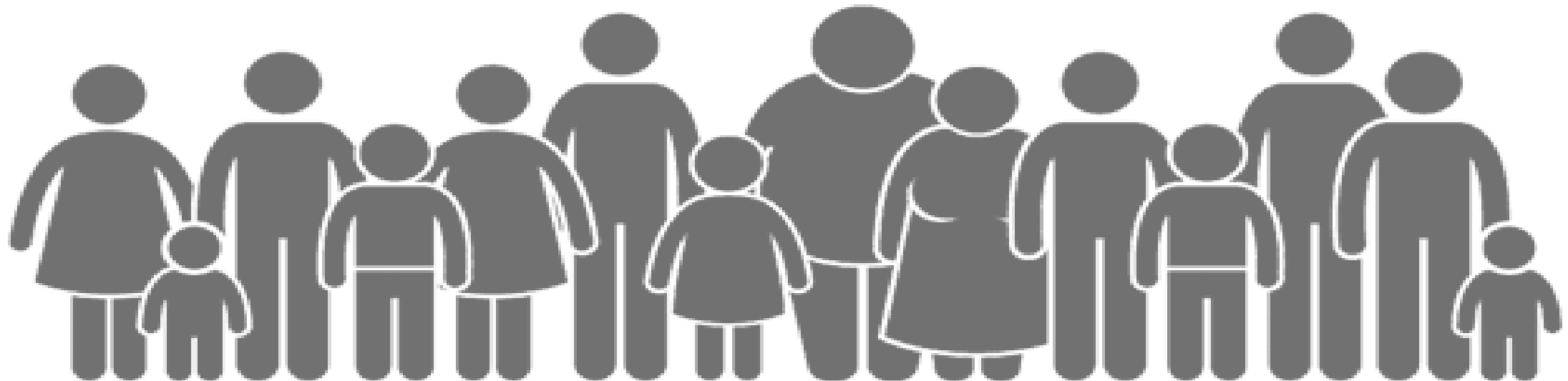


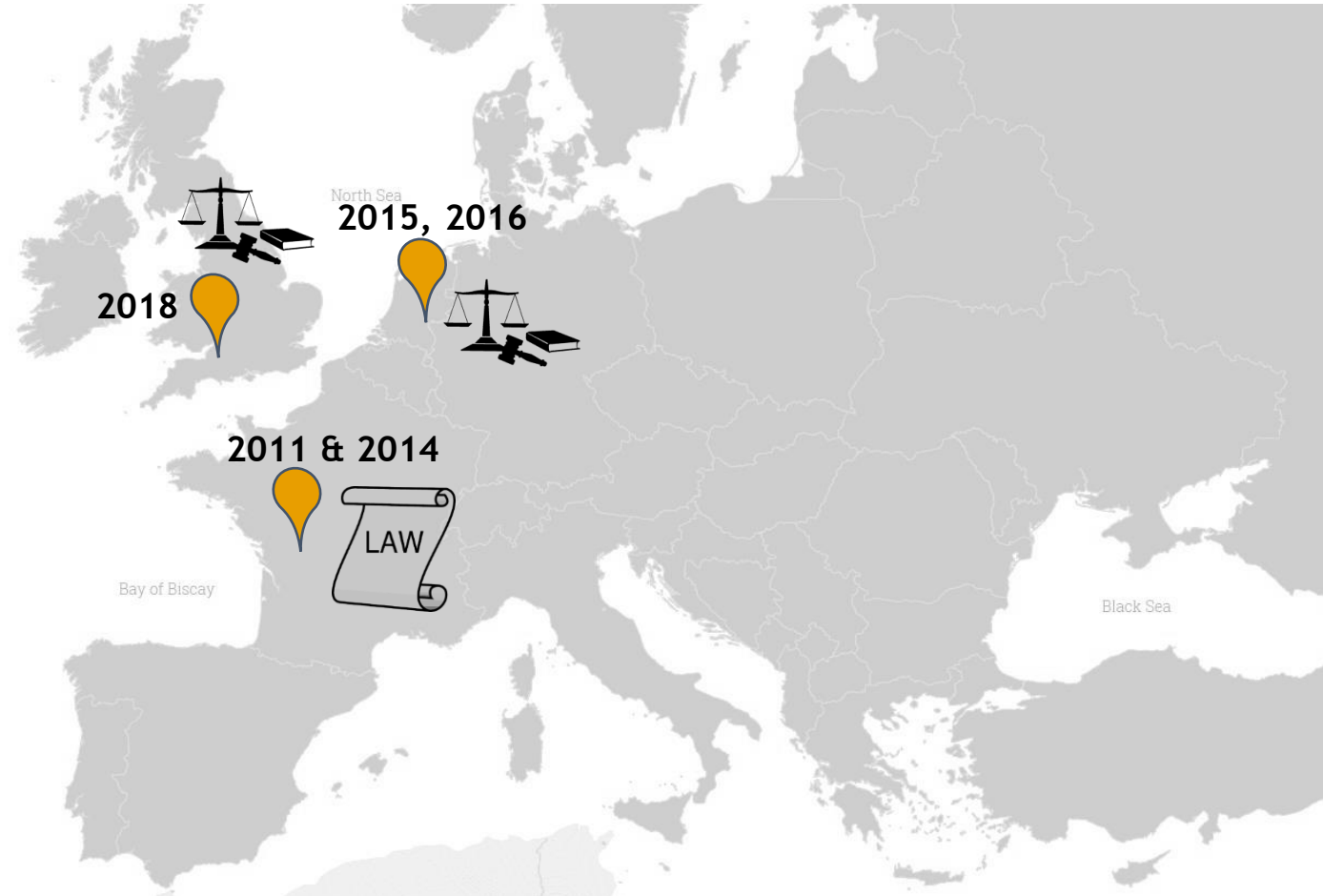
Cascadescreening & familiecommunicatie

Lieke van den Heuvel (promovendus/psycholoog)





