



## Erfelijkheidsonderzoek bij plotselinge dood

### Samenvatting

Bakker RH, Van der Werf C, Van Weert HCPM, Das K, Dijkstra GJ, Birnie E, Van Langen IM. Erfelijkheidsonderzoek bij plotselinge dood. *Huisarts Wet* 2013;56(8):370-5.

**ACHTERGROND** De plotselinge dood van personen jonger dan 45 jaar is vaak het gevolg van een erfelijke hartziekte. Daarom wordt aanbevolen om obductie en familieonderzoek te laten verrichten. In Nederland gebeurt dat echter onvoldoende. Dit onderzoek had tot doel de factoren te identificeren die het voorkeursbeleid in de weg staan.

**METHODE** We organiseerden vier focusgroepsbijeenkomsten met steeds 7-9 huisartsen en/of gemeentelijk lijkschouwers. De deelnemers bespraken de knelpunten die zij ondervonden op verschillende momenten in de procedure: de verklaring van natuurlijke dood, het verzoek aan de familie om klinische obductie en (voor huisartsen) het verwijzen van familieleden voor cardiogenetisch onderzoek. We vroegen de deelnemers ook naar eventuele oplossingen voor deze knelpunten.

**RESULTATEN** Het afgeven van een verklaring van natuurlijke dood en het doen van een verzoek tot klinische obductie aan de familie stuit op verschillende logistieke, financiële en emotionele bezwaren, ook in de interactie tussen huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers. Huisartsen hebben weinig ervaring met het voorkeursbeleid en zijn zich vaak te weinig bewust van de waarde van familieonderzoek na plotseling overlijden. Gemeentelijk lijkschouwers voelen zich vaak ten onrechte in de rol van behandelaar gedwongen als de huisarts de overlijdensverklaring en het obductieverzoek aan hen overlaat. De deelnemers droegen diverse oplossingen aan voor deze knelpunten.

**CONCLUSIE** Diverse factoren staan het voorkeursbeleid in de weg. Een landelijke richtlijn zou weinig doeltreffend zijn, maar een andere vergoedingssystematiek, voorlichting aan huisartsen en vooral ook het aanstellen van landelijke case-managers, die erop toezien dat zowel de justitiële als de medische zaken volgens het voorkeursbeleid worden afgehandeld, zou het aantal obducties aanzienlijk kunnen doen stijgen en de incidentie van plotselinge dood kunnen verlagen.

### INLEIDING

In Nederland wordt jaarlijks ongeveer 1 op de 100.000 mensen jonger dan 45 jaar getroffen door een plotselinge dood. De doodsoorzaak is in minstens de helft van de gevallen een

erfelijke hartaandoening, zoals een cardiomyopathie, een erfelijk aritmiesyndroom, een myocardinfarct op basis van een erfelijke dyslipidemie of een aortadissectie als gevolg van marfansyndroom of een daarmee samenhangende aandoening.<sup>1</sup> Deze erfelijke hartziekten erven meestal autosomaal dominant over. Dit betekent dat eerstegraadsfamilieleden 50% kans hebben dat ze de ziekte ook hebben, en dus een verhoogd risico op plotselinge dood als ze geen voorzorgsmaatregelen nemen. Observatieonderzoek laat zien dat zo'n profylactische behandeling, die bestaat uit leefstijladviezen, medicatie en in een enkel geval implantatie van een pacemaker of inwendige defibrillator, de overleving inderdaad kan verbeteren.<sup>2</sup> Daar staat tegenover dat de behandeling soms bijwerkingen heeft of tot complicaties leidt, en dat voorheen gezonde personen tot 'patiënt' worden gemaakt. Overigens zijn er bij de betrokken personen geen aanwijzingen dat de wetenschap dat zij drager zijn hun kwaliteit van leven vermindert.<sup>3,4</sup>

Omdat het om relatief jonge personen gaat, is er met name in termen van levensjaren veel te winnen bij een standaardaanpak waarbij altijd obductie plaatsvindt, zo nodig gevolgd door erfelijkheidsonderzoek bij eerstegraads familieleden – uiteraard met inachtneming van de keuzevrijheid

### Wat is bekend?

- Plotselinge dood op jonge leeftijd (< 45 jaar) is in meer dan de helft van de gevallen het gevolg van een erfelijke hartaandoening. Eerstegraadsfamilieleden van de overledene kunnen die aandoening ook hebben, en hebben dus ook een verhoogd risico op plotseling overlijden.
- Preventie is meestal goed mogelijk en ook de beste procedure is bekend, namelijk obductie van de overledene, gevolgd door verwijzing van diens eerstegraads familieleden voor cardiogenetisch onderzoek.
- In de praktijk gebeurt obductie echter slechts in een minderheid van de gevallen en krijgt nog geen 10% van de familieleden een verwijzing.

