

besteed (natuurlijk niet alleen als het om de begeleiding van zwangerschap gaat). Vaak is het eerste antwoord (ook van patiënten): dat komt doordat de dokter het zo druk heeft. U zult, net zo min als ik, met dit oppervlakkige antwoord tevreden zijn, al speelt de tijdsfactor een rol. Er is meer aan de hand. Blijkbaar ligt voor degenen die zo weinig tijd hebben, de prioriteit niet bij het aandacht geven aan de patiënt. Waarom?

Ik denk dat, door alles zo snel te doen, vermeden wordt dat er tijdens het bezoek van de vrouw gevoelens en emoties boven komen, zowel bij de vrouw als bij de arts. Want wat kun je daarmee als arts? Hoe moet je daarop reageren? Als je geen tijd hebt en dat al dan niet subtiel laat merken, zullen de meeste vrouwen wel uitkijken. Maar waarom worden emoties dan vermeden door de artsen? De enige reden die ik ervoor kan vinden, is de angst voor het beleven van hun eigen emoties, zoals onzekerheid, angst, verdriet, woede en seksualiteit. Sommige mensen (ook artsen) hebben de gave daar wél goed mee om te gaan. Maar de meesten van ons moeten het leren. Maar juist voor artsen is het erg belangrijk met gevoelens te kunnen omgaan. In de artsenstudie wordt daaraan weinig aandacht besteed.

In het geval van een mannelijke arts en een vrouwelijke patiënt (zeker bij gynaecologisch onderzoek) komt daar nog de dimensie bij van de man-vrouw relatie. Wat ligt dan meer voor de hand dan de vrouw te objectiveren, tot object, tot ding te maken? De mannelijke arts stelt zich hiermee veilig, zowel voor prettige (maar misschien toch verontrustende) gevoelens, alsook voor gevoelens van afkeer. Daarmee wordt een veld vol emoties, vol onzekerheden van de arts van een omheining voorzien. Vandaar dat vrouwen zich nooit meer als een „ding” behandeld voelen dan bij gynaecologisch onderzoek.

Van wie zal de verandering komen? Van de artsen die meer onzekerheid leren aandurven, of van de vrouwen die zich minder afhankelijk gaan opstellen? Onder de vrouwen is op dit punt het een en ander aan de gang.

Wat doet u op dit punt als artsen?

Melker, R. A. de. Ziekenhuispatiënt, huisarts, huisgezin. *Dekker en Van de Vegt, Nijmegen, 1973.*

Rich, A. Uit vrouwen geboren. *SARA, Amsterdam, 1979.*

Spanjer, J., e.a. Bevallende en opstaan. *Bert Bakker, Amsterdam, 1980.*

Zwartboek gynaecologische praktijken. *Vrouwenhuis Amsterdam, 1980.*

Huisarts en erfelijkheid

Wat heeft de huisarts te bieden op het gebied van de erfelijkheid?

DR. B. J. M. AULBERS*

Per jaar worden in Nederland 900 kinderen geboren met aantoonbaar chromosomale afwijkingen en 1800 kinderen met een mono-geen overervende aandoening of genmutaties. De „gemiddelde huisarts” zal hiermee dus eens in de twee à drie jaar worden geconfronteerd. Veel vaker (vijfmaal, tienmaal per jaar?) zal hem om een advies over een erfelijke aandoening worden gevraagd. Wat heeft de huisarts te bieden op het gebied van de erfelijkheid?

Inleiding

Het is een goede gewoonte, dat een arts die als spreker optreedt, eerst een motto lanceert en vervolgens een casus uit zijn eigen praktijk brengt. Het gebruik van een motto wekt de indruk van grondige fundering van het verhaal; vermelding van de casus wekt de indruk, dat de spreker ook nog werkzaam is als arts. Allereerst het motto: „Erfelijkheid is een diligence waarin al onze voorvaders rijden, nu en dan steekt er een zijn hoofd door het raampje en brengt ons in verlegenheid”. Juist op die verlegenheid wil ik later terug komen. En nu de casus: Onlangs legde een jonge vrouw van 25 jaar, die de orale anticonceptie wil staken en dan kinderen wil krijgen, mij als huisarts de vraag voor: „U weet dat een zuster van mijn man een spina bifida heeft; hebben onze kinderen nu een grotere kans dit ook te krijgen?” Deze rechtstreekse vraag brengt een huisarts in verlegenheid, want hij weet meestal niet zo erg veel af van erfelijkheidsvraagstukken. Zo verging het ook mij, maar ik wist wel waar ik het antwoord kon vinden.

