

'Genetica speelt bijna elke dag wel een rol in mijn praktijk'

In december promoveerde Isa Houwink cum laude op haar proefschrift *Training in genetics and genomics for primary health care workers*. In een interview vertelt ze waarom zij het zo belangrijk vindt dat huisartsen meer kennis krijgen van de genetica die van toepassing is op de dagelijkse praktijk.

Aanloop naar het onderzoek

Gevraagd naar haar belangstelling voor genetica vertelt Houwink: 'Het leven loopt soms zoals het lopen moet. Eerder deed ik in Amerika laboratoriumonderzoek naar het Rett-syndroom, een neurologische stoornis die zich vooral manifesteert bij meisjes. Met hen lijkt eerst alles goed te gaan tot ze op een- à tweejarige leeftijd in hun handen gaan wringen, stagneren in hun ontwikkeling en vervolgens de vaardigheden verliezen die ze al beheersten. Deze meisjes worden epileptisch en autistisch en raken mentaal geretardeerd. Voor de ouders is dat afschuwelijk om aan te zien. De aandoening is zeldzaam, maar komt toch vaak genoeg voor om erdoor onder de in-

druk te raken. Wij zochten en vonden toen een genetische oorzaak en het raakte me enorm dat een klein genetisch foutje dergelijke ellende kan veroorzaken. Kennis van zo'n aandoening en goede vaardigheden in het gesprek met de patiënt kunnen dan heel waardevol zijn. Zo ontwikkelde zich mijn passie om de genetica naar de huisarts toe te brengen, maar ook naar verloskundigen, cardiologen en anderen in de gezondheidszorg. Vervolgens kwam ik steeds mensen tegen met dezelfde passie, zoals Martina Cornel.* Dan ga je elkaar stimuleren.'

Genetica belangrijk voor huisartsen

We gaan steeds meer aandoeningen vinden waarbij genetische factoren een rol spelen, maar hoe belangrijk is dat voor huisartsen in hun dagelijks werk? Die zullen immers hun patiënten verwijzen als zij vermoeden dat erfelijkheid een rol speelt bij een aandoening. Houwink: 'Een op de zeven patiënten die we als huisarts zien heeft een zorgvraag waarbij een genetisch verband kan worden gelegd, bijvoorbeeld bij eczeem, depressie, diabetes, hart- en vaatziekten, borst- en darmkanker en noem maar op. In je anamnese kun je dan de mogelijke erfelijkheid meenemen, want dat kan een bijdrage leveren aan je waarschijnlijkheidsdiagnostiek. Genetica is als het ware een extra puzzelstukje. Als je bijvoorbeeld een puber ziet met overgewicht bij wie diabetes in de familie voorkomt, heb je een argument te meer om te waarschuwen dat zo'n kind moet oppassen. Zo ook blijken veel huisartsen geen rekening te houden met een erfelijkheidscomponent bij een hoog cholesterolgehalte; we horen dan van patiënten terug dat daar nooit naar is gevraagd. Misschien weten die huisartsen dus niet voldoende over familiale hypercholesterolemie.'

Behoeft aan kennis

'In het begin van mijn project vroeg ik aan huisartsen in hoeverre ze zich wel eens geconfronteerd zagen met genetica en wat ze erover zouden willen weten', vertelt Houwink. 'Welke kennis heb je als huisarts nodig in je dagelijkse praktijk? Wat kun je met genetica? Hoe herken je

het? Hoe neem je een familieanamnese af? Waar kun je informatie over genetica vinden? Huisartsen gaven daarbij aan dat ze in elk geval meer wilden weten over klinisch toepasbare genetica.'

Toptien voor het onderwijs

'Genetische details zijn voor huisartsen niet zo belangrijk', vervolgt Houwink. 'Maar de klinische toepasbaarheid van genetica dus wel. Ook is het goed om te weten wanneer je een klinisch geneticus moet bellen voor overleg, of wanneer verwijzing aan de orde is. We hebben aan de hand van feedback van focusgroepen een toptien samengesteld van onderwijsprioriteiten en hebben die aan het NHG voorgelegd. Dat jaar ging het NHG-Congres over kanker, dus dat onderwerp is toen opgepakt. Zo hebben we samen met het NHG de PIN *Kanker en erfelijkheid* kunnen ontwikkelen, maar we hadden het net zo goed kunnen hebben over diabetes, hart- en vaatziekten of psychiatrische onderwerpen als depressie, schizofrenie of verslaving, of over farmacogenetica.'