### Wat is nieuw?

- Huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers hebben veelal weinig ervaring met de procedure, die slechts zelden aan de orde is.
- Obductie stuit vaak op een reeks van praktische en emotionele bezwaren, die voortkomen uit gebrek aan kennis, tijd, geld en faciliteiten, en uit verschillen in taakopvatting tussen huisarts en lijkschouwer.
- Een landelijke richtlijn is in dit geval geen oplossing, maar wijziging van de vergoedingssystematiek, betere voorlichting aan huisartsen en vooral ook het aanstellen van landelijke case-managers zou het aantal obducties aanzienlijk kunnen doen stijgen en de incidentie van plotselinge dood kunnen verlagen.

UMC Groningen, afdeling Toegepast Gezondheidsonderzoek, Hanzeplein 1, 9700 RB Groningen: dr. R.H. Bakker, senior onderzoeker; dr. G.J. Dijkstra, senior onderzoeker. UMC Groningen, afdeling Genetica: prof.dr. I.M. van Langen, klinisch geneticus; dr. E. Birnie, senior onderzoeker. AMC, Amsterdam, afdeling Cardiologie: C. van der Werf, aios cardiologie en promovendus. AMC, Amsterdam, afdeling Huisartsgeneeskunde: prof.dr. H.C.P.M. van Weert, hoogleraar Huisartsgeneeskunde en huisarts. GGD Amsterdam, afdeling Forensische Geneeskunde: dr.mr. C. Das, forensisch arts • Correspondentie: i.m.van.langen@umcg.nl • Mogelijke belangenverstrengeling: dit onderzoek werd gesubsidieerd door ZonMW (subsidienummer: 120610013).

van familieleden om zich al dan niet te laten onderzoeken. Dit voorkeursbeleid is niet vastgelegd in een officiële richtlijn, maar binnen de cardiogenetica heeft zich wel een *expert opinion* gevormd.<sup>5,6</sup> Die houdt in dat men bij de plotselinge natuurlijke dood van iemand jonger dan 45 jaar de familie altijd het verzoek doet een obductie te mogen uitvoeren om een erfelijke doodsoorzaak aan te tonen of uit te sluiten, en DNA van de overledene te mogen opslaan. Als bij de obductie geen duidelijke niet-erfelijke doodsoorzaak wordt gevonden, verwijst men eerstegraadsfamilieleden voor nader erfelijkheidsonderzoek naar een gespecialiseerde polikliniek Cardiogenetica. Ook als er geen obductie verricht is of deze geen aanwijsbare doodsoorzaak heeft opgeleverd, kan familieonderzoek nog steeds van belang zijn, want bij cardiologisch onderzoek wordt bij ongeveer 40% van de eerstegraadsfamilieleden van plotseling overledenen een erfelijke hartziekte aangetroffen, met name erfelijke aritmiesyndromen.<sup>7,8</sup>

Bij een plotseling overlijden thuis of op straat is degene die de lijkschouwing uitvoert meestal de eigen huisarts, de dienstdoend huisarts of de gemeentelijk lijkschouwer. Op het moment dat het lichaam wordt vrijgegeven kan deze de familie toestemming vragen voor klinische obductie [figuur]. Bij een vermoeden van een niet-natuurlijke dood (artikel-10-verklaring) zal de vrijgave plaatsvinden in overleg met de Officier van Justitie, eventueel na een gerechtelijke sectie.

Als de obductie een indicatie voor familieonderzoek oplevert, kan de huisarts de betrokken familieleden een verwijzing aanbieden voor cardiogenetisch onderzoek, voor zover dat niet al in gang is gezet door een medisch specialist.

Tussen 2008 en 2011 is het beleid rond plotselinge hartdood bij jonge mensen in Nederland in kaart gebracht in een interventieonderzoek, CARdiogenetic scrEening in First degree relatives of sudden cardiac and UnexpLained death victims < 45 years (CAREFUL).<sup>9</sup> Het onderzoek wees uit dat obductie bij slechts 43% van de overledenen had plaatsgevonden en dat slechts 10% van de eerstegraadsfamilieleden een verwijzing voor cardiogenetisch onderzoek had gekregen (ongepubliceerde data). De interventies in het kader van CAREFUL, waaronder een continu bereikbaar telefoonnummer dat praktische instructies gaf, hadden geen duidelijk effect. Er is, kortom, in Nederland nog geen breed gedragen diagnostisch traject om familieleden die drager zijn van een erfelijke hartziekte te identificeren en plotselinge hartdood te voorkomen.

Doel van ons onderzoek was inzicht te krijgen in de belemmeringen die huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers ervaren als zij aanvullend onderzoek in gang willen zetten na het plotseling overlijden van een jong persoon: welke factoren verhinderen klinische obductie en, voor huisartsen, verwijzing naar een cardiogenetische polikliniek? Ook wilden wij weten hoe deze hindernissen weg te nemen zijn. Wij stelden deze vragen aan vier focusgroepen, bestaande uit huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers.

