

Wendy Geuverink



IN MIJN FAMILIE

Moeilijke medische keuzes rond
ziekte en erfelijke aanleg

Inhoud

Voorwoord

Inleiding

Hoofdstuk 1: De uitslag

Familie

Achtergrondinformatie

Wil ik het weten?

Voordelen, nadelen en complexe emoties

Samen, maar ook alleen

Ik voel me schuldig

Een goede uitslag

Hoofdstuk 2: Hoe nu verder?

Achtergrondinformatie

Samen beslissen

Gedeelde besluitvorming

Hoofdstuk 3: Op de wachtlijst

Leon en ik

Frankrijk

Moeilijke gesprekken

Kansberekening

Achtergrondinformatie

Partnerrelatie

Leon en ik

BRCA-lotgenoten

Wetenschappelijk onderzoek

Hoofdstuk 4: De operatie

Het verblijf

Achtergrondinformatie

Familie

Zussen

Kinderen

Hoofdstuk 5: Twee blote knieën

Joi Morris

Blote knieën

Frozen shoulder

Achtergrondinformatie

Vrienden

Wat moet je zeggen?

Hoe kun je helpen?

Hoofdstuk 6: C.5946delT

‘Joodse mutatie’

Onderzoeksresultaten

Anna

Achtergrondinformatie

Artsen

Wat kun je doen?

Hoofdstuk 7: Mijn familie

Papa

Mama

Esther

Anne-Merle

Achtergrondinformatie

We will cross that bridge when we get there

Leon

Hoofdstuk 8: Leren leven met risico's

Tuba studie

In het ziekenhuis

Am I Going Down?

Achtergrondinformatie

Lotgenoten

Twee ingezonden brieven

Angelina Jolie

Nieuwe tietten

Herkenning en erkenning

Epiloog

De roep van ons bloed

De toekomst

Dankwoord

Bijlage 1: Tien BRCA-feiten

Bijlage 2: Signalen dat er sprake kan zijn van erfelijke borst- of eierstokkanker in de familie en indicaties voor doorverwijzing naar een klinisch geneticus

Noten

Voorwoord van Maaike van Ham, gynaecologisch oncoloog

Als de diagnose 'kanker' gesteld wordt, schudt de grond niet alleen onder de voeten van de patiënt, maar ook onder die van familieleden. Het verdriet dat een dierbare ziek is, gaat al snel gepaard met de bezorgde vraag of het misschien wel erfelijk is en ook jou zal overkomen.

Met het boek *In mijn familie* beschrijft Wendy Geuverink op openhartige, directe en vaak ontroerende wijze wat de diagnose 'kanker' betekent als het ook nog erfelijk blijkt te zijn. Het dubbele gevoel: blijdschap als de genmutatie niet gevonden wordt bij je zus, maar tegelijkertijd verdriet als jij die wel blijkt te hebben. De opzet van dit boek om het persoonlijke verhaal af te wisselen met 'kaders' waarin achtergrondinformatie gegeven wordt, biedt voor elke 'lotgenoot' naast herkenning ook praktische adviezen. Bovendien geeft zij heldere tips aan dokters hoe zij de zorg voor deze patiënten kunnen verbeteren.

Dit alles maakt *In mijn familie* tot een zeer lezenswaardig boek, zowel voor families met een verhoogd risico op kanker door een genmutatie, als voor artsen die zorg verlenen aan deze specifieke patiëntengroep.

Inleiding

BRCA, het zei me eerlijk gezegd niet zoveel. Ik had er weleens iets over gelezen in een tijdschrift. Een artikel over vrouwen uit één familie - oma's, tantes, moeders, dochters en nichtjes - die allemaal al vroeg in hun leven getroffen werden door kanker. Sommige van deze vrouwen overleden daardoor op jonge leeftijd en soms lieten ze daarbij ook kleine kinderen achter. Ik had er daarnaast op televisie een keer iets over gezien. Het ging toen vooral over prenatale diagnostiek en het afbreken van de zwangerschap van een meisjesfoetus met een erfelijke aanleg voor kanker. Dat interesseerde me, omdat ik mijn afstudeerscriptie heb geschreven over de dilemma's die spelen rond prenataal onderzoek. Ik herinner me dat ik de discussie in het programma nogal heftig vond omdat het over gezonde meisjes ging die 'slechts' een groot risico hadden om later in hun leven kanker te krijgen. Toch bleven het allemaal verhalen die vrij ver van me afstonden. Tot 7 september 2010.

Op die dag horen we, in het Radboud ziekenhuis in Nijmegen, dat mijn moeder draagster is van een BRCA2-genmutatie. BRCA staat voor *B*Reast *C*Ancer, borstkanker dus. Een beetje een vreemde naam voor een genmutatie die naast borstkanker ook een sterk verhoogde kans op eierstokkanker bij vrouwen en prostaatcancer bij mannen geeft. Deze mutatie van het BRCA2-gen zorgt er kort gezegd voor dat mijn moeders lichaam niet goed in staat is om cellen die een beetje veranderen op tijd te repareren. Deze cellen stoppen niet met delen of sterven niet af maar veranderen in kankercellen. Dat betekent 60 tot 80%

kans op het krijgen van borstkanker en maximaal 20% kans op eierstokkanker. Mijn moeder heeft al voor de tweede keer in haar leven borstkanker en we begrijpen nu hoe dat komt. Meteen is ook duidelijk waarom zoveel van haar broers en zussen kanker hebben of hebben gehad. Een dag dus met onwerkelijk, ingrijpend nieuws, met veel statistieken en met grote gevolgen.

Al snel wordt steeds duidelijker wat de impact is van een genetisch defect op alle generaties in een familie. Voor mijn ouders stond het leven al een beetje op zijn kop. Op het moment van de uitslag heeft mijn moeder net een operatie en verschillende bestralingen achter de rug en zit ze midden in haar derde chemokuur. Haar uitslag is een soort bom die gedropt wordt in de familie. Het betekent namelijk meteen dat al haar broers en zussen 50 % kans hebben dat ze ook drager zijn. Net als wij, hun eigen vier kinderen: mijn zus, zusje, broertje en ik. Wij hebben ook allemaal een kans van een op twee op dit gemuteerde gen. Een dreigend monster is onze familie binnengeslopen dat geheel willekeurig slachtoffers maakt in elke generatie. Want iedereen die het heeft, heeft mogelijk weer kinderen die het ook hebben.