Farmacogenetica? Spelen genetische aspecten dan ook al een rol bij geneesmiddelengebruik? 'Ja, er zijn medicijnen die je beter niet aan sommige mensen kunt geven, want die hebben grotere kansen op bijwerkingen – sommige psychiaters houden daar nu al rekening mee. Anderzijds kun je aan sommige mensen met darmkanker juist weer heel goed aspirientjes voorschrijven, want daarmee voorkom je dat ze deze vorm van darmkanker, het Lynch-syndroom, ontwikkelen. Het is goed als huisartsen zich realiseren dat we in elk geval die kant op gaan en wanneer ze op zoek moeten gaan naar meer informatie, bijvoorbeeld op de door ons ontwikkelde website.'

Website voor huisartsen

Houwink refereert aan de website *huisartsengenetica.nl*, die zo'n anderhalf jaar geleden is ontwikkeld als ondersteuning bij het onderwijs. 'Hier vindt de huisarts alles uit de genoemde toptien. Hoe verwijst je en wanneer; achtergrondinformatie bij aandoeningen; hoe maak je een stamboom en dergelijke.'



Maar hoe waarschijnlijk acht Houwink het dat huisartsen daadwerkelijk stambomen gaan tekenen voor hun patiënten? ‘Tijdens de nascholing leggen we uit waarom het wel degelijk nuttig kan zijn om een stamboom te maken en dan krijgen we vaak de reactie: “Hee, daar kunnen we best wat mee!” Ook kan een stamboom nuttig zijn bij verwijzing naar een klinisch geneticus, dan heb je alvast wat voorwerk gedaan. We houden bij de website goed in de gaten wat huisartsen willen weten en wat nuttig is voor de dagelijkse praktijk.’

Regionale verschillen

Is sikkelcelanemie, waarmee Nederlandse huisartsen wellicht vaker dan vroeger worden geconfronteerd omdat deze aandoening veel voorkomt onder immigranten, volgens Houwink een goed voorbeeld van het belang van genetica? ‘Ik vind in elk geval wel dat huisartsen daarover iets moeten weten, zeker rond de grote steden want daar kom sikkelcelanemie vaker voor. Maar wij in het zuiden komen juist veel hart- en vaatziekten tegen die zijn gerelateerd aan een niet gediagnosticeerd hoog cholesterolgehalte; in die regio zouden huisartsen dus daar weer meer alert op moeten zijn. Zelfs in een klein landje als Nederland komen dus al regionale verschillen voor in genetische aspecten die een rol kunnen spelen.’

Praten over taboes

Ook is het van belang hoe je als huisarts over de genetische risico's praat met je patiënt, bijvoorbeeld bij neef/nichthuvelijken, kanker in de familie of andere beladen onderwerpen. Houwink: ‘We hebben hiertoe patiëntenvertegenwoordigers betrokken bij onze nascholingen. Want erfelijkheid geeft soms problemen in families en hoe pak je dat als huisarts dan op? Zo ken ik een vrouw die niet wilde dat we in gesprek gingen met haar zoon: “We willen niet wéér over die kanker praten. Het is allemaal al zo belastend voor mijn kind.” Als huisarts wil je echter dat de kinderen goed op de hoogte zijn, dus wat moet je dan doen? We konden hierover tijdens onze nascholingen vragen stellen aan vertegenwoordigers

van de BRCA-vereniging: hoe zou je als patiënt willen dat je huisarts met dit soort situaties omgaat?’