## METHODE

### Focusgroepen

Wij stelden vier focusgroepen samen van 7-9 personen elk, één met alleen huisartsen, één met alleen gemeentelijk lijkschouwers en twee met huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers samen. Deze groepen kwamen elk éénmaal bijeen tussen december 2011 en april 2012. Eén van de twee gecombineerde focusgroepen kwam bijeen in Groningen, de andere drie kwamen bijeen in de Randstad. Wij hoopten door deze regionale spreiding ook eventuele niet-Randstedelijke factoren te identificeren die het voorkeursbeleid belemmeren. De monodisciplinaire bijeenkomsten vonden als eerste plaats, zodat meningen en uitspraken van huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers voorgelegd konden worden aan de gecombineerde groepen.

### Selectie van deelnemers

De onderzoekers benaderden, zonder voorafgaande selectie, huisartsen uit het affiliatiegebied van het Academisch Medisch Centrum via de gegevens uit het CAREFUL-onderzoek en via de afdeling Huisartsgeneeskunde. De huisartsen van de Groningse focusgroep werden aselekt geworven uit een onderzoeksbestand van de afdeling Sociale Geneeskunde aldaar. De afdelingshoofden van de afdelingen Forensische

### Abstract

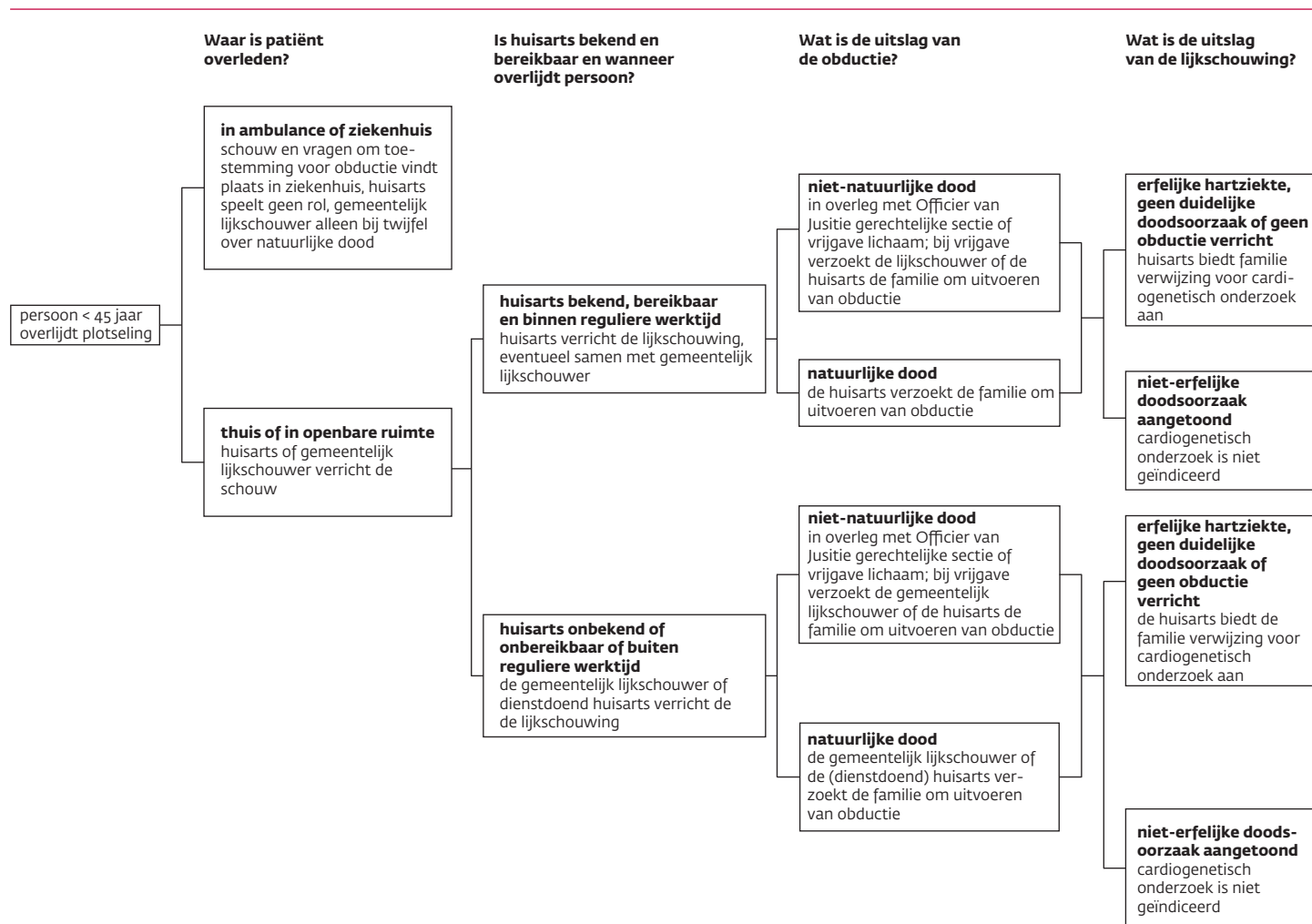
Bakker RH, Van der Werf C, Van Weert HCPM, Das K, Dijkstra GJ, Birnie E, Van Langen IM. Sudden death and genetic testing. *Huisarts Wet* 2013;56(8):370-5.