MAATSCHAPPELIJKE DISCUSSIE





FAMILIECOMMUNICATIE

- Huidige praktijk: ‘Family-mediated’ benadering





UPTAKE

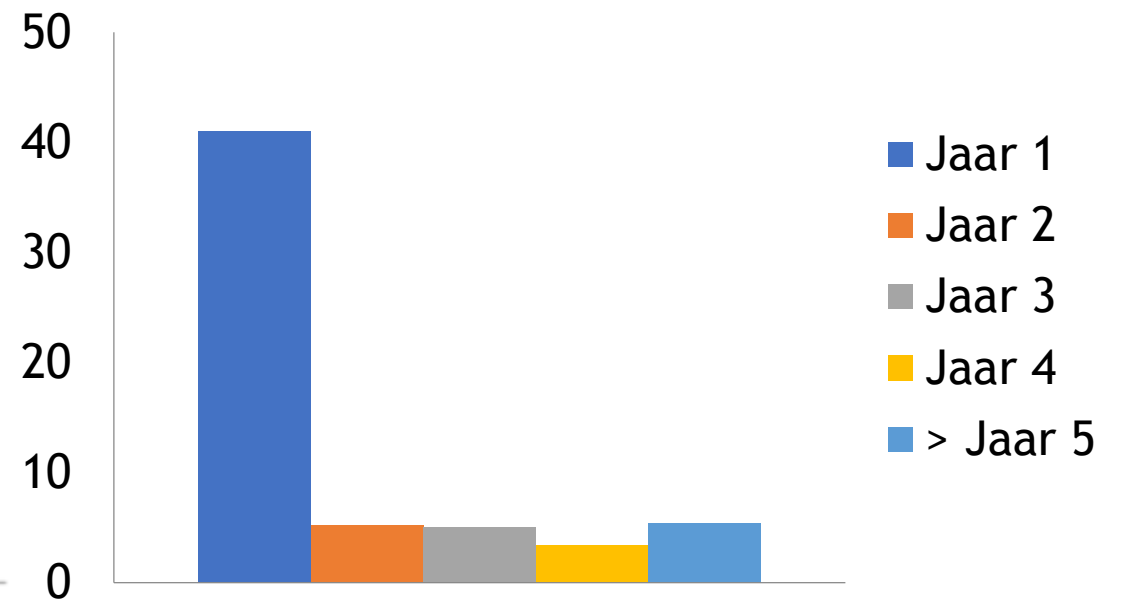
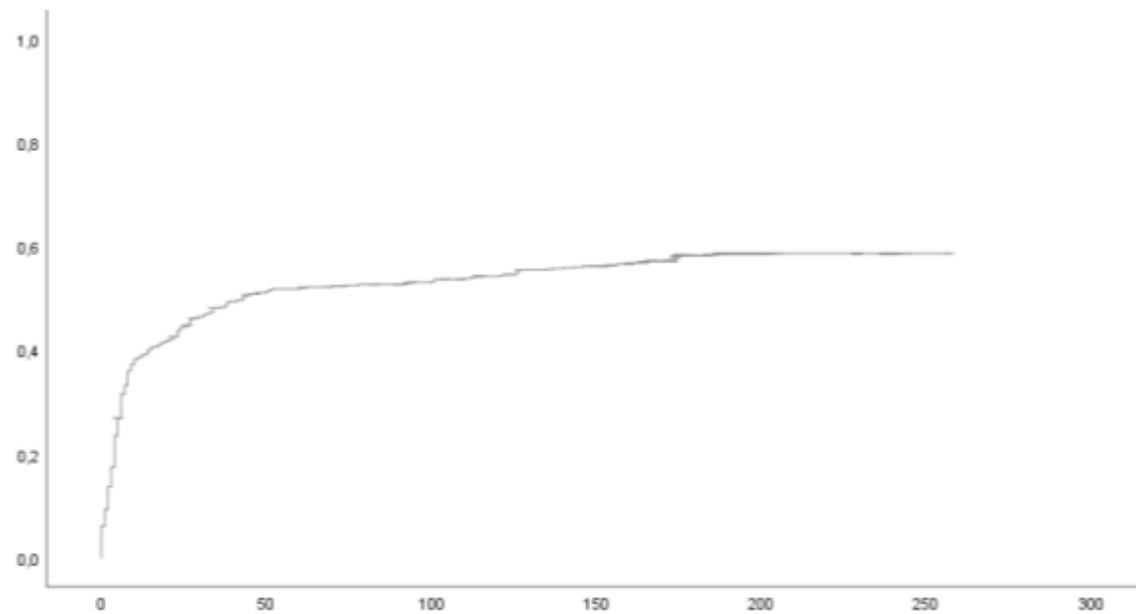
- Erfelijke hartziekten
 - $\pm 40-50\%$ in eerste jaren^{1,2}
 - Verschil cardiomyopathieën en primaire aritmie syndromen

