlijk van die vrouwen die het best geïnformeerd zijn. Met name de 'verder weg gelegen' familieleden lijken slechter geïnformeerd over de mogelijkheid van onderzoek en over hun eigen kans draagster te zijn. Het vermoeden is gerechtvaardigd, dat veel vrouwen wel weten dat hemofilie erfelijk is en bekend zijn met de mogelijkheid van onderzoek naar draagsterschap, maar dat ze hun eigen kans op draagsterschap zo laag inschatten dat ze

Het hier bescheven onderzoek werd uitgevoerd door I. Varekamp, sociologe bij de vakgroepen Gezondheidswetenschappen en Sociologie aan de Rijksuniversiteit Groningen, C. Smit, landelijk coördinator Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten; en F. R. Rosendaal, arts op de afdeling Hematologie van het Academisch Ziekenhuis Leiden. In de werkgroep hadden verder zitting: A. Bröcker-Vriens, klinisch-geneticus bij het Klinisch Genetisch Centrum Leiden; H. van Dijk, voorzitter van de Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten, E. Briët, internist op de afdeling Hematologie van het Academisch Ziekenhuis Leiden; en T. P. B. M. Suurmeijer, socioloog bij de vakgroep Gezondheidswetenschappen en de vakgroep Sociologie.

Het onderzoek werd mogelijk gemaakt door subsidies van het Praeventiefonds (nr. 28-1099) en de Stichting Haemophilia.

onderzoek uitstellen; uitstel wordt dan wellicht afstel.

De familie speelt een belangrijke rol in de informatieverstrekking. Dit betekent dat in die families waar de erfelijke ziekte van een van de familieleden enigszins in de taboesfeer ligt, de geïnformeerdheid slechter zal zijn.

De vlokentest lijkt een uitkomst voor een groep vrouwen voor wie een abortus in de 18de-20ste week van de zwangerschap niet acceptabel is. De meerderheid van de vrouwen zal echter ook in een vroeg stadium d' zwangerschap niet beëindigen. Hier blijkt dat de ontwikkelingen in de klinische genetika gelijke tred houden met de ontwikkelingen in de hemofiliebehandeling: aan prenatale diagnostiek kleven minder bezwaren dan voorheen; tegelijkertijd is door de moderne hemofiliebehandeling de medische en maatschappelijke situatie van patiënten zoveel verbeterd dat aanstaande ouders minder vaak vinden dat de ziekte moet worden voorkomen.

Voor de meeste ouders betekent de hemofilie van hun kind in praktisch opzicht weinig of geen extra belasting. Wel voelt een deel zich psychisch onder druk staan. Dat komt niet zozeer door het daadwerkelijk optreden van bloedingen bij hun kind, maar vooral door de angst voor het optreden van bloedingen en door de zorgen die ze zich maken over de toekomst van het kind. Een goede informatieverstrekking aan de ouders en een open oog voor hun zorgen kan een gunstige uitwer-

king hebben op de door de ouders ervaren druk. Zo blijkt uit ander onderzoek, dat driekwart van de ouders van kinderen met een chronische ziekte moeite heeft de ziekte te begrijpen en meer informatie wenst en dat kennis over de ziekte en gesprekken met andere ouders en professionele hulpverleners een stress-reducerend effect hebben.^{5,7,8} □

Literatuur

- 1 Shapiro J. Family reactions and coping strategies to the physically ill or handicapped child: a review. *Soc Sci Med* 1983; 17:913-31
- 2 Varekamp I, Smit C, Rosendaal FR, Bröcker-Vriens A, Dijk H van, Briët E, Suurmeijer TPBM. Hemofilie en erfelijkheid. Verslag van twee in 1986 en 1987 gehouden studies onder vrouwen die (mogelijk) draagster zijn van hemofilie Leiden/Groningen/Amsterdam. RUL/RUG/NVHP, 1988
- 3 Hutten JBF, Varekamp I, Rosendaal FR, Smit C, Dijk H van, Bröcker-Vriens AHJT, Briët E, Suurmeijer TPBM. Kinderen met hemofilie, het functioneren van kind, ouders en gezin. Leiden/Groningen/Amsterdam. RUL/RUG/NVHP, 1988
- 4 Evers-Kiebooms G, Van den Berge H. Impact of genetic counseling: a review of published follow-up studies. *Clin Genet* 1979; 15: 465-74
- 5 Suurmeijer TPBM. Ouders van kinderen met een chronische aandoening. *Gezondheid en Samenleving* 1985; 6: 113-22
- 6 Gresnigt HAA, Gresnigt-Strengers AMC. Ouders en gezinnen met een diep zwakzinnig kind. Amsterdam. Swets & Zeitlinger, 1973
- 7 Klein R, Nimorwicz P. The relationship between psychological distress and knowledge of disease among hemophilia patients and their families: a pilot study. *J Psychosom Res* 1982; 26: 387-95
- 8 Madden NA, Ternzi J, Friedman SB. Psychological issues in mothers of children with hemophilia. *Developmental and behavioral pediatrics*, 1982; 3: 136