Dit verhaal gaat over de zoektocht die voor mij begint na de uitslag van mijn moeder. Wat betekent dit eigenlijk voor mij en mijn zusjes? Willen we weten of we het hebben of laten we ons elk jaar intensief screenen op borst- en eierstokkanker? En als we het hebben, wat doen we dan? Kiezen we er dan voor om preventief in te grijpen - om te laten snijden in een gezond lichaam en onze borsten en eierstokken te laten amputeren - of kiezen we dan juist voor screening?

Ik blijf, net als mijn moeder draagster te zijn. In korte tijd moet ik een aantal ingrijpende keuzes maken op basis van allerlei statistieken. Samen met Leon, mijn man, besluit ik er helemaal in te duiken. Ik wil alles weten wat er maar te weten valt

om daarna het beste besluit te kunnen nemen. We bezoeken verschillende ziekenhuizen en spreken daar met allerlei artsen. Zo horen we veel over de nieuwste inzichten en krijgen we een steeds beter idee over wat de beste behandeling is voor mij. We hebben geprobeerd om daar waar het kon het heft in eigen hand te nemen. Het heeft mij veel opgeleverd om me niet alleen maar over te geven aan de arts die je toevallig als eerste treft.

Een genetisch defect heb je nooit alleen en daarom gaat dit verhaal dus niet alleen over mij en mijn zusjes maar ook over mijn ouders, Leon en onze drie kinderen - Simon, Emma en Jonas - en de rest van onze familie. Wij zijn nu opeens zo'n familie waar anderen over lezen of naar kijken terwijl ze diep van binnen denken: Gelukkig gaat dit niet over mijn familie.

Als ik er een jaar na de uitslag achter kom dat mijn genmutatie een zogenaamde 'Joodse mutatie' is komt er voor mij nog een hele dimensie bij. Onze specifieke mutatie blijkt alleen voor te komen bij mensen met Joodse voorouders uit Midden en Oost Europa. Ook wel Asjkenazische Joden genoemd. Binnen deze gemeenschap komt BRCA veel vaker dan gemiddeld voor. Een op de veertig Asjkenazische Joden of hun gemengde nakomelingen zijn drager. De opa van mijn oma was een Joodse jongen die oorspronkelijk uit Polen kwam en via hem is deze mutatie doorgegeven in de familie. Via mijn overgrootvader naar mijn oma, mijn moeder en daarna ook naar mij.

Dit gegeven roept iets bij mij op. Het idee dat in elke cel van mijn lichaam een eeuwenoude mutatie zit laat me niet meer los. Ik voel me opeens erg verbonden met mijn Joodse voorouders en heb een sterke drang om me in mijn familiestamboom en het Jodendom te verdiepen. Ik zeg om die reden in 2012 mijn baan als gedragswetenschapper in de Jeugdzorg op.

Ik ben begonnen met schrijven over alles wat ik heb meegeemaakt sinds ik weet dat er BRCA2 in onze familie zit. Ik heb

veel beleefd, met anderen gesproken en ontzettend veel gelezen over BRCA en hoe je als patiënt samen met je arts beslissingen kunt nemen, over partnerrelaties als een van de twee ziek is, familiebanden, lotgenoten en hoe je kunt omgaan met zieke vrienden of familieleden. De kennis die ik heb opgedaan wil ik niet voor mezelf houden maar graag delen door mijn verhaal te vertellen. In het begin heb ik wat mij overkwam niet aan de grote klok gehangen. Al schrijvend is pas de wil geboren om er ook mee naar buiten te komen.

Ik denk dat we, ondanks de grote verschillen die er zijn tussen mensen onderling, veel dingen op dezelfde manier voelen, denken en nodig hebben als we in hetzelfde schuitje van ziekte, operaties en behandelingen zitten. Daarom verwacht ik dat anderen iets kunnen hebben aan mijn verhaal. Dat het kan helpen om te lezen wat ik moeilijk vond en wat mij heeft geholpen, hoe ik de medische wereld heb ervaren waarin je plotsklaps kunt belanden en welke impact dat wat mij overkwam heeft gehad op de relatie met mijn familie, kinderen, man, zusjes en vrienden.

Erfelijk belast of ziek ben je niet in je eentje. Naast je artsen spelen al die anderen een rol in dat proces. Hoe doen mensen dat? Dat boeit mij enorm, ook als psycholoog. Welke keuzes maak je en hoe doe je dat? Hoe ga je om met alles wat er op je pad komt als je ziek bent of genetisch belast? En hoe doe ik dat eigenlijk zelf? Wat helpt wel en juist niet? Daarover gaat dit verhaal.

Austin Kleon, de schrijver van *Steal Like An Artist*¹ - een heel leuk boekje over creativiteit - , schrijft dat alle advies autobiografisch is. Dat iemand die je advies geeft in feite tegen zichzelf in het verleden praat. Beschouw mijn adviezen op die manier, haal eruit waar je zelf ook iets mee kunt en laat de rest voor wat het is.

Madeleine Albright, de voormalige Amerikaanse minister van Buitenlandse Zaken, zei ooit in een speech: 'There is a special

place in hell for women who don't help other women.' Ik begrijp wel een beetje wat ze bedoelt. Vrouwen kunnen elkaar maken of breken. In de afgelopen jaren heb ik meer dan ooit ervaren hoe sterk de verbondenheid tussen vrouwen kan zijn. Door dit erfelijke borstkankergen, dat vooral voor vrouwen veel ellende met zich meebrengt, is het gevoel van een soort 'sisterhood' enorm versterkt. Al die vrouwen die moeten dealen met dat wat er op hun pad komt, daar gaat ook veel kracht vanuit. Vooral als ze elkaar willen steunen, bemoedigen en inspireren. Als ze eerlijk en kwetsbaar durven en kunnen zijn. We hebben elkaar nodig en veel vrouwen begrijpen dat heel goed. Ik ben dankbaar voor al die vrouwen die mijn pad zoveel begaanbaarder hebben gemaakt. Mijn moeder, zussen, dochter, vriendinnen, lotgenoten, mijn gynaecologe en al die vrouwen waar je soms heel even mee verbonden bent die je boven de dagelijkse dingen uit kunnen tillen. Ik hoop dat mijn verhaal anderen ook die ervaring mag geven, even opgetild te worden en niet alleen te zijn.