1: Christiaans, et al., 2008 (Eur J Hum Gen); 2: Van der Roest et al., 2009 (Am J Med Gen)



UPTAKE

- Follow-up studie na 16 jaar





UPTAKE

- **Andere studies:**

- Miller et al.¹ Cardiologische follow-up 57%, voorspellend DNA-onderzoek 39% in HCM
- Burns et al.²: 60% in LQTS

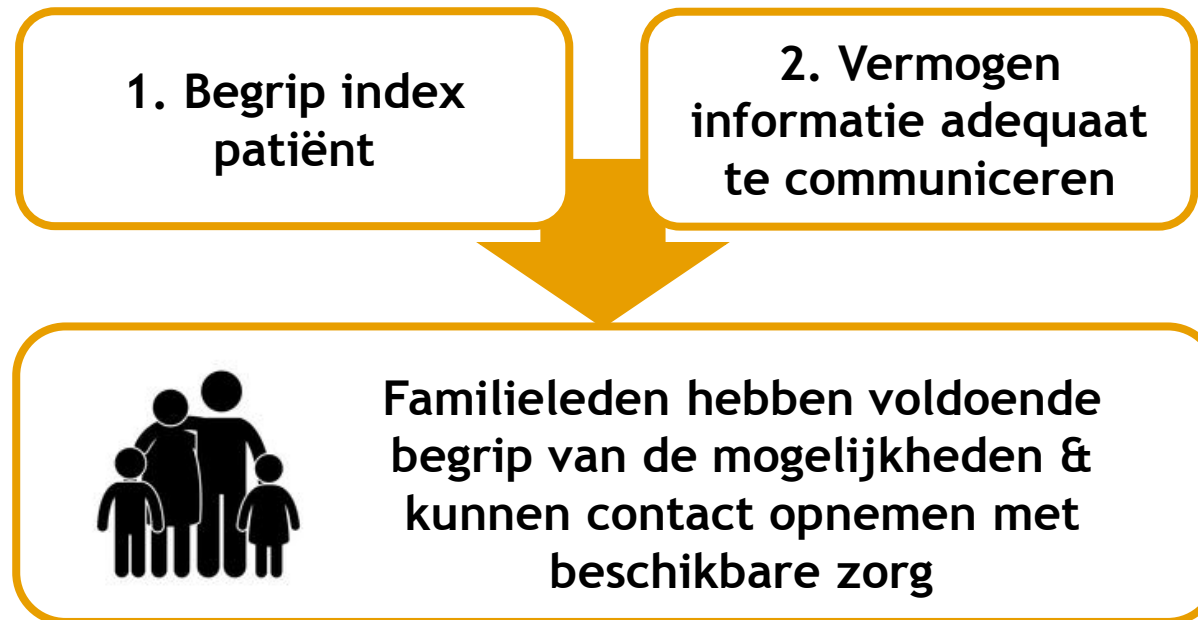
- **Uptake in oncogenetica³**

- HBOC: 21-44%
- Lynch syndroom: 41-94%

1. Miller et al. (J Gen Counsel, 2011); 2. Burns, et al. (Am J Med Gen, 2016); 3. Menko, et al. (Fam Cancer, 2019)



INGEWIKKELD PROCES



Burns, James & Ingles (Heart Rhythm, 2016)



VERKLARING?

- Niet (adequaat) informeren?
- Niet aanmelden voor counseling?



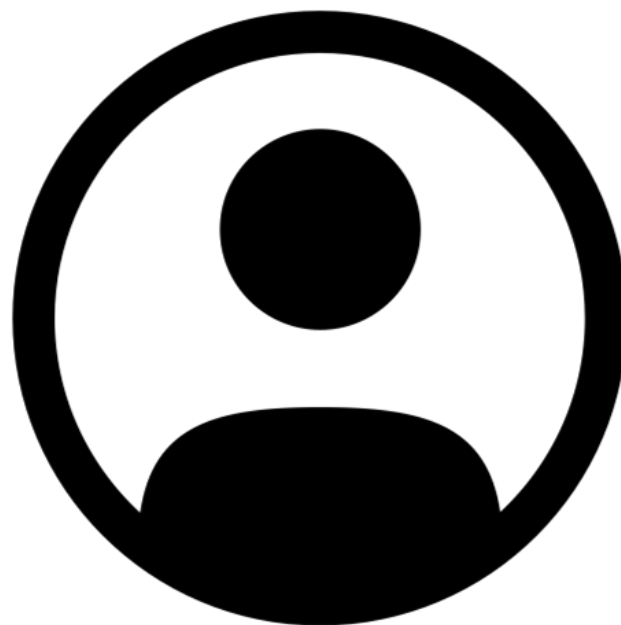
MOEILIJKHEDEN INFORMEREN FAMILIELEDEN

Wie te informeren?

Wat te vertellen?

Wanneer te informeren?

Hoe te informeren?



Wat als tussenliggend familielid
niet wil informeren?

Wat te doen bij geen contact?

Moet ik informeren?



