



Samenvatting voorlopige resultaten patiënten- en ervaringsperspectief n.a.v. enquête 'Informereren van familieleden bij erfelijke aandoeningen'

De online enquête is via patiëntenorganisaties op verschillende manieren verspreid (o.a. website, nieuwsbrieven en social media) en stond open van 26 februari t/m 19 maart 2018.

Voor de analyse is gebruik gemaakt van de gegevens van 379 respondenten met een autosomaal dominante erfelijke aandoening bij henzelf of in hun familie op het gebied van oncologie, cardiologie of neurologie. Hiervan heeft 65% zelf een erfelijke ziekte, 21% een erfelijke aanleg voor een ziekte en 13% heeft een familielid/naaste met een (erfelijke aanleg voor) een ziekte.

Voor het overzicht worden hieronder percentages weergegeven, echter niet alle vragen zijn door alle respondenten ingevuld. Indien respondenten meerdere opties konden aanvinken worden aantallen weergegeven.

Aan de inhoud van deze voorlopige resultaten kunnen geen rechten en plichten worden ontleend. Het is een weergave van de voorlopige resultaten van de enquête en hieruit kunnen geen conclusies worden getrokken voor de inhoud van de richtlijn 'Informereren van familieleden bij erfelijke aandoeningen' die nog in ontwikkeling is.

Welke familieleden informeren

Ervaringen

Van de respondenten met een erfelijke (aanleg voor een) ziekte gaf 82% aan dat alle familieleden zijn geïnformeerd, 16% gaf aan dat niet alle familieleden zijn geïnformeerd en 3% dat geen familieleden zijn geïnformeerd. Enkele redenen die genoemd werden voor het niet informeren van familieleden zijn o.a. het ontbreken van contactgegevens, contact met familie is verbroken, familie hiermee niet willen belasten en willen wachten op een later moment.

Attitudes

De meerderheid (54%) is van mening dat eerst eerstegraads familieleden moeten worden geïnformeerd; pas wanneer de erfelijke aanleg bij een eerstegraads familielid is vastgesteld moeten verdere graads familieleden worden geïnformeerd. 25% vindt dat zowel naaste als verdere graads familieleden tegelijkertijd geïnformeerd moeten worden. 19% vindt dat alleen naaste familieleden geïnformeerd moeten worden en 2% vindt dat familieleden niet geïnformeerd zouden moeten worden.

Indien een indexpatiënt zijn/haar familieleden niet wil informeren, vindt 42% dat de arts van de Klinische Genetica familieleden direct zou moeten informeren. 38% vindt dat dit afhankelijk is van bepaalde factoren (o.a. of er opties zijn bij kinderwens/zwangerschap en of de ziekte behandelbaar is). 19% vindt dat de familieleden dan niet op de hoogte gesteld moeten worden.

Indien een familielid zich niet wil laten testen en zijn/haar kinderen niet wil informeren, vindt 59% dat de kinderen dan toch op de hoogte gesteld moeten worden. 37% vindt dit afhankelijk van bepaalde factoren (o.a. leeftijd van de kinderen). 4% vindt dat de kinderen dan niet op de hoogte gesteld moeten worden.

Wie moet familieleden informeren

Ervaringen

Van de respondenten gaf 57% aan zelf geïnformeerd te zijn over de erfelijke ziekte in zijn/haar familie, het merendeel is geïnformeerd door de indexpatiënt in de familie. 35% gaf aan de eerste te zijn bij wie de erfelijke aandoening is vastgesteld (en is dus zelf de indexpatiënt). 216 respondenten gaven aan dat zij de familieleden zelf hebben geïnformeerd, 85 respondenten dat familieleden (ook) door een naaste of een familielid zijn geïnformeerd en 88 respondenten dat familieleden (ook) door de arts van de Klinische Genetica zijn geïnformeerd.



Attitudes

47% was van mening dat familieleden geïnformeerd moeten worden over erfelijke risico's door de patiënt zelf of door een arts als de patiënt dit wenst, 35% vond dat dit in eerste instantie door de patiënt zelf gedaan moet worden en dan ook altijd nog door een arts, 13% vond dat dit alleen door de patiënt gedaan moet worden en 4.0% dat dit door de arts gedaan moet worden.

Bij bovenstaande werd als arts door de meerderheid de arts van de Klinische Genetica aangegeven. Op de vraag door wie minderjarige kinderen geïnformeerd zouden moeten worden over erfelijke risico's, gaf de meerderheid aan dat dit door de ouders van het kind gedaan zou moeten worden.

Welke informatie verstrekken aan familieleden

Attitudes

46% van de respondenten vond dat eerst alleen beknopte informatie gegeven moet worden, en dat later meer informatie moet worden aangeboden. 45% vond dat eerst beknopte informatie moet worden gegeven en vervolgens in de counseling uitgebreidere informatie kan worden aangeboden. 10% was van mening dat alle informatie in één keer moet worden gegeven.

Informatie die volgens de respondenten bij het eerste contact moet worden gegeven is informatie over de ziekte, informatie over de erfelijke aanleg en wijze van overerven, informatie over het risico voor het familielid op de erfelijke aanleg, informatie over preventieve en/of behandelingsmogelijkheden en hoe een afspraak bij de Klinische Genetica te maken.

Informatie die volgens de respondenten later moet worden gegeven is informatie over opties bij kinderwens, de procedure van DNA-onderzoek, de kosten en vergoeding van DNA-onderzoek, informatie over contactmogelijkheden met een arts of psychosociaal medewerker en mogelijke gevolgen voor verzekeringen en hypotheek.

Methode van informeren

Ervaringen

Een meerderheid van de respondenten was 'face to face' geïnformeerd en is positief over de manier waarop zij/hij is geïnformeerd. Het grootste deel van de respondenten die zelf had geïnformeerd gaf aan dat ze dit 'face to face' hebben gedaan en voelde zich voldoende toegerust om familieleden te informeren.

Attitudes

44% vond dat de informatie het beste 'face to face' aan familieleden kan worden gegeven, 34% vond dat een combinatie van opties gebruikt zou moeten worden en 13% had de voorkeur voor informatie via een brief.

Psychosociale begeleiding

Ervaringen

69% gaf aan geen ondersteuning te hebben gehad; hiervan had 29% wel graag ondersteuning gewild. Van de respondenten die ondersteuning hebben gehad was 82% positief over deze ondersteuning.

Attitudes

86% vond dat ondersteuning bij het informeren van familieleden zou moeten worden aangeboden. Hiervan vond 50% dat dit altijd zou moeten worden aangeboden, 33% vond dat dit alleen moet worden aangeboden als de patiënt hierom vraagt en 12% vond dat dit moet worden aangeboden als de arts inschatte dat de patiënt hier behoefte aan heeft.

Follow-up

77% vond dat follow-up aangeboden zou moeten worden. De meerderheid was van mening dat dit enkele weken na de testuitslag gedaan zou moeten worden.