Hoofdstuk 1: De uitslag

7 September 2010

Eigenlijk beseft alleen mijn oudste zus, Esther, iets meer van wat ons mogelijk boven het hoofd hangt. Vlak voor de intake van mama in het Radboud ziekenhuis in Nijmegen spreken we elkaar aan de telefoon. Ik zit in de auto op weg naar mijn werk als ze belt. 'Ik heb een beetje op internet gekeken', zegt ze. 'Het onderzoek dat mama nu krijgt gaat volgens mij alleen maar over BRCA, dat borstkankergen waardoor je ook meer kans hebt op eierstokkanker.' 'Nee, joh', zeg ik, 'BRCA is echt heel heftig, dat gaat over families waarin iedereen op jonge leeftijd borstkanker krijgt en ook nog het loodje legt. Dat lijkt me bij ons echt niet aan de orde. Gaat het niet gewoon over een verhoogde kans op borstkanker in onze familie?'

Ik heb me er zelf nog helemaal niet in verdiept en schrik van wat ze me nu opeens vertelt. Ik raak ook een beetje geïrriteerd als ze erover doorgaat. Aan het eind van ons gesprek zegt ze heel pertinent: 'Als ik het heb Wen, dan weet ik wel zeker dat ik onmiddellijk mijn borsten en eierstokken zal laten weghalen. Ik wil leven en mijn kinderen zien opgroeien.' 'Doe normaal', zeg ik. Mij gaat het allemaal veel te snel. 'Heeft mama dat woord, BRCA, ook echt genoemd?' vraag ik haar nog. 'Dat niet, geloof ik', zegt ze, 'maar dat zegt misschien niet zoveel.'

We moeten eerst maar eens weten hoe het nou precies met mama zit. Wat betekent het dat ze voor de tweede keer in haar leven borstkanker heeft en deze keer in de andere borst dan twintig

jaar geleden toen ze 46 was? Wat heeft het te maken met haar jongste zusje dat acht jaar eerder is overleden aan uitgezaaide borstkanker en wat met haar oudere zus die net de chemo's voor eierstokkanker achter de rug heeft? Dat hoeft toch niet zoveel te zeggen? Als je tien broers en zussen hebt, heeft er altijd wel iemand kanker, toch? En pas daarna gaan we nadenken over onszelf, de drie dochters en misschien ook de zoon, die al jaren in Vietnam woont. Maar nu nog niet, wat mij betreft.

Een paar maanden later is de uitslag van het onderzoek bekend en rijden we naar het Radboud ziekenhuis in Nijmegen. Mijn moeder, vader, Esther en ik. De klinisch geneticus, mevrouw Jacobs, haalt ons op uit de wachtkamer. Als we zitten kijkt ze ons allemaal even aan en zegt dan tegen mijn moeder: 'Ik val maar meteen met de deur in huis, ik heb helaas slecht nieuws voor u. Uit het genetisch onderzoek dat we hebben gedaan blijkt dat u drager bent van een genmutatie. U heeft BRCA2.' Ik kijk naar het gezicht van mijn moeder en zie hoe ze schrikt. Ik leg mijn hand op haar hand. 'Dus toch', zegt ze. 'Wat nu? Ik heb al borstkanker en zit midden in allemaal behandelingen.' Ze slikt. 'En mijn dochters, wat betekent het voor mijn drie dochters en voor mijn zoon?'

Mevrouw Jacobs vertelt vervolgens een heleboel over deze BRCA2-mutatie. 'Ieder mens heeft een BRCA1- en BRCA2-gen', zegt ze. 'Vrijwel in alle gevallen is dat gen niet gemuteerd. Deze genen zijn er juist op gericht om cellen die zich abnormaal ontwikkelen uit te schakelen en zo te voorkomen dat iemand kanker krijgt. Ze geven zo'n afwijkende cel bijvoorbeeld een signaal om zich niet meer te delen of zelfs dood te gaan. Bij een klein aantal families is het BRCA1- of 2-gen kapot. Vaak al heel veel generaties geleden is er bij iemand een mutatie opgetreden en is de reparatiefunctie verstoord. Deze gemuteerde genen blijven vaak eeuwenlang veel kanker veroorzaken in bepaalde families,

vooral op een paar specifieke gebieden. Borsten, eierstokken en prostaat.’

Wij zijn dus zo’n familie. Mijn moeder heeft zo’n gemuteerd BRCA2-gen. Bij haar wordt een cel die zich afwijkend ontwikkelt niet gestopt en krijgt geen signaal om te sterven. Hij kan zich ongestoord vermenigvuldigen en veroorzaakt op die manier kanker.

‘Pas zo’n 25 jaar geleden is ontdekt dat in veel families waar op jonge leeftijd borst-of eierstokkanker voorkomt, sprake is van een BRCA1- of 2-genmutatie. Daarom krijgen vrouwen met BRCA2 al zo jong borst- en eierstokkanker en heeft u dus al voor de tweede keer in uw leven borstkanker,’ zegt mevrouw Jacobs. Ze kijkt naar mijn zus en naar mij. ‘Jullie hebben 50% kans dat jullie dezelfde mutatie hebben als jullie moeder, dat betekent 60 tot 80% kans op borstkanker en maximaal 20% kans op eierstokkanker. Jullie moeten er daarom over nadenken of je wilt weten of jullie ook draagster zijn. Dat geldt ook voor jullie jongere zusje. Als jullie het niet willen weten, wat ook mag natuurlijk, komen jullie in een screeningsprogramma om er in ieder geval heel vroeg bij te zijn als er kanker ontstaat. BRCA-tumoren zijn namelijk soms heel agressief en groeien snel.’

We lopen het ziekenhuis uit terwijl we elkaar stevig vasthouden. Ik kijk mijn vader aan, hij ziet er zo verslagen uit. ‘Niet normaal toch pap wat we nu gehoord hebben, had je dit verwacht?’ ‘Nee, eerlijk gezegd niet.’ Zijn ogen worden rood.

We gaan ergens in Nijmegen lunchen met z’n vieren. We proberen te begrijpen wat we net gehoord hebben. Mijn moeder is verdrietig over haar jongste zusje Auk die acht jaar daarvoor, na zoveel pijn en lijden, is overleden aan uitgezaaide borstkanker. Ze was pas 46 en haar dochter nog geen vier. ‘Als we toen al hadden geweten dat we dit gen in onze familie hadden had ze nu misschien nog wel geleefd’, zegt ze. Allemaal moeilijke ge-

dachten en gevoelens. Esther en ik proberen de focus op mama te houden, het is te veel om nu ook al uitgebreid over onszelf te beginnen. Wat betekent het voor de behandeling waar ze nu midden in zit, zijn daar wel de juiste besluiten genomen zonder de kennis dat ze draagster is? Allemaal vragen waarmee ze terug moet naar haar oncoloog.