Een meerkeuzevraag

Dit soort vragen aan de huisarts is naar mijn stellige overtuiging niet zeldzaam. Zelf krijg ik zeker vijf- tot tienmaal per jaar een vraag over erfelijkheid te beantwoorden, misschien wel meer. En ik denk, dat onze praktijk niet veel verschilt van andere praktijken. De betreffende vraag is voor de huisarts

een meerkeuzevraag waarop hij het volgende kan antwoorden:

- u kunt gerust zijn, spina bifida komt zelden voor;
- ik zal deze vraag voorleggen aan een klinisch specialist (in casu dus een neuroloog);
- ik zal u verwijzen naar een erfelijkheidsspecialist;
- ik weet het niet, maar ik zoek het op. Welk van deze antwoorden zou u als huisarts kiezen?

Bij a gokt de huisarts op het inderdaad zelden voorkomen van spina bifida, maar hij heeft de ongerustheid van de vraagsteller niet begrepen en zeker niet opgepakt. Erger nog, hij weet er eigenlijk niets van, maar wil dit niet bekennen. Dit moet zeker ten aanzien van erfelijkheidsvraagstukken als een kunstfout worden gezien. Zo kom ik tot de volgende stelling:

Een valse geruststelling en een lukraak gegeven advies kunnen rampzalig zijn voor gezin en/of familie.

Antwoord a is dus fout.

Bij antwoord b erkent de huisarts wel, dat hij deze vraag niet kan beantwoorden, maar hij legt hem voor aan een klinisch specialist. Deze mag dan op zijn vakgebied veel weten, van erfelijkheid zal hij in het algemeen niet meer weten dan de huisarts. En als hij dit niet-weten even goed camoufleert als de huisarts bij antwoord a, is de vraagsteller evenzeer met een kluitje in het riet gestuurd. Hier heeft de specialist een ontwijkend antwoord gegeven, maar ook de huisarts gaat niet vrijuit, want hij heeft een verkeerde deskundige ingeschakeld. Zo kom ik tot een tweede stelling:

* Huisarts te Delft.

Huisartsen weten in het algemeen niet meer, maar zeker ook niet minder van erfelijkheidsvraagstukken dan klinische specialisten.

Conclusie: antwoord b is evenmin goed.

Bij antwoord c komt de vraag inderdaad terecht bij de deskundige bij uitstek: de erfelijkheidsspecialist. De huisarts die deze vraag stelt, krijgt dan wel het juiste antwoord. Hij zal dan te weten komen, dat spina bifida een aangeboren afwijking is, die multifactorieel wordt bepaald, dat wil zeggen door meer dan een erfelijke factor en ook door andere, meestal nog onbekende, uitwendige factoren. Spina bifida wordt dus niet volgens de bekende regels van Mendel overgebracht, maar op een veel ingewikkelder wijze. De herhalingskansen kunnen alleen aan de hand van tabellen bepaald worden. De erfelijkheidsspecialist zal aan de vraagsteller meedelen, dat spina bifida te samen met anencefalie voorkomt in een frequentie van 1-2 per 1000 in de bevolking, dat deze afwijking in bepaalde families en in bepaalde landstrekken meer voorkomt en dat in die families ook meer anencefalen worden geboren.

Bij een eerder kind met defecten van de neurale buis wordt de kans op herhaling in hetzelfde gezin 20-30 per 1000, dus vijftien tot twintig maal zo groot; indien een broer of zuster van een van de ouders de afwijking vertoont, is de herhalingskans ongeveer 5 per 1000, dus twee tot drie maal zo groot. Dit is dus bij bovenvermelde vraag het geval. De erfelijkheidsspecialist zal ongetwijfeld ook vermelden, dat een defect van de neurale buis door vruchtwaterpunctie in de dertiende tot vijftiende week van de zwangerschap is op te sporen. Antwoord c is dus zeker goed, maar geeft toch enige bezwaren. Als iedere huisarts vijf à tienmaal per jaar een erfelijkheidsvraagstuk ontmoet, dat hij niet kan beantwoorden en die op de tafel van de erfelijkheidsspecialisten legt, betekent



VOOR ALLE ZEKERHEID WOU IK TOCH GRAAG EERST
NOG EVEN EEN COLLEGA RAADPLEGEN

dit voor hen 25.000 tot 50.000 vraagstukken per jaar. Dit is voor de zeven universitaire antropogenetische centra wel een onmogelijke opgave.