REDENEN NIET MELDEN COUNSELING

- Alleen ‘indirecte’ kennis
 - **Praktische redenen**
 - Denk aan reisafstand/reiskosten, eigen risico
 - **Andere redenen**
 - Denk aan angst/vermijding, zorgen over verzekeringen, het niet belangrijk ‘genoeg’ vinden



FAMILIECOMMUNICATIE

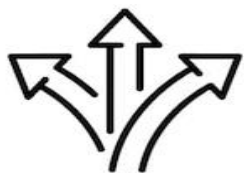
- Belangrijk bij erfelijke hartziekten



Risico op plotse hartdood



Preventieve- en behandelmogelijkheden beschikbaar



Incomplete penetrantie & variabiliteit

- Wel/geen belaste familiegeschiedenis



Adviezen voor minderjarige kinderen



ATTITUDES

Kwalitatieve studie

- Attitudes t.a.v. informeren familieleden in cardiogenetica
 - **Online focusgroepen** (zorgverleners)
 - N = 27 (verdeeld over 2 groepen)
 - **Interviews** (adviesvragers)
 - N = 25

Thema's

1. Verantwoordelijkheid
2. Mening huidige manier
3. Mening directe en andere mogelijke manieren
4. Recht op niet weten/recht op privacy
5. Informatievoorziening



ATTITUDES

- **Kwalitatieve studie**
 - Resultaten
 - Voorkeur voor **informer** familieleden door **index** i.g.v. goed familie functioneren

Zorgverlener 1: “Het lijkt me gewenst dat de indexpatiënt zijn/haar familieleden informeert, maar er zijn redenen denkbaar waarom dit toch niet kan of niet zou moeten. Er kunnen bijzonderheden in de familiedynamiek zijn die maken dat het informeren negatieve psychologische gevolgen heeft voor de indexpatiënt en voor de onderlinge relaties.”

Van den Heuvel, et al. (Eur J Hum Gen, 2019)



ATTITUDES

- **Kwalitatieve studie**
 - Resultaten
 - Maar:
 - Belasting indexpatiënt
 - Barrières voor informeren

Familielid 1: “..ik heb gekeken op facebook. Ik heb vier adressen gevonden via geboortekaartjes uit de nalatenschap van mijn moeder. Die had dus geboortekaartjes uit 1955 en 1959 en toen kwam ik namen tegen en zo ben ik dus op sommige adressen terecht gekomen. En sommigen uit de familie kunnen je dan weer wat verder helpen, maar ook niet helemaal. Dus ik kan me voorstellen dat het een hele warre boel is.”

Van den Heuvel, et al. (Eur J Hum Gen, 2019)



ATTITUDES

- **Kwalitatieve studie**
 - Resultaten
 - **Actievere rol zorgverleners gewenst**
 - Follow-up
 - Meer overzicht van welke familieleden geweest zijn
 - Aangepast op familie/individuele kenmerken (adviesvragers)
 - Voorkeur voor één duidelijke benadering (zorgverleners)

Van den Heuvel, et al. (Eur J Hum Gen, 2019)



ATTITUDES

- Vergelijking met andere aandachtsgebieden
 - **Systematic review (i.k.v. richtlijn)**
 - Exploratie attitudes patiënten/familieleden t.a.v. Informeren familieleden
 - Zowel cardio als onco en neurogenetica
 - Mixed methods
 - Full-text review: 124 artikelen → inclusie: 32 artikelen

Van den Heuvel, et al. (J Gen Counsel, 2019)



ATTITUDES

- Vergelijking met andere aandachtsgebieden
 - **Systematic review**
 - Voorkeur family-mediated, maar wisselende voorkeuren
 - Voorkeur voor persoonlijk informeren
 - Aanbod familiebrief en ondersteuning door counselor is gewenst
 - Mogelijk verschil onco/cardio/neurogenetica → bij cardiogenetica positieve attitude direct contact; bij neurogenetica juist niet

Van den Heuvel, et al. (J Gen Counsel, 2019)



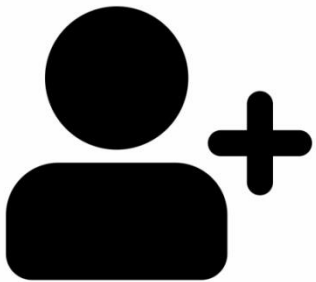
ATTITUDES

- Vergelijking met andere aandachtsgebieden
 - Vragenlijststudie (i.k.v. richtlijn)



N = 1000 (o.b.v. vignetten)

- Weerspiegeling van algemene bevolking



N = 379 (o.b.v. eigen situatie)

- Significant meer vrouwen, hoogopgeleiden en participanten van middelbare leeftijd



ATTITUDES

- Vergelijking met andere aandachtsgebieden

- **Vragenlijststudie**

- Overeenkomstige attitudes algemene bevolking/patiënten & behandelbare/onbehandelbare aandoeningen



- **Wijze van informeren:** Meerderheid bij voorkeur door indexpatiënt en counselor

- Familieleden informeren volgens principes cascade screening
- Meerderheid voorkeur voor follow-up



- **ELSI aspecten:**

- Informeren familieleden wenselijk
- Bij onbehandelbare aandoeningen minder patiënten voorkeur voor direct informeren als index dat niet wil



ACTIEVERE BENADERING?