**BACKGROUND** Sudden death in people younger than 45 years is often a consequence of inherited heart disease. For this reason, autopsy and genetic testing of relatives for familial heart diseases is recommended. However, in the Netherlands these procedures are performed in the minority of cases only. The aim of this study was to investigate what factors hinder implementation of recommended procedures.

**METHODS** During four semi-structured focus group meetings with 7-9 general practitioners (GPs) and/or coroners, participants discussed problems they encountered at different times during these procedures: certifying death due to natural causes, asking permission from relatives to perform an autopsy, and, in the case of GPs, referring relatives for genetic testing. Participants were also asked about possible solutions to these problems.

**RESULTS** There were several logistic, financial, and emotional difficulties to providing a medical certificate of the cause of death as being from natural causes and asking permission for autopsy, as well as problems in the interaction between GPs and coroners. GPs had little experience with the recommended procedures and were often insufficiently aware of the importance of familial screening in the case of sudden death. Coroners often felt they are unjustifiably placed in the role of healthcare provider if GPs left the issuing of the medical death certificate and the request for autopsy to them. The participants suggested several solutions for these problems.

**CONCLUSION** Several factors hinder the implementation of recommended procedures in the case of sudden death in young individuals. A national guideline seems ineffective, but a different system for the reimbursement of costs, information for GPs, and the appointment of national case managers to ensure that legal and medical aspects are handled according to recommended procedures might increase the number of autopsies performed in the case of sudden death and possibly reduce the number of sudden deaths.

**Figuur** Procesgang bij lijkschouwing, obductie en cardiogenetisch onderzoek

Geneeskunde van 4 GGD's in de betreffende gebieden benaderden gemeentelijk lijkschouwers voor deelname op vrijwillige basis. Wij stelden geen specifieke in- of exclusiecriteria. Als het optimale aantal deelnemers van 7 à 10 bereikt was, werd de focusgroep georganiseerd.

#### Besproken onderwerpen

Alle bijeenkomsten werden bijgewoond door een voorzitter, een inhoudsdeskundige (CvdW) en de onderzoeker (RB). De inhoudsdeskundige gaf voorafgaand aan de discussie een korte presentatie informatie over plotselinge hartdood en het doel van dit kwalitatieve onderzoek. De deelnemers discussieerden vervolgens aan de hand van casuïstiek, vragen en stellingen. Aan de orde kwamen, in uiteenlopende omstandigheden, de afgifte van een verklaring van natuurlijke dood, het verzoek aan de familie om klinische obductie mogen uitvoeren en, bij de focusgroep met huisartsen, de verwijzing van familieleden voor cardiogenetisch onderzoek. Centraal in de discussie stonden de (perceptie van) taken en verantwoordelijkheden van de eigen en de dienstdoend huisarts en de gemeente-

lijk lijkschouwer, de samenwerking tussen beide disciplines, praktische belemmeringen die het voorgestane beleid in de weg staan, en oplossingen voor de genoemde knelpunten. Eén van de besproken vragen was bijvoorbeeld: 'Hoe zouden de huidige financiële en logistieke barrières bij de aanvraag en uitvoer van obductie weggenomen kunnen worden?'

#### Gegevensverwerking

De discussies werden opgenomen en woordelijk uitgeschreven. Omdat de deelnemers al enige voorkennis hadden over het onderwerp en het onderzoek met name gericht was op het identificeren van praktische belemmeringen en eventuele oplossingen, volgden wij de aanbeveling<sup>10</sup> om de transcripten te coderen aan de hand van een aantal vooraf bepaalde categorieën. Wij kozen voor 'feit', 'mening', 'knelpunt' en 'suggestie'. Als feit aangemerkt werden opmerkingen die in principe controleerbaar zijn, zoals: 'In deze regio wordt obductie niet vergoed'. Als mening aangemerkt werden opvattingen die geen knelpunt beschreven, bijvoorbeeld: 'Ik vind het ontwikkelen van een richtlijn voor handelen bij plotseling overlijden van

jonge mensen zinloos'. Als knelpunt codeerden wij uitspraken die een obstakel voor het voorgestane beleid beschreven, bijvoorbeeld: 'Ik signaleer een gebrek aan kennis bij mijn beroepsgenoten over de logistiek van het aanvragen van obductie'. En als suggestie omschreven wij tot slot die reacties die een oplossing aandroegen voor bestaande knelpunten, zoals: 'In de opleiding van huisartsen moet meer aandacht worden besteed aan criteria voor het afgeven van natuurlijke dood'.