Later in mijn auto terug naar huis bel ik Esther weer en praten we over onszelf en over ons jongste zusje die al jaren in Amerika woont en over een paar weken weer naar Nederland komt. Wat gaan wij doen? We zijn er al snel uit. We willen alle drie weten, mijn zusjes en ik, of deze statistieken ook op ons van toepassing zijn. We besluiten ons ongeveer tegelijk te laten testen. We willen alleen niet op dezelfde dag de uitslag krijgen. Ik heb een oud collega bij wie het wel zo ging. Zij en haar twee zussen, toevallig ook drie zusjes, kregen allemaal op dezelfde dag de uitslag en zij had het niet en haar zussen wel. 'Dat was zo bizar', vertelde ze me, 'hoe moet je dan reageren? Dat is onmogelijk, dat zijn te veel verschillende gevoelens voor een moment.'

Om dat te voorkomen en omdat we voluit blij willen zijn als we het niet hebben, plannen we alle uitslaggesprekken een paar weken na elkaar. Esther gaat eerst, een paar weken later Anne-Merle en daarna is het mijn beurt. Anne-Merle twijfelt eerst nog of ze zich wil laten testen. Ze is in verwachting en komt op korte termijn met haar gezin terug uit Amerika. Ze heeft wel iets anders aan haar hoofd. Toch is het idee om het als enige niet te weten nog erger. Ze besluit uiteindelijk om toch mee te doen. 'Ik zie er tegenop om het als laatste te horen Wen, gatsie, ik geloof dat ik daar nu niet tegen kan', zegt ze aan de telefoon tegen me. 'Jij mag wel voor mij', zeg ik, 'ik vind dat niet erg geloof ik.' 'Oh, dank je, dat is lief, ik vind namelijk die laatste week dan zo erg, dat Esther en jij het al weten en ik als enige niet. Dat trek

ik nu niet met alle stress die ik al heb met de verhuizing terug naar Nederland.' Ik vind het echt niet erg om als laatste te gaan, ik vind het eigenlijk wel overzichtelijk. Als ik dan mijn uitslag krijg heb ik meteen het hele plaatje compleet. Daarbij wil ik Anne-Merle graag extra spanning tijdens haar zwangerschap besparen dus ik ga als laatste.

Terwijl we wachten, praten we er af en toe over met elkaar. Wie van ons zal het hebben? Het lijkt een beetje op het speculeren tijdens onze zwangerschappen, is het een jongen of een meisje? Het blijven allemaal slagen in de lucht maar het geeft een soort gevoel van controle. In mijn hoofd komt soms de gedachte op dat het misschien het beste is als ik het heb. Esther heeft een ingewikkeld huwelijk en een kind met een chronische ziekte en Anne-Merle heeft een heel klein kind en is in verwachting van de tweede. Ik druk die gedachte ook heel snel weer weg. Ik wil het niet hebben, kunnen we het alsjeblieft alle drie niet hebben?

In de weken dat we wachten op de uitslag heb ik een droom. Ik ben met Jonas, mijn jongste, op het strand, de lucht is wolke-loos en helderblauw. In de verte zie ik een grijze wolk aankomen, eerst nog heel klein maar al snel veel groter. Ik kijk er met verbazing naar, vraag me af of het een regenwolk is. Plotseling blijkt de wolk een enorme grijze roofvogel te zijn met hele grote vleugels. Iedereen op het strand gaat rennen en ik ren ook, met Jonas voor me uit. We bereiken net op tijd een klein huisje dat op het strand staat en duiken naar binnen maar vlak naast ons pakt de grote roofvogel met zijn klauwen een ander kind. De moeder en het kind gillen en dan word ik wakker. Ik tril over mijn hele lichaam en ben heel bang. Ik kruip dicht tegen Leon aan en wacht tot mijn hart ophoudt met bonken. De volgende dag tijdens mijn werk is het gevoel uit de droom nog niet helemaal verdwenen en voel ik nog steeds een zwaarte die boven me

hangt. Wel symbolisch, deze droom. Zomaar uit het niets wordt mijn mooie gezin bedreigd en is ons leven niet meer zorgeloos. De vraag is alleen nog wie er wordt gepakt.

Familie

Omdat mijn moeder als eerste in de familie is getest op BRCA en inderdaad een gemuteerd gen blijkt te hebben krijgt zij de taak om haar hele familie in te lichten. Zij heet in medische termen 'de indexpatiënt'. Dat betekent concreet dat mijn moeder, die midden in een chemokuur zit en net gehoord heeft dat ze BRCA2 heeft, haar hele familie mag gaan vertellen dat ze zelf ook allemaal 50% kans op dit kankerverwekkende gen hebben. Mijn ouders krijgen een familiebrief over BRCA2 mee van het Radboud en moeten deze brief thuis kopiëren en naar eigen inzicht sturen naar alle mogelijke risicodragers in de familie.

Mijn ouders kiezen in eerste instantie alleen voor mijn moeders broers en zussen. Natuurlijk gaan daar allerlei telefoontjes aan vooraf. Het is geen aangename taak voor mijn moeder om nu ook nog de geschrokken reacties van haar broers en zussen te moeten opvangen. Een van haar zussen reageert woedend. Zij heeft het zeker niet, ze kan onmogelijk kanker krijgen, Jezus zal haar altijd genezen. Ze laat zich niet testen en wat erger is: ze weigert haar volwassen dochter erover te vertellen en verbiedt ook mijn moeder dat te doen.

Mijn moeder heeft vijf broers en vijf zussen. Haar jongste zusje is in 2003 overleden aan uitgezaaide borstkanker, de rest leeft gelukkig nog. Ze besluiten zich na het bericht van mijn moeder allemaal te laten testen. Behalve de zus die altijd kan rekenen op hulp 'van boven'.

10 november 2010

Esther krijgt vandaag haar uitslag. Ik word wakker met een knoop in mijn maag. Ik heb een vergadering van mijn werk en

geef aan het begin al aan dat ik er halverwege uit ga vanwege een belangrijk telefoontje. Als het tijd is ga ik naar de gang en wacht daar nog even. Ik word heel zenuwachtig en heb het gevoel dat de tijd stilstaat. Dan belt ze. 'Ik heb goed nieuws', zegt ze. Ze klinkt enorm opgelucht. 'Ik heb het niet!' Ze is emotioneel en ik ook. 'Es, wat fijn, wat fantastisch, je hebt het niet, te gek, wat goed!' Ik ben zo blij en opgelucht voor haar en ook voor haar kinderen. In haar lijn wordt deze BRCA2-mutatie in ieder geval niet doorgegeven.