- Follow-up indexpatiënt
- Direct contact door zorgverlener
 - Alleen onderzocht in oncogenetica
 - Indiceren hogere uptake¹⁻⁵

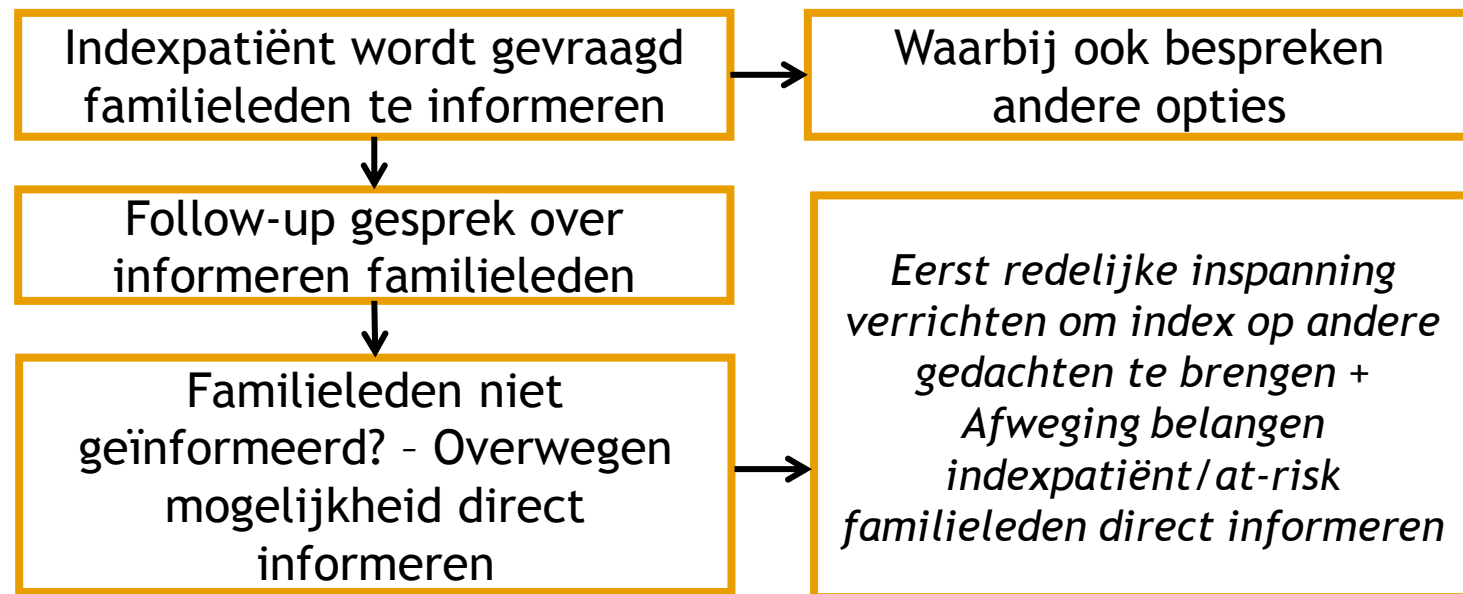
MAAR: direct contact roept ook ELSI vragen op

1. Aktan-Collan, et al. (J Med Gen, 2007); 2. Suthers et al. (J Med Gen, 2006); 3. Sermijn, et al., (Fam Cancer, 2016); 4. Hodgson, et al. (Eur J Hum Gen, 2016); 5. Forrest, et al. (Gen Med, 2008)