Antwoord d: ik weet het niet, maar ik zoek het op, is zeker bruikbaar en veel charmanter dan c: de huisarts geeft te kennen, dat hij het antwoord niet weet, maar het zal bestuderen. Het antwoord getuigt van zijn belangstelling voor het vraagstuk. Het eerder geformuleerde antwoord op de gestelde vraag kan de huisarts van 1980 in elk recent boek over erfelijkheid bij de mens vinden. Juist de laatste tijd zijn er verscheidene goede boeken verschenen en zijn er goede nascholingscursussen gehouden. Het is verheugend, dat de belangstelling voor deze cursussen zeer groot is.

Zo kom ik tot een derde stelling:

Iedere huisarts kan zich met enige moeite een bruikbare kennis van de erfelijkheid eigen maken.

Een sleutelpositie

De vraag kan gesteld worden: komen erfelijke aandoeningen wel zo vaak voor? *Galjaard* heeft hierover enige cijfers genoemd. Er ontstaan in Nederland per jaar circa 200.000 zwangerschappen. Hiervan eindigt 10 procent in spontane abortus. Zeker 20 procent en misschien wel 60 procent van deze miskramen berust op ernstige afwijkingen van de vrucht. Van de 180.000 levend geboren per jaar heeft 1/2 procent aantoonbare chromosomale afwijkingen en 1 procent monogeen overervende aandoeningen of genmutaties. In absolute getallen betekent dit voor Nederland respectievelijk 900 aantoonbaar chromosomale afwijkingen en 1800 monogeen overervende aandoeningen of genmutaties per jaar; met andere woorden: iedere huisarts komt dit verschijnsel wel eens in de paar jaar tegen.

Chromosomale afwijkingen vertonen meestal bij de geboorte al duidelijke afwijkingen in verschillende orgaanstelsels en vaak is er ook zwakzinnigheid aanwezig. Men denke hierbij maar aan het syndroom van Down, dat vooral bij kinderen van oudere moeders kan voorkomen. Bij sommige chromosomale afwijkingen is herhaling in eenzelfde gezin niet denkbeeldig. Een van de gezonde ouders is dan een zogenaamd gebalanceerde overdrager van de afwijking: hij vertoont zelf geen afwijkingen, maar kan deze wel bij een bepaalde constellatie van chromosomen tot uiting laten komen in het nageslacht.

Genmutaties of monogeen overervende

aandoeningen zijn de erfelijke afwijkingen die volgens de regels van Mendel dominant, recessief of X-chromosomaal kunnen worden overgebracht. Het zijn stuk voor stuk zeldzame aandoeningen, maar iedere huisarts zal wel enkele voorbeelden in zijn praktijk kunnen noemen. Zelf tel ik in onze praktijk zeven verschillende voorbeelden van genmutaties. Juist door het erfelijk karakter is de kans op herhaling in eenzelfde familie erg groot. Overigens dient er in dit verband op gewezen te worden, dat sommige monogeen overervende aandoeningen pas later in het leven aantoonbare verschijnselen kunnen geven. Deze twee groepen vormen tezamen de erfelijke aandoeningen in engere zin. Voor adviezen hierbij heeft de medicus practicus wel meestal erfelijkheidsspecialisten nodig. Want het gaat hier om zeldzame aandoeningen waarvan de diagnostiek moeilijk is en de kans op herhaling groot. Bovendien betreft het meestal ernstige en ongeneeslijke aandoeningen.

Van alle pasgeborenen heeft 4 à 5 procent aantoonbare afwijkingen die multifactorieel zijn bepaald, dus deels erfelijk, deels exogeen. Hiertoe behoren, behalve spina bifida en anencefalie, ook hazelip en gespleten verhemelte, de meeste aangeboren hartafwijkingen, congenitale heupluxatie, pylorusstenose en dergelijke. Ook bij deze aandoeningen kan de huisarts vragen op erfelijkheidsgebied verwachten, sterker nog hij dient eraan te denken. Soms kan hij het advies zelf geven, mits hij het vraagstuk goed heeft bestudeerd. Soms heeft hij advies van een erfelijkheidsspecialist nodig. Dit geldt vooral, wanneer de aandoening meermalen in eenzelfde familie voorkomt of de diagnose niet exact is weer te geven.