De onderzoeker en de inhoudsdeskundige codeerden alle transcripten onafhankelijk van elkaar, en trachtten bij een gebleken verschil consensus te bereiken. Lukte dit niet, dan besliste een tweede inhoudsdeskundige (IMvL) over de definitieve codering. Eenzelfde procedure gebruikten wij bij de precieze verwoording van de vier gecodeerde categorieën in dit artikel.

## RESULTATEN

Wij beperken ons hier tot een beschrijving van de knelpunten en suggesties, ingedeeld volgens de drie onderdelen van de in de [figuur] weergegeven procesgang, namelijk (1) de verklaring van natuurlijke dood, (2) het verzoek tot klinische obductie en DNA-opslag, en (3) de verwijzing voor cardiogenetisch onderzoek.

De [tabel] geeft de kenmerken van de deelnemers weer. De helft van de 14 deelnemende huisartsen gaf aan dat zij ooit bij een patiënt (ongeacht de leeftijd) obductie hadden laten uitvoeren.

**Tabel** Deelnemerskenmerken (N = 32)

| Kenmerken                                                                     | Aantal  |
|-------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Huisartsen, n/N                                                               | 14/32   |
| Gemeentelijk lijkschouwers, n/N                                               | 18/32   |
| Gemiddelde leeftijd, jaren (standaarddeviatie)                                | 51 (10) |
| Mannelijk geslacht, n/N                                                       | 13/32   |
| Gemiddelde ervaring als huisarts c.q. lijkschouwer, jaren (standaarddeviatie) | 17 (11) |
| Ervaring met plotselinge dood op jonge leeftijd, n/N                          | 26/32   |
| huisarts                                                                      | 11/14   |
| gemeentelijk lijkschouwer                                                     | 15/18   |

### Verklaring van natuurlijke dood

De huisartsen, en in mindere mate ook de gemeentelijk lijkschouwers, gaven aan dat zij slechts zelden met de plotselinge dood van een jong persoon te maken krijgen. Dit maakt dat huisartsen hun beslissing om al of geen verklaring van natuurlijke dood af te geven bij voorkeur samen met de gemeentelijk lijkschouwer nemen: 'Zeker als een jong persoon is overleden heb je de behoefte om een lijkschouwer te bellen'.

De deelnemers noemden een aantal knelpunten in de algemene interactie tussen huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers. De gemeentelijk lijkschouwers gaven aan dat huisartsen hen vaak benaderen zonder een gerichte vraag en zonder voldoende voorwerk te hebben gedaan. Dit kan tot irritatie leiden, vooral als het gebrek aan kennis of ervaring van de huisarts niet uitdrukkelijk ter sprake komt: 'Ik heb wel

gemerkt dat huisartsen die het zelf moeten regelen helemaal niet weten hoe en wat. Ze dumpen het bij mij en zeggen: ik weet het niet, regel jij het maar'. Andersom geven huisartsen aan dat zij in bijscholingscursussen Forensische geneeskunde wel leren dat de gemeentelijk lijkschouwer bij twijfel over de doodsoorzaak altijd moet meeschouwen, maar dat dat even goed veel overredingskracht kost: 'Om een lijkschouwer mee te laten beoordelen moet je soms doorduwen'.

Gemeentelijk lijkschouwers van hun kant geven aan dat zij soms aarzelen om een artikel-10-verklaring (niet-natuurlijke dood) af te geven, omdat de Officier van Justitie vaak toch niet besluit tot een gerechtelijke sectie en het lichaam alsnog vrijgeeft: 'Ik kan dan net zo goed meteen een verklaring van natuurlijke dood afgeven'. Een andere lijkschouwer vult dit aan: 'Het maakt daarbij wel uit of de persoon op het platteland of in een grote stad is overleden, in grote steden is er eerder sprake van een misdrijf en in enkele regio's zijn er meer mogelijkheden tot financiering van toxicologisch onderzoek'. Een andere drempel voor het afgeven van een artikel-10-verklaring is voor beide disciplines dat het 'een heel circus' op gang brengt, waarbij technische recherche aanwezig is en soms het huis wordt afgezet tot het onderzoek is afgerond.

### Obductieverzoek

De literatuur vermeldt diverse emotionele bezwaren tegen obductie, bijvoorbeeld dat familieleden obductie als mutilerend ervaren.<sup>11,12</sup> Dergelijke bezwaren, zowel van de huisarts zelf als van familieleden, kwamen ook in de focusgroepen naar voren.