NIEUWE RICHTLIJN

- Geldt voor onco, neuro en cardiogenetica
- Benadering

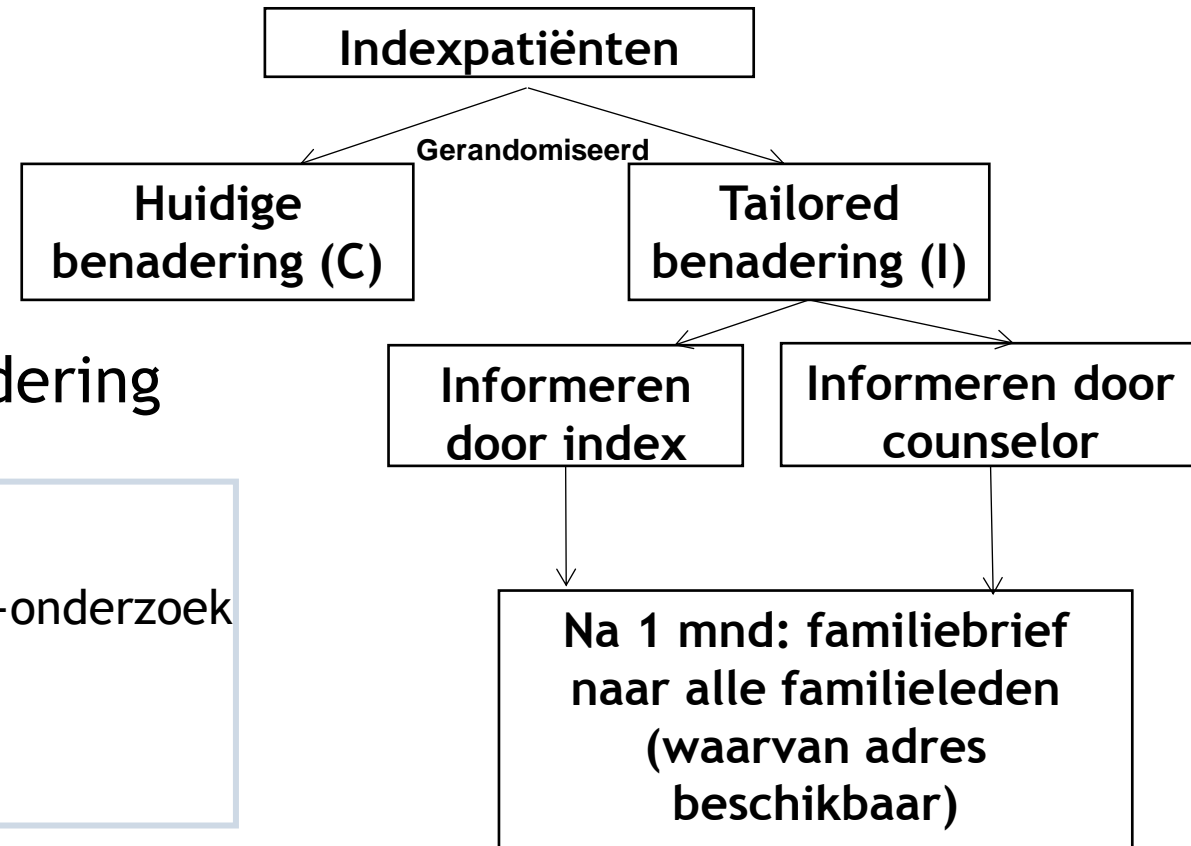




RANDOMISED CONTROLLED TRIAL

- RCT ‘**TAI~~LO~~OR**’

- **Controlegroep (C):** Huidige benadering
- **Interventiegroep (I):** ‘Tailored’ benadering



Uitkomstmaten:

- (1) Uptake genetische counseling & voorspellend DNA-onderzoek
- (2) Evaluatie van gebruikte benadering
- (3) Impact op familie- en psychologisch functioneren



TAILOR STUDIE

- Preliminair resultaten:
 - 96 indexpatiënten geïncludeerd
 - 48 in **controle-** en **interventiegroep**
 - 549 familieleden eligible

- Aantal familieleden verwezen tot nu toe
 - Controlegroep:** 34.5%
 - Interventiegroep:** 36.7%