23 november 2010

Vandaag hoort Anne-Merle in het Radboud ziekenhuis of ze draagster is of niet. Ik ga uit een bijeenkomst van mijn werk in de Rechtbank in Utrecht. Ik zit in een café en wacht ademloos tot de telefoon gaat. Ook Anne-Merle belt met goed nieuws. 'Oh Wen, ik heb het ook niet, ik ben zo blij maar nu ook zo zenuwachtig voor jou!' 'Ja, het wordt wel steeds spannender', zeg ik, 'maar wat een fantastisch nieuws dat jij het niet hebt. Ik ben zo waanzinnig blij dat Esther en jij het allebei niet hebben!' De tranen lopen over mijn wangen. 'Nu eerst alleen daaraan denken hoor en zonder deze spanning genieten van de laatste maanden van je zwangerschap.' 'Ja, dat gaan we doen schat, we gaan nu eerst lekker ergens wat eten om het te vieren. Ik bel je vanavond nog even, oké?'

Ik knap me een beetje op in de wc en ga terug naar mijn collega's, het is precies lunchtijd. Ik krijg geen hap door mijn keel. Ik voel me in een andere wereld dan mijn collega's en ben op eens doodmoe.

Sommige mensen vragen me in deze week of ik nu bang ben dat ik het juist heb omdat mijn zusjes het niet hebben. Andere mensen zeggen dat ik het nu ook vast niet heb, nu zij het ook niet hebben. Ik vind het allebei eigenlijk nogal stom. Mijn kans heeft

namelijk, nu zij hun uitslag al hebben, niets meer met hen te maken. Ik heb gewoon 50% kans dat ik het heb. Ik begrijp deze speculaties wel maar zou willen dat ze het niet met mij zouden delen, ik weet ook niet hoe ik erop moet reageren. 'Afwachten maar hè?' zeg ik tegen ze.

30 november 2010

Het is zover. Samen met Leon zit ik in de wachtkamer van de afdeling Klinische Genetica van het Radboud ziekenhuis in Nijmegen. Aan een klein tafeltje met twee stoelen dicht tegen de wand. We wachten tot we worden geroepen. Wat moet ik denken? Als mevrouw Jacobs aan komt lopen kijk ik naar haar gezicht. Zie ik iets, verraadt ze iets met haar blik? Binnen zegt ze: 'Het spijt me, ik heb slecht nieuws. Jij bent wel draagster. Ik had je zo graag hetzelfde bericht gegeven als je zussen.' Ik huil even met mijn hoofd tegen de borst van Leon. Ze kijkt toe met een blik vol medeleven. In de hal van het ziekenhuis bel ik mijn zusjes en mijn ouders en zeg: 'Slecht nieuws, ik heb het wel.'

Leon en ik rijden naar mijn ouders. Na een paar omhelzingen waarbij we allemaal een beetje moeten huilen zitten we op de bank en kijken we elkaar verdwaasd aan. Wat een pech, hoe is het mogelijk? We besluiten maar te gaan lunchen bij een restaurantje in de buurt waar een groot haardvuur brandt. We eten wild en drinken rode wijn. Het helpt om het trillerige, lege gevoel te verdrijven. Ik vind het fijn om zo met elkaar te zijn. Als we weggrijden lijkt het alsof de kou langzaam weer in onze botten trekt. Het is echt waar, ik ben echt draagster van dit gen. Daar helpt geen haardvuur, hertenrug of rode wijn aan.

Rond dezelfde tijd komen de uitslagen van mijn ooms en tantes binnen. Zes van de elf blijken drager te zijn. Een aantal van hen

heeft ook al kanker gehad. Bijna alle dragers hebben ook een dochter. Iedereen vraagt zich af waar dit zal eindigen.

Een tijd later licht mijn moeder ook nog een aantal nichten van haar in. Kinderen van broers of zussen van haar eigen moeder. Ze vraagt deze vrouwen of zij verder willen vertellen in hun gezin dat iedereen mogelijk risico loopt drager te zijn van een BRCA2-mutatie. Met name de dochters en nichtjes moeten gewaarschuwd worden. Later blijkt dat een aantal dat helemaal niet gedaan heeft waardoor sommige achternichtjes die zich wel hadden willen testen dat pas veel later hebben kunnen doen. Gelukkig blijken zij geen draagster te zijn.

Het KWF (Koningin Wilhelmina Fonds), de organisatie voor kankerbestrijding, heeft aangegeven het onwenselijk en belastend te vinden dat de regie voor het inlichten van de familie bij de indexpatiënt gelegd wordt. Veel te veel familieleden blijken niet te worden geïnformeerd terwijl ze grote risico's lopen.

Achtergrondinformatie

Wil ik het weten?

Zou jij willen weten of je een grote kans hebt op bijvoorbeeld borst- of darmkanker, een hartritmestoornis, Alzheimer of Huntington? Als in jouw familie een van deze ziekten veel of heel jong voorkomt en het blijkt na DNA-onderzoek om een erfelijke variant te gaan, kan het zijn dat je plotseling zelf ook geconfronteerd wordt met de vraag: ‘Wil ik het wel weten?’

Nog niet zo gek lang geleden bestond de mogelijkheid om foutjes of mutaties in je DNA op te sporen nog helemaal niet. Mensen wisten vaak wel dat in hun familie borstkanker, darmkanker of hartfalen voorkwam, maar een bewijs dat de ziekte erfelijk was kon nog niet gegeven worden. De afgelopen dertig jaar zijn er veel genen gevonden die verantwoordelijk zijn voor een of andere aandoening. Hoewel het overgrote deel van alle ziektes niet veroorzaakt wordt door een genetisch defect, groeit de groep mensen die moet nadenken over ‘voorspellend erfelijkheidsonderzoek’. Zij moeten een antwoord geven op die vraag: ‘Wil ik weten of in mijn genen een foutje is opgetreden waardoor ik, vaak net als een aantal familieleden, ziek word of een hele grote kans heb om ziek te worden?’

De vraag is net zo moeilijk als hij klinkt omdat er veel kanten aan zitten. Kiezen voor voorspellend erfelijkheidsonderzoek is een heel persoonlijk proces. Maar juist bij keuzes waar vaak zoveel andere familieleden bij betrokken zijn kan het heel lastig zijn om zuiver te voelen wat je nou echt zelf wilt. Even los van wat je zus doet of je moeder graag wil dat

je doet. Jij moet leven met de gevolgen van de uitslag, nu en op langere termijn, en dat kan heel moeilijk zijn. Rustig de tijd nemen om alles goed af te wegen is dus belangrijk. De keuze die je maakt moet echt jouw eigen keuze zijn.

