

Bedankt voor het downloaden van dit artikel. De artikelen uit de (online)tijdschriften van Uitgeverij Boom zijn auteursrechtelijk beschermd. U kunt er natuurlijk uit citeren (voorzien van een bronvermelding) maar voor reproductie in welke vorm dan ook moet toestemming aan de uitgever worden gevraagd.

# Boom

Behoudens de in of krachtens de Auteurswet van 1912 gestelde uitzonderingen mag niets uit deze uitgave worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand, of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch door fotokopieën, opnamen of enig andere manier, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.

Voor zover het maken van kopieën uit deze uitgave is toegestaan op grond van artikelen 16h t/m 16m Auteurswet 1912 jo. Besluit van 27 november 2002, Stb 575, dient men de daarvoor wettelijk verschuldigde vergoeding te voldoen aan de Stichting Reprorecht te Hoofddorp (postbus 3060, 2130 KB, [www.reprorecht.nl](http://www.reprorecht.nl)) of contact op te nemen met de uitgever voor het treffen van een rechtstreekse regeling in de zin van art. 16l, vijfde lid, Auteurswet 1912.

Voor het overnemen van gedeelte(n) uit deze uitgave in bloemlezingen, readers en andere compilatiewerken (artikel 16, Auteurswet 1912) kan men zich wenden tot de Stichting PRO (Stichting Publicatie- en Reproductierechten, postbus 3060, 2130 KB Hoofddorp, [www.cedar.nl/pro](http://www.cedar.nl/pro)).

*No part of this book may be reproduced in any way whatsoever without the written permission of the publisher.*

[info@boomamsterdam.nl](mailto:info@boomamsterdam.nl)  
[www.boomuitgeversamsterdam.nl](http://www.boomuitgeversamsterdam.nl)

## ■ Boeken

### **Individuals, families and the new era of genetics: biopsychosocial perspectives**

S.M. Miller, S.H. McDaniel, J. Rolland & S.L. Feetham (eds.) (2006). New York / London: Norton. 578 pp. \$ 49.95 (gebonden ed.). ISBN 978-0-393-70374-0.

Toen ik dit boek las, stonden er op een enkele dag (5-7-2007) in de NRC maar liefst twee nieuwsberichtjes over genetisch testen; een over het screenen van reageerbuisembryo's op chromosoomafwijkingen, en een over een test die moest voorspellen wie baat heeft bij antidepressiva en wie kans op bijwerkingen. Deze berichtgeving is indicatief voor het opkomend belang van de genetica.

*Individuals, families, and the new era of genetics: biopsychosocial perspectives* is een boek voor professionals die vanuit de somatische of geestelijke gezondheidszorg betrokken zijn bij mensen bij wie in de familie geheel of gedeeltelijk erfelijk bepaalde ziekten voorkomen, zoals de ziekte van Huntington, cystische fibrose, diabetes type 1, erfelijke hartafwijkingen of bepaalde typen borst- of eierstokkanker. Het is een toekomstgericht boek; met de snelle ontwikkelingen in de genetica zullen zich steeds vaker situaties voordoen waarin mensen moeten beslissen of ze zichzelf of hun kinderen genetische tests zullen laten afnemen en zo ja, hoe ze die informatie verwerken en wat ze ermee zullen doen. Bij een genetische afwijking in de fami-

lie, of het vermoeden daarvan, is het verwerken van genetische informatie ingewikkeld en belastend voor mensen, en ze moeten beslissingen nemen (wel of niet testen en wie moet worden geïnformeerd) die onoverzichtelijke consequenties op zeer lange termijn hebben. Denk bijvoorbeeld aan het geval waarin een vrouw uit een familie met de ziekte van Huntington zichzelf kinderen ontzegt en zich laat steriliseren, maar later met het beschikbaar komen van een test ontdekt dat zij geen drager van het gen is en het dus ook niet had kunnen doorgeven (Brouwer-Dudok de Wit e.a., 2002).

Voorlichting en begeleiding bij deze dilemma's vereisen volgens de auteurs multidisciplinair samengestelde teams. Gezinstherapeuten zijn daarbij onontbeerlijk omdat het, anders dan bij 'gewone' ziekten, gaat om hele families die risico lopen en informatie moeten uitwisselen (of niet). Het genogram is bij erfelijke ziekten een ideale vorm om allerlei informatie over ziekte en gezondheid, kwetsbaarheden, veerkracht en betekenisgeving in een familie in kaart te brengen. In deel I en II van het boek worden 'individuele en familiemodellen van gene-

tica' uitgewerkt. In deel III worden die modellen toegepast op specifieke genetische condities: Huntington, taaislijmziekte, borstkanker, colorectale kanker, longkanker, prenataal testen, diabetes type 1, overerfbare cardiovasculaire ziekten en schizofrenie. Deel IV, ten slotte, is gewijd aan de organisatie van interdisciplinaire en instellingsoverstijgende zorg, en aan ethische, wettelijke en beleidskwesties. Zoals de vraag of het ethisch verantwoord is om minderjarigen op verzoek van de ouders te testen. Of de vraag wat verzekeraars kunnen gaan doen met informatie over genetische risico's. Of het feit dat het gezondheidsrecht op het individu is gericht (*informed consent*, vertrouwelijkheid), wat niet spoort met de familiale aard van genetische informatie: als ik iets over mijn genetische risico's te weten kom, kom ik ook iets over een ander te weten, en die ander ongevraagd iets over zichzelf.