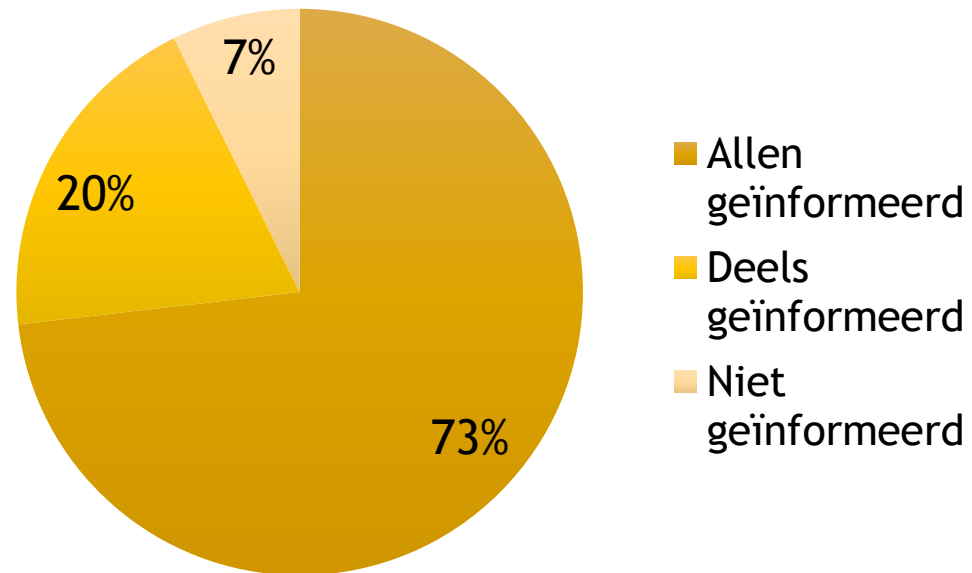


TAILOR STUDIE

Preliminare resultaten: Informeren familieleden

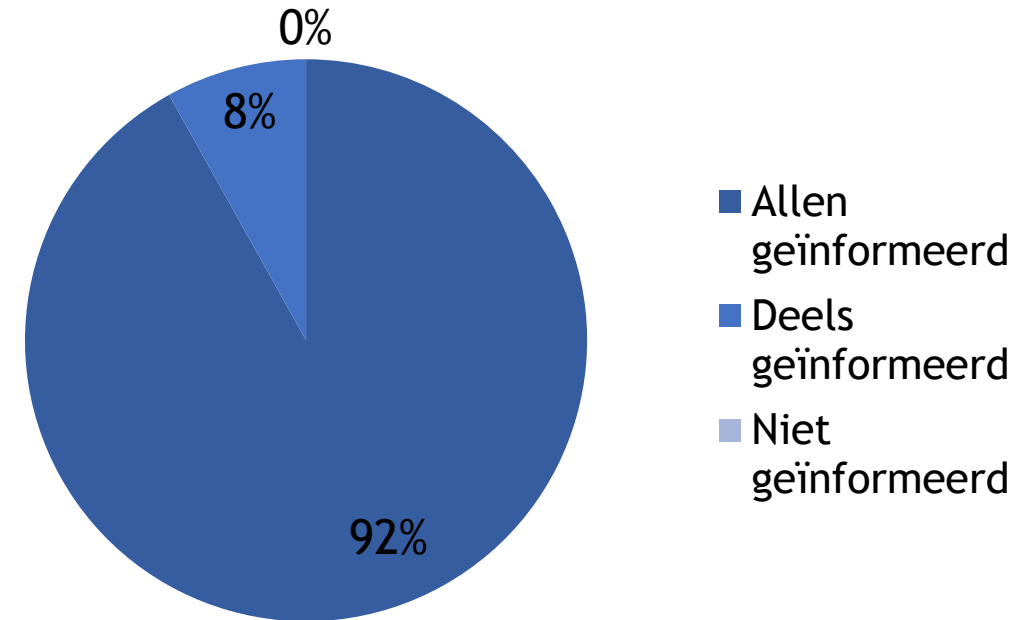
Controlegroep

Informeren familieleden T1



Interventiegroep

Informeren familieleden T1





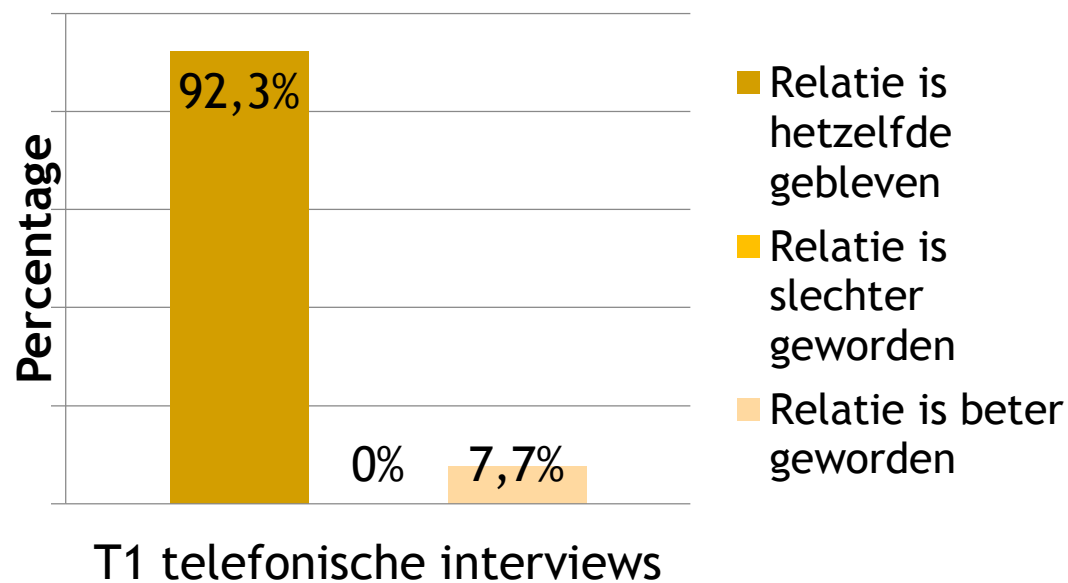
TAILOR STUDIE

Preliminare resultaten: Impact familierelaties (indexpatiënten)