Voordelen, nadelen en complexe emoties

Als je eenmaal weet dat jij 'het' ook hebt, moet je daarmee leren leven. Je kunt het nooit meer 'ontweten'. Dat kan een grote last zijn en veel angst en onzekerheid met zich meebrengen. Vooral als het om een onbehandelbare ziekte gaat als Huntington of Alzheimer (de meeste vormen van Alzheimer zijn overigens niet erfelijk). Maar ook als een aandoening wel behandelbaar is kun je na een slechte uitslag nooit meer in die 'zalige' onwetendheid verkeren als voorheen. Daarom zou ik bijvoorbeeld mijn eigen dochter aanraden om niet te vroeg te testen. Voor haar vijftiende beginnende de controles nog niet dus voegt 'het' weten heel weinig toe. Ik gun haar natuurlijk zoveel mogelijk jaren dat ze het nog niet weet en er ook nog niet te veel aan denkt. Voor veel andere aandoeningen gaat dit helemaal niet op, omdat er niets te controleren valt, of omdat de ziekte veel vroeger toeslaat.

Ook bij een aandoening die je wel kunt behandelen of waarbij je kunt screenen betekent 'weten dat je drager bent' dat je vroeger of later allerlei keuzes moet maken. Ga ik me regelmatig laten controleren of ga ik preventief al snijden in een nog gezond lichaam? Dat proces roept ook veel verschillende emoties op waar je vervolgens mee moet dealen.

Samen, maar ook alleen

In veel gevallen gaat het bij erfelijk onderzoek niet alleen over jezelf maar ook over familieleden, ouders, broers, zus-

sen of kinderen. Iedereen staat opeens voor de vraag: 'Wil ik het weten?' En niet ieder familielid zal die vraag hetzelfde beantwoorden en zeker niet dezelfde uitslag krijgen. Dat kan veel gedoe en verdeeldheid geven. Je kunt er zelfs een soort scheiding in de familie van krijgen van mensen die het 'wel' en 'niet' hebben. Ik las ergens over een familie die op een jaarlijkse familiedag een aparte foto maakte van alle familieleden die wel drager waren. Sommige andere leden van deze familie voelden zich daardoor nogal buitengesloten. Alsof de dragers een speciale band hebben waar de rest nooit bij kan horen. Ik heb ook gehoord van een vrouw die het gevoel had dat het in haar familie alleen nog maar over die erfelijke aandoening kon gaan, die zij niet had, en dat daardoor andere zaken - die juist in haar leven een grote rol speelden - voor haar gevoel veel minder aandacht kregen. Ook als je wel dezelfde uitslag hebt - en ook nog dezelfde keuzes maakt als bijvoorbeeld een broer of zus - kan het zijn dat je er allebei vervolgens zo anders mee omgaat dat ook dat voor verwijdering kan zorgen of irritatie kan geven. Dit hoeft overigens natuurlijk allemaal niet het geval te zijn. Zelf herken ik die tweedeling niet in mijn familie.

Ik voel me schuldig

Doordat je een erfelijke aandoening zelden alleen hebt kunnen schuldgevoelens ook een rol spelen. Zowel goed als slecht nieuws kan leiden tot een gevoel van schuld. Een zus met goed nieuws die haar broer ziet worstelen met een ernstige ziekte kan denken: 'Waarom heeft mijn broer het wel en ik niet?' In sommige literatuur wordt het zelfs met de zware term 'survivor guilt' aangeduid. Dan hebben familieleden die het niet hebben het gevoel dat het verkeerd is dat zij het niet hebben en hun familielid of familieleden wel.

Er kan ook sprake zijn van schuldgevoelens bij een ouder

die de genmutatie zelf heeft en die heeft doorgegeven aan zijn kind. ‘Door mij heeft mijn kind zo’n grote kans om ziek te worden.’ Zelf ben ik wel gefascineerd door deze ‘vreemde’ schuldgevoelens. Uiteindelijk kan niemand er ook maar iets aan doen en is een erfelijke aanleg voor een ziekte iets dat je zomaar overkomt. Waarom dan toch het idee dat we er op een bepaalde manier verantwoordelijk voor zijn? Ik herken het, in bepaalde mate, ook in mijn eigen familie. Mijn zusjes geven ook aan dat hun goede uitslag nooit los kan staan van de slechte uitslag van mijn moeder en mij. Hun blijdschap is niet compleet. Ze zouden bijvoorbeeld nooit zeggen: ‘Ah, wat ben ik blij dat ik het niet heb!’ Waarom eigenlijk niet zou je denken? Dat mag toch, het is toch zo? Maar kennelijk voelt die uitspraak harteloos omdat iemand anders waar je veel van houdt het wel heeft. Als ik er over nadenk ontroert het me omdat het de intense band en de sterke loyaliteit tussen familieleden zo mooi aangeeft. Gelukkig komt hun gevoel overigens op geen enkele manier in de buurt van ‘survivor guilt’.

Zelf weet ik nog niet hoe ik me zal voelen als een van mijn kinderen een slechte uitslag zal krijgen. Zal ik me daarover schuldig voelen? Je wilt je kinderen zo graag alleen maar goede dingen meegeven (wat op een heel aantal andere vlakken helaas natuurlijk ook al niet lukt, kijk maar naar hun karaktertrek om altijd gelijk te willen hebben of hun ongeduldigheid) en in ieder geval wil je ze behoeden voor ongeluk en ziekte. Als dat ze dan toch overkomt omdat jij dat aan ze hebt doorgegeven dan doet dat iets met je als vader of moeder. Verdriet, boosheid en schuldgevoel liggen dan allemaal op de loer.

Een goede uitslag

Een heel gunstig effect van het doen van genetisch onderzoek is natuurlijk de kans op het bericht dat je geen drager

bent. Dat je niet (meer) hoeft na te denken over een ziekte die je vrijwel zeker te wachten staat of over nare behandelingen die je moet ondergaan. In een klap is er een einde aan de onzekerheid die je misschien al jaren met je meedroeg. Je hebt het niet! En daarom je kinderen ook niet! Dit zwaard van Damocles gaat niet op jouw hoofd neerkomen. Mijn oud-collega, die had gehoord dat ze geen BRCA-draagster was, vertelde me dat ze daarna zo'n intens vrij gevoel had. 'The sky is the limit', werd haar nieuwe moto.

Om een aantal dilemma's en keuzes die komen kijken bij voorspellend erfelijkheidsonderzoek wat inzichtelijker te maken volgen hier vier voorbeelden van verschillende erfelijke aandoeningen.

