

Inschakeling genetisch consulent in de huisartsenpraktijk: ‘Huisartsen leren genetisch te denken’

Veel huisartsen staan afwachtend ten opzichte van genetica. Ze weten weinig van het specialisme en vinden het moeilijk om patiënten door te sturen. Sinds januari houdt genetisch consulent Jeanne van Echtelt spreekuur bij drie groepspraktijken. Professor Frits Beemer zag zo een oud ideaal verwezenlijkt. Beiden vertellen over de eerste ervaringen en hun verwachtingen voor de toekomst.

Nieuw voor iedereen

Het eerste wat Jeanne van Echtelt opviel was dat haar patiënten nogal gehaast op hun stoel zaten. ‘Ze hadden het gevoel dat ze alles snel moesten vertellen voordat ze weer weggingen. Een groot verschil met de huisarts, die slechts tien minuten voor een gesprek heeft, is dat bij mij een gesprek ongeveer dertig minuten duurt. Je merkt dat een patiënt dat niet verwacht.’ Sinds 1 januari heeft Van Echtelt eenmaal in de maand spreekuur bij drie verschillende huisartsengroepspraktijken. Ze wordt ‘uitgezonden’ door de afdeling Medische Genetica van het UMC Utrecht. ‘Zowel voor ons als voor de huisarts is het allemaal heel erg vers’, zegt Van Echtelt.

Over erfelijkheid gesproken

De belangrijkste taak van de genetisch consulent is het voeren van gesprekken met patiënten en gezonde familieleden (‘adviesvragers’ genoemd) over erfelijke aspecten van aandoeningen bij henzelf of in de familie. Bij de uitgebreide intake komen de vraag, de familieopbouw, de eventueel in de familie voorkomende aandoeningen en de verwachtingen aan de orde. Ook geeft de consulent de grootte van de kans op een bepaalde aandoening aan. Ze bespreekt met de patiënt of adviesvrager het eventuele verdere onderzoek. Het is werk dat grote zorgvuldigheid, kennis en goede communicatieve vaardigheden vereist. ‘Erfelijkheidskwesties kunnen erg confronterend en belastend zijn. Het geeft enorme onrust en angst. Erfelijkheidsonderzoek en -advisering kosten veel tijd. Binnen de opzet van het specialisme klinische genetica is die tijd beschikbaar.’

Van Echtelt heeft nu vijf mensen gezien – allen volwassenen. Patiënten bij wie lichamelijk onderzoek moet worden gedaan, verwijst ze naar de afdeling Medische Genetica van het UMC Utrecht. De vragen die Van Echtelt kreeg voorgelegd lopen flink uiteen. Een vrouw die uit een ‘verdachte’ familie komt, wilde weten hoe groot de kans zou zijn dat zij ook borstkanker zou krijgen. Een andere patiënt kon worden gerustgesteld. Voor de drie overige mensen moet ze nog van alles uitzoeken. De dossiers neemt Van Echtelt mee naar het UMC Utrecht, waar ze aanvullend literatuuronderzoek kan doen en met collega’s kan overleggen. Na elk consult ontvangt een patiënt een samenvatting van de inhoud van het gesprek in gewone taal thuis. Door de belangeloze hulp van het Tolkencentrum kunnen mensen ook een brief in het Turks, Marokkaans of andere taal ontvangen. In de brief staan ook de eventuele vervolgspraken. De huisarts

en andere betrokken specialisten krijgen een kopie. Verder kunnen patiënten met aanvullende vragen altijd bellen.

Een oud ideaal

Het idee om spreekuren bij huisartsenpraktijken te gaan doen, was een ‘oud ideaal’ van professor Frits Beemer. Het balletje voor het project was gaan rollen toen Beemer met één van de praktijken ‘een heel prettig contact over een patiënt’ had. Toen zag hij kans om zijn wens te verwezenlijken. ‘Het was helemaal niet moeilijk deze huisartsen van de noodzaak van samenwerken te overtuigen. Het klikte meteen’, zegt hij.

De ervaring leert dat veel mensen die zich zorgen maken over erfelijkheid, er niet voor naar het ziekenhuis durven, terwijl dat de enige plek is waar ze de juiste informatie kunnen krijgen. ‘Het belangrijkste is dat we in de huisartsenpraktijken dichterbij de patiënten en adviesvragers staan. Het gaat primair om het goed informeren van mensen zodat ze een besluit kunnen nemen’, aldus Beemer.