Ik zal iets dieper ingaan op hoofdstuk 2, 'Toward a psychosocial model for the era of genetics' door Rolland en Williams, oorspronkelijk gepubliceerd in *Family Process* (2005), omdat dit model het skelet vormt voor de rest van het boek.

Het uitgangspunt van het model is systeemtheoretisch: de impact van chronische of ernstige ziekte in het algemeen hangt enerzijds samen met kenmerken van de ziekte (zoals ernst en verloop), anderzijds met de ontwikkelingsfasen van individu en gezin in een multigenerationele context.

Genetische ziekten kunnen aan de hand van een aantal variabelen in clusters worden gecategoriseerd. Die variabelen zijn:

- de kans dat een genetische afwijking feitelijk tot ziekte leidt, de zogenaamde 'penetratie';
- de ernst van de ziekte: te verwachten beloop, uitkomst en mate van invalidering;
- de levensfase waarin symptomen meestal uitbreken: jeugd, gezinsvormingsfase of oudere leeftijd;
- het bestaan van preventie- of behandelmethoden.

De ziekte van Huntington is op deze variabelen een extreem voorbeeld: 50% kans op overerving, 100% zekerheid dat een drager van het gen de ziekte krijgt en wel meestal in de fase van gezinsvorming; de ziekte is onbehandelbaar, sterk invaliderend en kent een dodelijke afloop. Veel erfelijke afwijkingen zijn variabel en minder voorspelbaar, doordat ze bepaald worden door meerdere genen in interactie met omgevingsfactoren (waarbij ook eventuele preventie of behandeling onder de omgevingsfactoren valt). De verschillen tussen de clusters ziekten op basis van die kenmerken stellen personen en families voor heel verschillende psychosociale opgaven in verschillende levensfasen.

Aan elke genetische ziekte worden twee fasen onderscheiden (die elk weer uit deelfasen bestaan), de presymptomatische en de symptomatische. De opgaven waarvoor families in de symptomatische

fasen worden gesteld, komen globaal overeen met die van niet-genetisch bepaalde ziekten, maar de presymptomatische fase is specifiek voor genetische ziekten.

Als bij iemand een diagnose gesteld wordt van een erfelijke ziekte, moeten er in de familie beslissingen genomen worden over het delen van de informatie met andere familieleden, en over de vraag of men zichzelf of minderjarige kinderen al dan niet zal laten testen. Beslissingen die goed geïnformeerd en weloverwogen genomen moeten worden, omdat ze verstrekkende consequenties hebben voor de toekomst. Als men tot testen besluit, moet men soms langere tijd wachten op de uitkomsten. Daarna moeten opnieuw beslissingen worden genomen over de uitwisseling met familieleden, moet men zich aan de nieuwe kennis aanpassen en ermee leren leven. Als de test positief uitvalt, begint het afwachten of en wanneer symptomen gaan optreden. Men moet zijn toekomstplannen aanpassen aan de positieve of negatieve testuitslag. Uit praktijk en onderzoek blijkt dat ook de uitkomst dat men geen drager is, onregelend kan zijn, bijvoorbeeld vanwege schuldgevoel of omdat toekomstbeelden plotseling niet meer kloppen.

Dit zijn zulke ingewikkelde processen van informatieverwerking dat er niet alleen veel voorlichting nodig is, maar ook professionele begeleiding van alle te nemen beslissingen. Een speciaal risico op stagnatie ontstaat in een gezin als overgangen in het genetische fasemodel sa-

menvallen met overgangen in de levenscyclus van individu en gezin.

Gezinstherapeuten kunnen op allerlei momenten een belangrijke bijdrage leveren. In het onderzoek van de medische en sociaal-culturele familiegeschiedenis; in het voorbereiden van beslissingen; in het delen en verwerken van informatie met gezins- en familieleden; in het plannen van keuzen voor de toekomst (bijvoorbeeld wel of geen kinderen krijgen) en in het helpen oplossen van stagnaties en geheimen.

Ik vond het een boeiend boek, al heb ik zelf maar sporadisch te maken met cliënten bij wie een ingrijpende genetische ziekte in de familie speelt. Genoemd model vormt een heldere en systematische ordening van alle aspecten waarmee in zo'n situatie rekening gehouden moet worden.

Ik vind de auteurs overtuigend in hun mening dat professionals in de somatische en geestelijke gezondheidszorg zich moeten voorbereiden op een steeds belangrijker rol van de genetica in de levens van ons en onze cliënten, en dat op dit terrein een belangrijke taak voor de gezinstherapie is weggelegd.

*Jolantie de Tempe*

## Literatuur

- Brouwer-Dudok de Wit, A.C., e.a. (2002). Testen op de ziekte van Huntington: gevolgen voor individu en gezin. *Systeemtherapie* 14.2, 73-86.
- Rolland, J.S. & Williams, J.K. (2005). Toward a biopsychosocial model for 21st century genetics. *Family Process*, 44.1, 3-24.