1) Erfelijk borstkankergen (BRCA)

Mijn zusjes en ik hebben eerlijk gezegd niet zo lang nagedacht over de vraag: 'Wil ik het weten?' Ons antwoord daarop was al vrij snel: 'Ja!' Mijn jongste zusje heeft iets langer gearzeld omdat ze in verwachting was en het daardoor voor haar qua timing niet goed voelde. Uiteindelijk gaf het idee het als enige niet te weten nog meer stress en wilden we toch alle drie graag duidelijkheid over waar we aan toe waren. We vonden de onzekerheid allemaal heel vervelend. Nu we wisten dat we 50% kans hadden om het te hebben zouden bepaalde gedachten ons niet meer met rust laten: Zou ik het hebben, of toch niet? Straks heb ik het en word ik ziek. Dat zou wel heel stom zijn. Straks heb ik het niet en zit ik me hier al die tijd druk te maken over niets.

We voelden ook weinig voor de periodieke screening als we niet eens zeker wisten of die wel nodig was. Elke keer de spanning rond een uitslag wilden we onszelf graag besparen, als het niet nodig was. Wat bij ons alle drie ook een grote rol speelde was dat, stel we zouden horen dat we net als onze

moeder draagster waren, er ook dan nog iets te kiezen was. We konden ons dan regelmatig laten screenen op borstkanker om er dan hopelijk vroeg bij te kunnen zijn. De kans op kanker is tenslotte geen 100%. Of we konden ervoor kiezen om preventief onze borsten en eierstokken te laten verwijderen. Al wilden we bij dat laatste idee liever heel hard gillen en wegrennen, het is een keuze die je kunt maken.

2) Erfelijke hartritme stoornis

Er zijn verschillende erfelijke afwijkingen die gevaarlijke hartritmestoornissen kunnen veroorzaken. Het hart kan dan zo op hol slaan dat het ermee stopt. Op de website van de Hartstichting² vertelt Professor Dokter de Wilde over zijn passie voor onderzoek naar erfelijke hartritmestoornissen. Weten dat je drager bent van zo'n erfelijke hartritmestoornis kan je leven redden. Daarom heeft het AMC (Academisch Medisch Centrum) in Amsterdam de afgelopen decennia honderden families opgespoord waarin deze aanleg voor gevaarlijke hartritmestoornissen voorkomt.

Jeroen (28 jaar) voelt zich al een tijdje niet zo fit. Hij is moe en heeft af en toe het gevoel dat hij gaat flauwvallen. Een keer is dat ook echt gebeurd. Zijn moeder heeft al een paar keer gezegd dat ze hem er slecht uit vindt zien en dat hij een afspraak bij de huisarts moet maken. Hij zegt steeds dat hij zal gaan, maar het is er tot nu toe niet van gekomen. Dan krijgt hij tijdens een hockeywedstrijd totaal onverwacht een hartstilstand. Ondanks de paniek die uitbreekt wordt er heel adequaat gereageerd. De coach belt 112 en iemand rent naar het clubhuis om een AED (Automatische Externe Defibrillator) te halen. Een teamgenoot begint meteen met reanimeren. Dankzij een schok met de AED krijgen ze Jeroens hart weer aan de gang. In het ziekenhuis wordt vervolgens uitge-

breid onderzoek naar zijn hart gedaan. Hij heeft last van een gevaarlijke hartritmestoornis en krijgt een ICD (Implanteerbare Cardioverter Defibrillator). Deze inwendige defibrillator geeft een schok als er weer hartritmestoornissen optreden en het hart dreigt stil te staan.

In de tijd dat hij in het ziekenhuis verblijft vraagt de arts naar zijn familiegeschiedenis. In de familie van zijn moeder komen geen hartproblemen voor. Zijn vader is vlak na zijn geboorte overleden door een motorongeluk. Hij had één broer die al jaren in Australië woont en waar nog weinig contact mee is. Bij navraag blijkt deze broer echter ook hartproblemen te hebben. Jeroen krijgt daarom het advies om te laten onderzoeken of het om een erfelijke hartritmestoornis gaat.

Na een paar maanden komt de uitslag. Het blijkt inderdaad om een erfelijke hartritmestoornis te gaan. Het is een grote schok voor de familie. Jeroen heeft een twee jaar oudere broer, Pieter. Hij is sportief, net als Jeroen, en voelt zich prima. Hij voelt er niets voor om te laten onderzoeken of hij ook drager is. Hij wil niet in die paniekmolen stappen. Hij wil zich best af en toe laten controleren door een cardioloog en zal goed op zichzelf letten, maar daar blijft het voor nu bij. Zowel zijn moeder als zijn broer Jeroen begrijpen zijn standpunt niet. Jeroen had de kans niet om het te laten onderzoeken en dat heeft hem bijna zijn leven gekost. Ze snapten totaal niet waarom Pieter de kans niet grijpt om het nu al te kunnen weten. Ze hebben veel discussies die meestal niet zo gezellig eindigen en besluiten uiteindelijk om er voorlopig niet meer met elkaar over te praten.

3) Erfelijke Darmkanker

Jaarlijks krijgen vijftienduizend Nederlanders darmkanker. Geschat wordt dat in ongeveer 5% van alle gevallen van

darmkanker (vijf op de honderd patiënten) sprake is van een erfelijke aanleg van de patiënt. De twee meest voorkomende soorten erfelijke darmkanker zijn: het 'Lynch syndroom'³ en 'Familiaire Adenomateuze Polyposis' (FAP)⁴. Bij allebei is bekend welke genen erbij betrokken zijn en bij beide vormen geldt dat je 50% kans hebt om het van je ouders te erven.

Als duidelijk is dat de darmkanker veroorzaakt wordt door het Lynch syndroom wordt je doorgestuurd naar een Klinisch Genetisch Centrum⁵. Op dat moment gaat het niet meer alleen over jezelf en jouw ziekte maar komt opeens de familie in beeld. Ouders, kinderen, broers, zussen, neven en nichten kunnen allemaal dezelfde erfelijke aanleg hebben voor darmkanker. Als drager van het Lynch syndroom heb je 25 tot 70% kans om in je leven darmkanker te krijgen en meestal voor je vijfenveertigste verjaardag. Vrouwen hebben daarnaast ook nog een verhoogde kans op baarmoederkanker.