'Het verzoek om obductie moet al op een uiterst moeilijk moment aan de familie worden gericht,' stelde een huisarts, 'maar de drempel is nog hoger indien dit gepaard gaat met de boodschap dat hier kosten mee gemoeid zijn'. Vooral als de betrokken huisarts niet de eigen huisarts van de familie of van de overledene is, is dit een obstakel.

Als het overlijden buiten het ziekenhuis plaatsvindt, vergoedt de zorgverzekeraar niet de kosten van de obductie, het transport naar het ziekenhuis en de opslag in een koelcel.<sup>11</sup> In sommige regio's is de kostenfactor daardoor een extra drempel: 'Ik heb nog nooit obductie aangevraagd, maar heb wel van collega's begrepen dat het ontzettend veel gedoe is om het te regelen en er veel gesteggel over kan komen'. Hierbij lijkt ook mee te spelen of het de eigen of de dienstdoende huisarts is die toestemming voor obductie vraagt.

Een ander bezwaar dat naar voren kwam, is dat huisartsen die gedurende een drukke dienst veel tijd kwijt zijn aan het aanvragen van een obductie zich onproductief en oncollegiaal voelen. Een argument daarbij is dat men zijn beperkte tijd liever investeert in een levende persoon dan in een dode. Bovendien bleken niet alle huisartsen overtuigd van het nut van obductie in deze situatie, onder andere uit onbekendheid met de waarde van een niet-conclusieve uitslag. Ook zulke beeldvorming beïnvloedt het besluit om obductie al dan niet ter sprake te brengen.

Tot slot verschillen de opvattingen van huisartsen met die van gemeentelijk lijkschouwers over hun taken en verant-

woordelijkheden bij het aanvragen van klinische obductie. Veel gemeentelijk lijkschouwers vinden dat zo'n aanvraag eigenlijk niet tot hun taak behoort. Zij voelen zich ongewild in de rol van behandelaar geplaatst, te meer daar degene die de obductie aanvraagt ook degene is die de rapportage van de patholoog ontvangt en de gegevens bespreekt met de familie: 'Dan moet ik dus gaan regelen dat het lichaam naar een ziekenhuis gaat en krijg ik allemaal vragen van de familie voorgelegd. Moet ik dan ook nog eens de familie gaan waarschuwen over wat de uitslag is? Terwijl ik in eerste instantie forensisch arts ben en niet behandelaar?' Sommige gemeentelijk lijkschouwers adviseren de familie, als de huisarts onbereikbaar is, om zelf op de volgende werkdag via de huisarts de obductie te regelen. Sommige huisartsen stellen daartegenover dat als de gemeentelijk lijkschouwer na de schouw de overlijdenspapieren invult, deze ook de obductie moet aanvragen.

### Cardiogenetisch onderzoek

Sommige huisartsen zijn (terecht) van mening dat je familieleden pas grondig moet screenen als je de afwijkingen die eventueel gevonden worden ook kunt behandelen. Ze denken (ten onrechte) dat dit bij veel erfelijke hartafwijkingen niet of onvoldoende het geval is: 'Als het voorkeursbeleid zegt dat er een obductie moet komen, moet je ook iets te bieden hebben'. Omdat huisartsen niet altijd goed op de hoogte zijn van alle behandelingsmogelijkheden, zijn ze soms te terughoudend met familieonderzoek.

Een ander mogelijk obstakel voor familieonderzoek is dat de patholoog die de obductie heeft uitgevoerd onvoldoende informatie geeft. Huisartsen geven aan dat de patholoog soms in het midden laat of een gevonden hartafwijking (potentieel) erfelijk is, en het aan de kennis en het initiatief van de huisarts overlaat of die de familie voor vervolgonderzoek benadert: 'Dan staat er bijvoorbeeld dat iemand van 20 is overleden aan dilaterende cardiomyopathie. Maar dan denk je: 20 jaar? Dilaterende cardiomyopathie? Hoe kan dat nou? En dan zeker googelen of in Wikipedia opzoeken of het erfelijk is?'

Ook de familie zelf kan nader onderzoek belemmeren. Meerdere huisartsen signaleren dat familieleden soms niets van vervolgonderzoek willen weten omdat ze bang zijn dat ze vanaf het moment dat er cardiale afwijking wordt gevonden als hartpatiënt door het leven gaan. Zij lijken liever te leven met de onzekerheid dat hen mogelijk iets mankeert dan met het absolute besef dat zij daadwerkelijk drager zijn van een erfelijke hartziekte, ook als er mogelijkheden zijn die te behandelen. Een huisarts merkte daarbij ook nog op: 'De angst dat een werkelijk gevonden afwijking gevolgen heeft voor de premies van levens- en ziektekostenverzekeringen kan daarbij een rol spelen'.