Bang voor genetica

Genetica is iets wat veel mensen ‘eng’ vinden. Erfelijkheid is een uiterst gevoelig onderwerp dat is omgeven door dilemma’s, onzekerheid en twijfels, en kan leiden tot schokkende ontdekkingen die spanningen in de familie kunnen veroorzaken. Het is bijzonder ingrijpend als blijkt dat de aanleg voor aandoeningen en afwijkingen van ouders op kinderen kan worden doorgegeven. ‘Het gaat om heel precieze kwesties: wat wil iemand weten, wil iemand de risico’s en kansberekeningen écht weten. Want wat doe je met de kennis dat jouw kind straks 25 procent kans heeft op een erfelijke ziekte’, stelt Beemer. Bovendien is genetica een specialisme waar huisartsen niet veel van weten. ‘Ik doceer ook aan de huisartsopleiding’, vertelt Beemer. ‘En tijdens die hele driejarige opleiding worden slechts twee dagdelen aan genetica besteed. Ik probeer daarom niet zozeer feitenkennis over ziekten over te dragen, want die zijn ze toch zo weer vergeten en de informatie veroudert snel. Maar je probeert artsen genetisch te laten denken. Dat ze bijvoorbeeld alert moeten zijn als twee vrouwen in de familie borstkanker of eierstokkanker hebben, omdat er dan kans is op een erfelijke factor. Genetische ziekten zijn familieziekten.’

Om zijn stelling kracht bij te zetten, verwijst Beemer naar een onderzoek onder leiding van professor Ten Kate, verbonden aan de Vrije Universiteit in



Jeanne van Echtelt (50) is als genetisch consulent werkzaam bij het UMC Utrecht en wordt daarnaast ‘uitgezonden’ naar drie groepspraktijken van huisartsen in De Bilt, Soest en Leidsche Rijn.

Amsterdam, over genetische kennis onder bijna afgestudeerde basisartsen, dat binnenkort wordt gepubliceerd. De vragen die de respondenten kregen voorgelegd waren ingedeeld in onderwerpen die ze beslist moesten weten, bonusvragen en vragen die ze niet hoefden te kunnen beantwoorden. 'Van het resultaat word je niet vrolijk', luidt zijn conclusie. 'De kennis van bijna afgestudeerde artsen over genetica is niet echt om over naar huis te schrijven.'



Prof.dr. Frits Beemer is als klinisch geneticus aan het UMC Utrecht verbonden en nam het initiatief tot de samenwerking met de huisartsenpraktijken.

Margriet en Libelle

Genetica is erg in beweging. De laatste twintig jaar zijn vooral op het gebied van DNA grote vorderingen gemaakt. Aan de ene kant is er veel bekend, aan de andere kant zijn er nog altijd veel onbeantwoorde vragen. Genetica is ook erg in het nieuws. De media berichten erover in korte artikelen zonder de nuances mee te nemen. 'Van alle vrouwen die borstkanker hebben, is 5 à 10 procent van de gevallen erfelijk bepaald. Maar volgens de Margriet of Libelle is het bijna altijd erfelijk', vertelt Van Echtelt. Mensen willen weten hoe het zit, en verwachten heldere antwoorden. Toch zijn die lang niet altijd te geven. En vaak staat de huisarts met lege handen. 'De huisarts moet wel wat van genetica afweten', vindt Beemer, 'maar het is een breed veld en er zijn veel zeldzame aandoeningen. De huisarts kan het niet allemaal bijhouden.' Huisartsen hebben wel richtlijnen over wat te doen bij borstkanker: wanneer kun je familieleden geruststellen en wanneer moet je ze doorsturen. 'Maar tegelijkertijd zijn er ook weer zoveel grensgevallen', zegt Van Echtelt.

'Als je met huisartsen over genetica praat, zie je een deel terugdenken. Ze vinden dat genetica te weinig voorkomt om er echt mee aan de slag te gaan. Maar dat is niet juist: genetica zit overal in', menen Beemer en Van Echtelt. De samenwerking is daarom ook bedoeld om het praktische kennisniveau van huisartsen te verhogen en de verwijzindicaties duidelijk te maken. Zij denken dat huisartsen het best te bereiken zijn als ze in hun eigen praktijk met genetica vertrouwd raken. 'De samenwerking behelst ook deskundigheidsbevordering voor de huisartsen opdat ze zowel de genetische problematiek zelf als de indicaties voor verwijzing beter herkennen.' Van Echtelt: 'Dat is de kruisbestuiving waar we ons ook voor inzetten.' Bovendien krijgen de huisartsen van een van de drie groepspraktijken op hun verzoek binnenkort een dagdeel nascholing over genetica. De samenwerking met de huisartsen past ook binnen de opdracht tot regionalisering die de overheid de afdelingen klinische genetica heeft meegegeven. 'We moeten onze kennis in de regio uitdragen. Wat is er dan mooier dan ook naar de huisartsen te gaan', zegt Beemer.