De erfelijkheidsspecialist heeft om tot een goed advies te komen, vooral ten aanzien van de risicoberekening, drie zaken nodig, de familiegegevens (zowel persoonlijk als medisch), een bruikbare diagnose en kennis van de literatuur. Voor de twee laatste zal de deskundige zelf moeten zorgen, maar de huisarts kan voor het bijeenbrengen van persoonlijke en medische gegevens van de probandus, zijn gezin en zijn familie een belangrijke bijdrage leveren. De huisarts neemt hier als gezinsarts een sleutelpositie in.

Verdere taken

Toch is hiermede niet alles gezegd over de taak van de huisarts bij erfelijke ziekten. Deze is veel meer omvattend

en kan omschreven worden met behulp van de volgende trefwoorden: herkenning, bepaling van eigen grenzen, verwijzing, begeleiding, preventie, informatie.

Tot de herkenning hoort het rode lampje, dat bij de huisarts behoort te gaan branden, zodra hij bepaalde situaties aantreft. Hiertoe behoren vragen van de ouders: zou ons kind wel goed zijn? Kunnen wij een gezond nageslacht krijgen? Is er kans, dat deze of die ziekte ook in ons gezin zal voorkomen? Maar ook zal de huisarts aan erfelijke aandoeningen moeten denken, wanneer bepaalde ziekten meermalen in een familie voorkomen, wanneer aangeboren afwijkingen aangetoond kunnen worden of wanneer kinderen achterblijven in lichamelijke of geestelijke groei. Als een van deze rode lampjes branden, moet de huisarts zich niet in slaap laten sussen.

In dit verband zal de huisarts actief moeten zoeken naar congenitale afwijkingen. Wat is dan eenvoudiger dan dat de huisarts bij zijn kraamvisite de pasgeborene thuis nakijkt, speciaal op aangeboren afwijkingen. Dit onderzoek versterkt niet alleen de band tussen huisarts en gezin, maar brengt ook iets van de specifieke taak van de huisarts op dit terrein tot uitdrukking. Bij een klinische partus wordt de baby meestal niet nagezien op dit soort afwijkingen, tenzij een kinderarts wordt ingeschakeld. Zo kom ik tot een vierde stelling:

De huisarts dient iedere pasgeborene in zijn praktijk te onderzoeken op aangeboren afwijkingen.

Het tweede punt betreft het bepalen van de eigen grenzen. Als er een aangeboren of erfelijke afwijking wordt geconstateerd, kan de huisarts zich afvragen: Is de ziekte mij bekend? Waar kan ik gegevens vinden in de literatuur? Kan ik zelf iets doen? Of kan ik advies vragen aan een meer deskundige, i.c. een erfelijkheidsspecialist? Of is het beter te verwijzen? Kan ik dit doen in samenwerking met een klinisch specialist?

Bij verwijzing dient de huisarts, zoals reeds eerder is gezegd, zoveel mogelijk gegevens over persoon en familie te verzamelen en aan te dragen. Ook dient hij een duidelijke vraagstelling te maken, maar dat geldt eigenlijk voor elke verwijzing.

De taken van de huisarts voor en na de verwijzing kunnen het best omschreven worden in het woord begeleiding. De huisarts dient in te gaan op vragen van (aanstaande) ouders, hij kan hun ongerustheid peilen en opvangen en hij kan hun voorlichting geven over wat hun te

wachten staat bij het erfelijkheidsonderzoek. Hij kan op verwijzing en nader onderzoek aandringen, maar hij dient dan wel inzicht te hebben in de mogelijkheden en begrenzingen van erfelijkheidsadviesing en prenatale diagnostiek. Intussen zal hij ook begrip moeten opbrengen voor de spanningen en mogelijk schuldgevoelens die bij de familie leven. Nadat het erfelijkheidsadvies is uitgebracht, zal de huisarts met het gezin moeten overleggen, hoe dit advies ingepast kan worden in de specifieke levensomstandigheden van deze persoon en dit gezin. Hij zal hierbij ook moeten denken aan andere hulpverleners, vooral aan speciale instanties; ik noem hier met name sociaal-pedagogische diensten en ouder- en patiëntenverenigingen. Ook zal de huisarts voor dit gezin een deugdelijk anticonceptie advies kunnen geven.