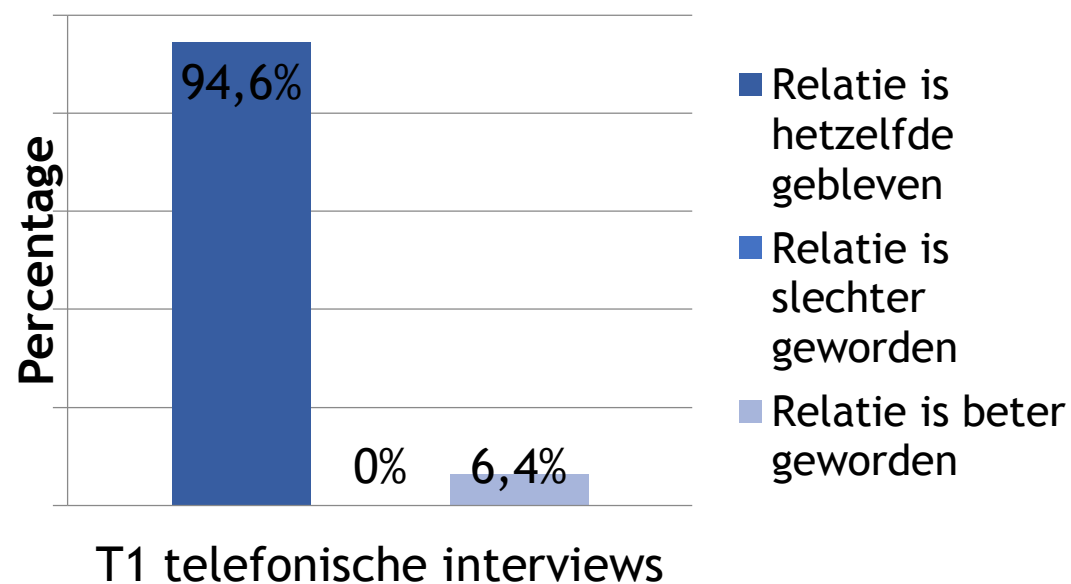
Controlegroep

Interventiegroep

Impact familierelaties



Impact familierelaties



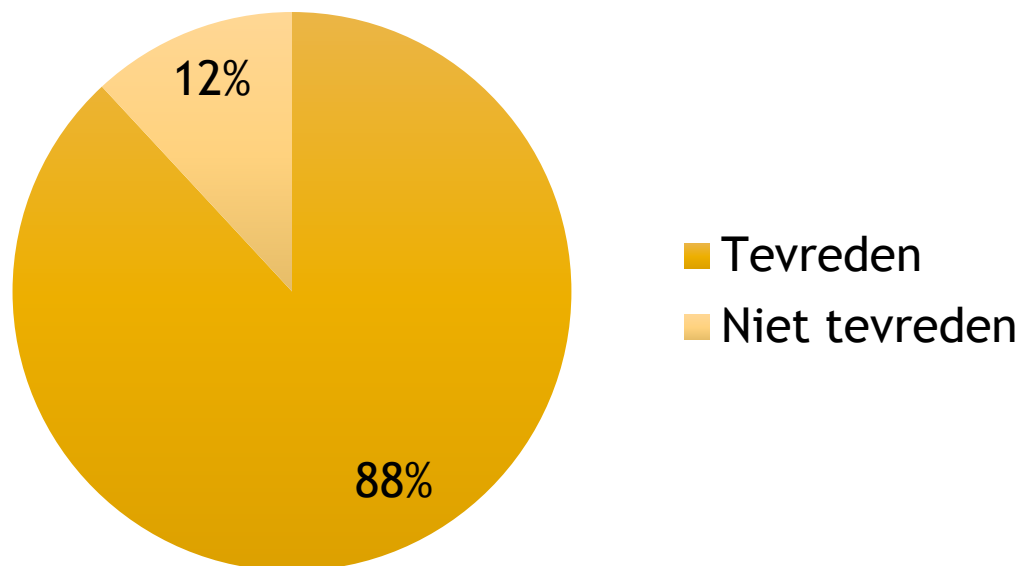


TAILOR STUDIE

Preliminare resultaten: Evaluatie gebruikte benadering (indexpatiënten)

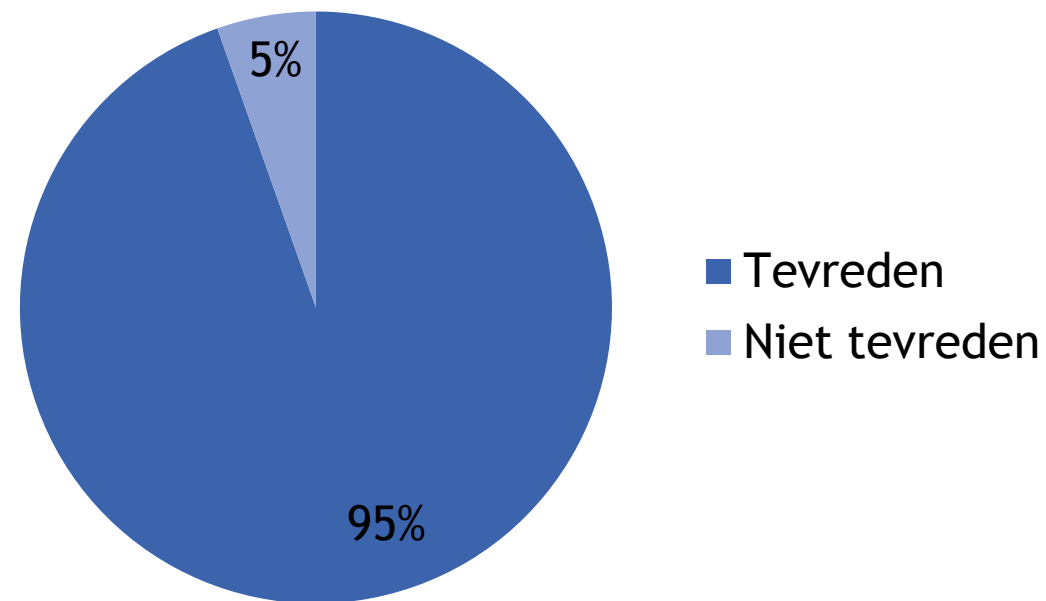
Controlegroep

Evaluatie benadering T1



Interventiegroep

Evaluatie benadering T1





CONCLUSIES

- 1. Uptake in erfelijke hartziekten relatief laag**
 - Overeenkomstig met oncogenetica
- 2. Attitudes: Betrokkenheid index en counselor bij informeren familieleden**
 - Voorkeur door index bij goed familiefunctioneren
 - Actievere benadering in cardiogenetica lijkt gewenst
- 3. Actievere benadering zou uptake verhogen**
 - MAAR: geen onderzoek in cardiogenetica
 - Preliminair resultaten TAILOR: geen verschil in uptake



INFORMATIEVOORZIENING FAMILIES EN ZORGVERLENERS



www.erfelijkehartziekten.nl



www.youngheartz.nl



MET DANK AAN



Prof. dr. Ellen Smets
Dr. Lidewij Henneman



Prof. Dr. Peter van Tintelen
Dr. Annette Baas



Dr. Imke Christiaans
Dr. Mirjam Plantinga
Prof. Dr. Irene van Langen

Radboudumc

Dr. Wendy van Zelst-Stams
Dr. Yvonne Hoedemaekers





Vragen?

✉ l.m.vandenheuvel@amsterdamumc.nl