Maar bij andere huisartsen voelt hij afweer. Niet alleen omdat ze weinig van genetica afweten, ook de vrees om bij doorverwijzing de grip op een patiënt te verliezen speelt mee. Onbekend maakt onbemind. De schroom om mensen naar de geneticus door te sturen is een probleem dat zelfs bij ziekenhuisartsen speelt. Maar door het

inschakelen van de consulent zullen de lijnen korter worden waardoor patiënten en adviesvragers beter geholpen worden. Ook is het juist niet de bedoeling de huisarts te verdringen; die blijft nadrukkelijk de regisseur. 'De huisarts is een rasindividualist en wil het heft in handen houden. Maar dan moet je wel het gereedschap hebben. We hopen dat hij de genetische pluis-/niet-pluisgevallen gaat herkennen. Maar de huisarts blijft poortwachter', zegt Beemer.

Een nieuwe uitdaging

In Nederland is de functie van genetisch consulent relatief nieuw. In Engeland bestaat het beroep al veel langer en leggen *genetic nurses* zelfs huisbezoeken af. Jeanne van Echtelt is een van de veertig genetisch consulenten die Nederland telt. Het UMC Utrecht heeft er vijf in dienst. De meesten richten zich op oncogenetica, één collega op cardiogenetica en een ander werkt op de polikliniek Prenatale diagnostiek. Van Echtelt kwam op het idee om genetisch consulent te worden toen ze hiervoor een advertentie zag. 'Ik was verpleegkundige en had een aids-afdeling mee helpen opbouwen. Toen aids een chronisch ziektebeeld werd, zocht ik een nieuwe uitdaging.' Op het moment dat ze solliciteerde, wist ze weinig van genetica. Ze volgde twee jaar de 'in service opleiding' bij het UMC Utrecht. Ze deed niet alleen kennis op tijdens haar werk, maar volgde ook onderwijs tijdens landelijke lesdagen. Een landelijke commissie van de Vereniging Klinische Genetica Nederland bepaalt de opleiding. De eisen zijn landelijk uniform. In alle acht universitaire medische centra zijn er opleidingen voor genetisch consulent. Er worden gesprekken gevoerd over upgrading van de opleiding tot masters-niveau.

Naast haar werk in de huisartsenpraktijken ziet Van Echtelt anderhalf dagdeel per week patiënten in het UMC Utrecht. 'Ik wilde meer individualistisch werk met verantwoordelijkheid voor mijn eigen patiënten. Maar ik moest er wel aan wennen dat je relatief weinig contacten met patiënten hebt.' Naast de gesprekken met patiënten ('Dat vind ik toch het boeiendste deel van mijn werk!') is ze bezig met het voorbereiden, verwerken en vergaren van informatie. 'Je moet de literatuur bijhouden. Op basis van die nieuwe informatie moet je je conclusies eventueel bijstellen.' Daarnaast doet ze de wekelijkse telefoondienst waar artsen en leken vragen kunnen stellen. 'Een genetisch consulent is niet het hulpje van de arts, en ook geen veredelde secretaresse', stelt Beemer nog even voor de duidelijkheid.

Van Echtelt sloot haar opleiding af met een scriptie over allochtonen en toegang tot de genetica. 'Het was geen diepgravend onderzoek, maar er kwam wel uit naar voren dat vooral voor allochtonen de drempel naar de klinisch geneticus erg hoog is.'

'Het is een stille wens', zegt Beemer, 'maar we hopen dat als het goed loopt met deze drie groepspraktijken er ook andere huisartsen willen meedoen. Wij zouden graag willen werken in een drukke praktijk in een Utrechtse wijk waar veel allochtonen wonen. Niet omdat er onder allochtonen meer erfelijkheidsziekten voorkomen, maar vooral omdat zij onze voorzieningen op genetisch gebied al helemaal niet kennen.'

Tjitske Lingsma, journalist