### Oplossingen

Over de waarde van een officiële richtlijn lopen de meningen binnen de focusgroepen uiteen. Sommige deelnemers vinden het een goede suggestie, anderen zijn tegen. Een huisarts verwoordde het als volgt: 'Ik moet daar echt om lachen, gaan we

weer richtlijnen maken, dat is echt Nederlands. Voor iets wat je in je carrière misschien één of twee keer gaat meemaken. En dan denk ik: jongens ... ga nou gewoon communiceren met elkaar, daar kom je veel verder mee'.

Een oplossing die alle focusgroepen noemden, was het vinden van mogelijkheden tot vergoeding van het vervoer naar het ziekenhuis en de obductie. Partijen die hierin een rol zouden kunnen spelen, zijn afdelingen Pathologie (obductie is immers onderdeel van de opleiding tot patholoog) en zorgverzekeraars (cardiogenetisch onderzoek en preventieve interventies kunnen bijdragen aan kostenreductie). Het gaat ook niet om heel hoge kosten (gemiddeld driehonderd euro), en het uitblijven van die vergoeding is voor de familie soms uiterst pijnlijk.

Een tweede suggestie was het aanstellen van een centrale case-manager, zoals Australië<sup>5</sup> en Denemarken<sup>13</sup> die kennen, die erop toeziet dat bij de plotselinge dood van een jong iemand zowel de justitiële als de medische zaken goed worden afgehandeld. In Denemarken is, mede hierdoor, het aantal obducties bij plotseling overleden jonge mensen aanmerkelijk hoger.<sup>13</sup>

Een derde suggestie was het ontwikkelen en aan huisartsen beschikbaar stellen van regionale sociale kaarten, met de namen en telefoonnummers van personen en instellingen die betrokken zijn bij obductie en cardiogenetisch onderzoek.

Ten vierde suggereerden de deelnemers dat de opleiding van huisartsen meer aandacht zouden kunnen besteden aan lijkschouwing, criteria voor de verklaring van natuurlijke dood en het aanvragen van obductie. Gerichte publicaties in door veel huisartsen gelezen tijdschriften kunnen daarbij ook helpen.

Een laatste suggestie was pragmatisch: het verzoek om obductie aan de familie kan beter niet direct na het overlijden plaatsvinden, maar op zijn vroegst de dag erna. Diverse huisartsen hadden gemerkt dat familieleden een grotere bereidheid tonen om obductie te laten uitvoeren als de grootste schok voorbij is.

## BESCHOUWING

Bij de plotselinge dood van mensen jonger dan 45 jaar wordt het best mogelijke beleid vaak niet gevolgd. Dat komt vooral doordat gemeentelijk lijkschouwers en huisartsen zo'n gebeurtenis bijna nooit meemaken en dus nagenoeg geen ervaring hebben met de procedure. Wat ook een rol speelt, is dat huisartsen vaak te weinig afweten van de erfelijke risico's voor familieleden en de behandelingsmogelijkheden daarvan, en soms onrealistische denkbepelden hebben over de waarde van obductie en familieonderzoek. Hun tekort aan ervaring versterkt hun behoefte om de gemeentelijk lijkschouwer te laten meedenken en meebeslissen, maar zodra deze erbij betrokken raakt, staan verschillende opvattingen over taken en verantwoordelijkheden een efficiënte procedure nogal eens in de weg. Gemeentelijk lijkschouwers willen de rol van behandelaar niet opgedrongen krijgen en benaderen de familie dus liever niet zelf om toestemming voor obductie; huisartsen

achten zichzelf niet altijd in staat een goede afweging te maken tussen een al dan niet natuurlijke doodsoorzaak. Daarnaast zijn er nog emotionele drempels, bijvoorbeeld dat men op een toch al beladen moment moet aandringen op obductie en vervolgonderzoek. En tot slot zijn er tal van praktische organisatorische hindernissen zoals drukte, geldgebrek en gebrek aan regionale sociale kaarten, formuleren en protocollen.

Dit alles moge duidelijk zijn, maar men moet zich afvragen of het zin heeft een richtlijn te ontwikkelen voor omstandigheden die zo zelden voorkomen.

### Beperkingen

De meerwaarde van focusgroepen boven andere methoden van gegevensverzameling is dat zij gegevens opleveren van mensen die reageren op elkaars standpunten en ervaringen, niet dat het beeld noodzakelijkerwijs compleet is. Hoewel een aantal problemen, knelpunten en oplossingen in meerdere focusgroepen naar voren kwam, hebben wij niet de pretentie dat we volledige dataverzadiging bereikt hebben en dat het organiseren van nog meer focusgroepen geen aanvullende gegevens had kunnen opleveren. Evenmin verwachten wij dat de spreiding over twee regio's garant staat voor een uitputtend of zelfs maar representatief beeld van de knelpunten en oplossingen in alle regio's. Wij denken echter wel dat ons onderzoek voldoende inzicht geeft in de belangrijkste knelpunten die de uitvoering van het voorkeursbeleid in de weg staan, en mogelijke oplossingen aandraagt.