Voorbeelden uit eigen praktijk

Houwink weet ongetwijfeld meer dan de meeste huisartsen over genetica; kan zij voorbeelden geven van wat zij zelf aan die kennis heeft in haar eigen dagelijkse praktijk? ‘Ik heb daar heel veel aan: ik weet hoe ik dit onderwerp met de patiënt moet bespreken, ik kan de puzzelstukjes in het totaalbeeld inpassen en ik weet wanneer ik moet verwijzen. En als ik daarover onzeker ben, weet ik dat ik laagdrempelig kan overleggen met de afdeling Klinische Genetica. Bij een patiënt met een hartaandoening die gepaard ging met duizeligheid, ben ik bijvoorbeeld nagegaan of er sprake was van een erfelijke hartritme stoornis; dat bleek het geval te zijn. Bij een puber tegenover me zag ik dat zich almaar duidelijker een depressieve stoornis begon te ontwikkelen, net als eerder bij haar moeder en broer. Ik was er dus alert op dat ik steeds vaker uitingen van suicidaliteit zag en haalde er daardoor eerder een psychiater bij. Dat meisje is uiteindelijk op een gesloten afdeling opgenomen. Mijn kennis van genetica heeft me toen heel erg geholpen om er op tijd bij te zijn geweest. Nog een voorbeeld is een man die net terugkwam uit Thailand en diarree had. Ik kon niets bijzonders vinden, maar met de deurknop in zijn hand zei de man: “Op deze leeftijd kreeg mijn vader darmkanker.” Dat triggerde me om sigmoidoscopie te laten doen; er was inderdaad een tumor en die man werd nog op tijd geopereerd.’

Dagelijks werk

‘Bijna elke dag speelt genetica dus wel een rol in mijn praktijk’, vervolgt Houwink, ‘maar er komen ook patiënten speciaal naar ons toe omdat ze weten dat ik er meer dan anderen mee doe. Die zeggen dat ze niet goed met andere huisartsen over hun angst voor een erfelijke aandoening kunnen praten en vinden het fijn dat ze bij ons hierin serieus worden genomen. Ik kan me voorstellen dat huisartsen niet goed weten hoe ze met angst voor erfelijke aandoeningen moe-

ten omgaan of dat ze niet weten hoe ze daarover in gesprek kunnen gaan, maar dat komt vaak door gebrek aan kennis.’

Huisartsgeneeskundig filter

Na haar promotie is Houwink nog volop bezig met het onderwerp van haar promotieonderzoek. ‘Ik ben hard bezig te kijken hoe ik het onderwijs in genetica verder kan uitrollen in Nederland. Ik hoop de huisartsenopleidingen te kunnen bereiken, want daar willen ze het onderwijs laten geven door klinisch genetici vanuit het ziekenhuis. Maar dat is te eenzijdig, want die hanteren het perspectief van het ziekenhuis terwijl de huisartsgeneeskundige blik het filter moet vormen. Bovendien wordt zo het onderwijs ontwikkeld door mensen die nooit eerder onderwijs in genetica hebben gegeven. Gelukkig is er een groeiend besef van de relevantie van genetica voor huisartsen, maar er is nog koudwaterrees, ook omdat huisartsenopleidingen zeggen dat er niet genoeg kennis over genetica in huis is. In dat geval kun je er natuurlijk wel een klinisch geneticus bij vragen, als je maar zorgt dat het onderwijs vooral vanuit de huisartsgeneeskundige invalshoek wordt gegeven.’

Een beetje landen...

Houwink praktiseert twee dagen per week als hidha in Maastricht en geeft bovendien nog onderwijs in Wanssumen Warffum-cursussen. ‘Ik zou het liefst op een brugfunctie willen zitten om genetica naar niet alleen huisartsen, maar ook verloskundigen, cardiologen en cetera toe te brengen. Ook vind ik dat we genetica beter in het curriculum van de geneeskundeopleiding moeten integreren, want eerder onderzoek toonde aan dat ook geneeskundestudenten vaardigheden in de genetica ontberen aan het einde van hun studie. Al die activiteiten zijn heel erg leuk, maar ik heb wel het idee dat het allemaal nog een beetje moet landen. Hopelijk gaat het genetica-onderwijs op den duur – en liefst snel – naar de huisarts- en basisopleiding en gaat dat impact krijgen op de huisartsenzorg.’ ■

Ans Stalenhoef