Tot de preventieve taken van de huisarts bij erfelijke ziekten kan men rekenen het genetisch gesprek met gezonde dragers van erfelijke ziekten en de regeling van de anticonceptie. Is de kans op een erfelijke ziekte groot in een bepaald gezin en is er toch een verlangen naar kinderen, dan kan men denken aan andere mogelijkheden zoals adoptie of kunstmatige inseminatie. Tot de preventieve taak hoort ook kennis van de indicaties voor prenatale diagnostiek. Ten overvloede noem ik deze hier nog eens:

- verhoogd risico op een kind met een chromosomale afwijking: a) bij moeders van 38 jaar en ouder; b) bij een eerder kind met een chromosomale afwijking; c) bij dragerschap van gebalanceerde chromosomale translokatie;
- risico op een zoon bij X-chromosomale aandoening;
- verhoogd risico op een defect van de neurale buis;
- risico op een erfelijke stofwisselingsstoornis die prenataal is vast te stellen.

Tot de preventie hoort ook kennis van de omstandigheden, die tot vruchtbeschadiging kunnen leiden. Iedere arts kent ongetwijfeld de geschiedenis van het Softenondrama en het gevaar van rubella in de zwangerschap, maar is hij er zich van bewust dat alcohol, aanleg voor diabetes en hypertensie, epilepsie, cytostatica en ioniserende straling ook schadelijk kunnen zijn voor het DNA van de vrucht? Ook dit kan de huisarts tijdig onderkennen mits hij aan de mogelijkheid denkt. Hierbij bied ik u als vijfde stelling aan:

De huisarts dient iedere zwangere in zijn praktijk enige malen te onderzoeken uit preventieve overwegingen.

Tot de taak van de huisarts reken ik ook het vragen en verstrekken van inlichtingen omtrent erfelijke ziekten van elders wonende familieleden. Dit kan voor eigen of andermans patiënten uitermate belangrijk zijn. Maar daarbij dienen zeker de regels van het beroepsgeheim in acht genomen te worden. De centrale gedachte hierbij is, dat men alleen met uitdrukkelijke toestemming van betrokkenen medische gegevens mag verstrekken. Wordt deze toestemming niet gegeven in erfelijkheidsvraagstukken waarbij ook andere familieleden betrokken zijn, dan wordt de zaak ingewikkeld. In ieder geval kan de huisarts, die de consequenties van het achterhouden van informatie overziet, proberen de onwillige familieleden te overreden alsnog mee te werken aan het verstrekken van de benodigde gegevens.

Ik zal hier niet verder op ingaan, maar alleen vermelden, dat deze en andere ethische problematiek uitvoerig is beschreven in het *Advies inzake ethiek van de erfelijkheids advisering* van de Gezondheidsraad.

Samenvatting. Iedere huisarts wordt geconfronteerd met problemen op het gebied van de erfelijkheid. Ondeskundige adviezen kunnen hierbij ernstige gevolgen hebben. In dit artikel wordt uiteengezet, welke taken de huisarts als gezinsarts juist op dit gebied heeft. Wanneer hij beschikt over enige kennis van zaken, kan hij beoordelen welke problemen hij zelf kan bespreken met de betrokkenen en voor welke problemen hij een meer deskundige nodig heeft. Ook na een verwijzing kan de huisarts nog dienen als steun en vraagbaak.

Summary. General practitioner and heredity. What can a general practitioner do in the field of genetic counselling? All general practitioners are confronted with heredity problems. Inexpert advice in these cases can have serious consequences. The task of the general practitioner as family doctor is discussed in this context. With a modicum of pertinent knowledge, he can decide which problems he himself can discuss with those involved, and for which problems he needs more expert advice. Even after referral, the general practitioner can continue to serve the patient with support and guidance.

Advies inzake ethiek van de erfelijkheidsadviesing (genetic counselling). Staatsuitgeverij, 's-Gravenhage, 1980.

Galjaard, H. Diagnostiek en prenataal onderzoek van aangeboren afwijkingen. Stafleu, Leiden, 1976.