### Conclusie

In onze focusgroepen zijn waardevolle oplossingen naar voren gekomen, maar duidelijk is ook dat het introduceren van een enkele interventie niet voldoende zal zijn – iets wat al eerder gebleken is in ons CAREFUL-onderzoek. Het is wel duidelijk dat het wegnemen van financiële drempels voor obductie-onderzoek, naast educatie die gericht is op het vergroten van kennis en het ontkrachten van negatieve denkbeelden, de motivatie van de betrokken beroepsbeoefenaren verhoogt. Een andere oplossing, die in andere landen al tot positieve resultaten heeft geleid, is het aanstellen van landelijk werkende case-managers voor gevallen van plotselinge dood. Een pilot-onderzoek hiernaar zou zinvol zijn.

Cardiologie en genetica bieden steeds meer mogelijkheden ter preventie van plotselinge dood op jonge leeftijd. Deze mogelijkheden worden echter alleen ten volle benut als huisartsen de families die risico lopen efficiënt opsporen en verwijzen. Zij hebben daarbij gerichte hulp nodig, zoals uit ons onderzoek is gebleken.

### DANK

De auteurs danken alle deelnemende huisartsen en gemeentelijk lijkschouwers, dr. J. Tuinstra voor het voorzitten van een focusgroepsbijeenkomst en prof.dr. A.A.M. Wilde (cardioloog, AMC, Amsterdam) voor zijn commentaar op een eerdere versie van dit artikel. ■

### LITERATUUR

- 1 Van der Werf C, Van Langen IM, Wilde AA. Sudden death in the young: what do we know about it and how to prevent? *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2010;3:96-104.
- 2 Hofman N, Tan HL, Alders M, Van Langen IM, Wilde AA. Active cascade screening in primary inherited arrhythmia syndromes: does it lead to prophylactic treatment? *J Am Coll Cardiol* 2010;55:2570-6.
- 3 Christiaans I, Van Langen IM, Birnie E, Bonsel GJ, Wilde AA, Smets EM. Quality of life and psychological distress in hypertrophic cardiomyopathy mutation carriers: a cross-sectional cohort study. *Am J Med Genet A* 2009;149A:602-12.
- 4 Hendriks KS, Hendriks MM, Birnie E, Grosfeld FJ, Wilde AA, Van den Bout J, et al. Familial disease with a risk of sudden death: a longitudinal study of the psychological consequences of predictive testing for long QT syndrome. *Heart Rhythm* 2008;5:719-24.
- 5 Semsarian C, Hamilton RM. Key role of the molecular autopsy in sudden unexpected death. *Heart Rhythm* 2012;9:145-50.
- 6 Skinner JR, Duflo JA, Semsarian C. Reducing sudden death in young people in Australia and New Zealand: the TRAGADY initiative. *Med J Aust* 2008;189:539-40.
- 7 Van der Werf C, Hofman N, Tan HL, Van Dessel PF, Alders M, Van der Wal AC, et al. Diagnostic yield in sudden unexplained death and aborted cardiac arrest in the young: the experience of a tertiary referral center in The Netherlands. *Heart Rhythm* 2010;7:1383-9.
- 8 Behr ER, Dalageorgou C, Christiansen M, Syrris P, Hughes S, Tome Esteban MT, et al. Sudden arrhythmic death syndrome: familial evaluation identifies inheritable heart disease in the majority of families. *Eur Heart J* 2008;29:1670-80.
- 9 Hendrix A, Van der Werf C, Bots ML, Birnie E, Van der Smagt JJ, Borleffs CJ, et al. Rationale and design of the CAREFUL study: The yield of CARDiogenic genetic screening in First degree relatives of sudden cardiac and Unexplained death victims <45 years. *Neth Heart J* 2010;18:286-90.
- 10 Kitzinger J. Qualitative research: Introducing focus groups. *BMJ* 1995;311:299-302.
- 11 Van Zwieten J. Sporen voor de obductie. *Medisch Contact* 2006;61:1418-9.
- 12 Oppewal F, Meyboom-de Jong B. Overwegingen van huisartsen bij het niet aanvragen van obductie: Een verslag van drie focusgroepen. *Ned Tijdschr Geneesk* 2003;147:1315-8.
- 13 Winkel BG, Holst AG, Theilade J, Kristensen IB, Thomsen JL, Ottesen GL, et al. Nationwide study of sudden cardiac death in persons aged 1-35 years. *Eur Heart J* 2011;32:983-90.