Linda (40 jaar) heeft darmkanker. Ze heeft een maand geleden een zware operatie ondergaan waarbij haar dikke darm verwijderd is. Er is een pouch aangelegd, een soort opvangzakje waarin (inwendig) de ontlasting een tijdje opgeslagen kan worden. De pouch neemt als het ware de functie van de endeldarm over en op deze manier hoeft Linda geen uitwendige stoma. Ze hoort vervolgens in het Klinisch Genetisch Centrum in Nijmegen dat het om een erfelijke vorm van darmkanker gaat, namelijk om het Lynch syndroom. Tijdens dat gesprek wordt haar ook verteld dat haar broers en zussen, en haar eigen kinderen, allemaal ook 50% kans hebben dat ze het Lynch syndroom hebben. Linda komt uit een groot gezin. Ze heeft drie broers en twee zussen. Haar ouders

zijn allebei al overleden. Haar moeder had ook darmkanker. Door allerlei problemen die in de familie spelen heeft ze het contact met hen al jaren geleden verbroken. Ze vindt het daarom heel moeilijk om de familie zelf in te lichten over haar ziekte en de mogelijke gevolgen voor henzelf. De klinisch geneticus raadt haar een gesprek aan met de maatschappelijk werkster van de afdeling klinische genetica, om samen te kijken hoe ze hiermee om kan gaan. Is er iemand in de familie die ze wel vertrouwt? Of wil ze wel de familie-brieven van de klinisch geneticus met daarin alle informatie over het Lynch syndroom naar haar broers en zussen sturen? Niets vertellen betekent een mogelijk groot risico voor hun gezondheid en die van hun kinderen. Met die last kan Linda niet leven. Ze vindt samen met de maatschappelijk werkster een goede oplossing. Met één nicht heeft ze nog wel contact. Ze vraagt haar of ze haar broers en zussen wil inlichten en de familiebrief wil verspreiden. Deze nicht komt overigens zelf ook in aanmerking voor genetisch onderzoek.

Wat nu als de erfelijke ziekte die in je familie voorkomt al toe kan slaan in de kindertijd? Dan sta je als ouder met een erfelijke belasting nog weer voor een heel ander dilemma. Dan moet je voor - of samen met - je minderjarige kind(e-ren) het besluit nemen wanneer je ze gaat laten testen en ze begeleiden in alles wat daarbij komt kijken. In principe wordt er bij kinderen geen DNA-onderzoek verricht. In de meeste centra houdt men als richtlijn de leeftijd van achttien jaar aan. De gedachte daarachter is dat iemand voor zichzelf de afweging moet maken of hij wel of niet wil weten of hij drager is van een erfelijke aandoening. Het is nogal wat om dat voor je kind te beslissen. Soms wordt er een uitzondering gemaakt als het gaat om een ziekte die op jonge leeftijd ontstaat, of als het kind klachten heeft waarvan vermoed wordt

dat ze bij een erfelijke aandoening horen. In deze laatste situatie gaat het dan om diagnostisch DNA-onderzoek en niet om voorspellend DNA-onderzoek.

Familiaire Adenomateuze Polyposis (FAP) is zo'n aandoening die al op jonge leeftijd kan ontstaan waarbij kinderen ergens tussen de tien en twaalf jaar al onderzocht worden op poliepen in hun darmen. Mensen met aanleg voor FAP hebben namelijk vaak honderden van deze goedaardige poliepen in hun darmen die uiteindelijk vrijwel zeker darmkanker veroorzaken. Vaak wordt daarom preventief hun dikke darm - en eventueel hun endeldarm - verwijderd zodat voorkomen wordt dat er ook echt darmkanker ontstaat. Dit zijn natuurlijk heel ingrijpende operaties, met grote gevolgen voor het dagelijks leven van de patiënt.

Bram (11 jaar) weet al heel jong dat zijn vader de ziekte FAP heeft en dat zijn dikke darm is weggehaald, wat voor best veel klachten zorgt. Ongeveer een jaar geleden hebben zijn ouders hem verteld dat FAP een erfelijke ziekte is en dat hij zelf dus ook 50% kans heeft om het te kunnen krijgen. Hij kan zich dat niet voorstellen, want hij heeft eigenlijk bijna nooit buikpijn. Toch kan het zijn dat hij op latere leeftijd wel deze ziekte krijgt en dat lijkt hem heel vervelend. Kort geleden zijn er twee buisjes bloed afgenomen in het ziekenhuis. Over ongeveer twee maanden hoort Bram of hij ook de aanleg voor de ziekte FAP heeft. Hij denkt er niet zo vaak aan, maar heel soms in bed opeens wel en dan kan hij niet slapen en heeft hij zo'n raar gevoel in zijn buik.

Gert-Jan (39 jaar) denkt er in deze periode wel bijna elke dag aan. Als hij zijn zoon Bram zorgeloos ziet spelen met zijn vriendjes krijgt hij zo'n rotgevoel en denkt hij: Stel dat Bram het ook heeft. Zelf heeft hij wel leren leven met de onderzoe-

ken, operaties en alle lichamelijke ongemakken, maar het idee dat zijn kind dat ook allemaal moet ondergaan - en dan binnenkort al zou moeten beginnen met onderzoek van zijn darmen - drukt erg op hem. Vlak na de geboorte van Bram heeft hij zelf gehoord dat hij FAP heeft. Sindsdien weet hij natuurlijk al dat zijn zoon mogelijk ook drager is. Tot nu toe heeft hij die mogelijkheid ver weggedrukt, maar nu de DNA-test gedaan is komt het moment van de waarheid steeds dichterbij en kan hij de stress maar moeilijk hanteren. 'Ik zou Bram wel iedere dag een cadeautje willen geven', zegt hij, 'zo erg vind ik het dat dit boven zijn hoofd hangt.'

4) Huntington

Er zijn ook ziektes die onbehandelbaar zijn, zoals de ziekte van Huntington⁶. Daar is geen behandeling, screening of preventieve operatie voor die nog uitkomst kan bieden. Als je drager bent van het Huntington-gen weet je zeker dat - als je lang genoeg leeft - je zelf, net als je vader of moeder, deze vreselijke ziekte krijgt en dat er niets tegen te doen is. Ook weet je dat je er uiteindelijk aan zult sterven. Huntington is een ziekte die bepaalde delen van de hersenen aantast. De eerste symptomen openbaren zich meestal tussen het vijftiendertigste en vijfenveertigste levensjaar. De ziekte uit zich in onwillekeurige bewegingen die steeds erger worden, verstandelijke achteruitgang en een scala aan psychische aandoeningen. Een onbehandelbare aandoening maakt de keuze voor DNA-onderzoek (nog) veel moeilijker.

Ingrid (20 jaar) doet een hbo-opleiding en woont nog thuis, ze is enig kind. Vorig jaar is haar vader, na een jarenlange lijdensweg, overleden aan de gevolgen van Huntington. Haar moeder heeft de eerste jaren zijn hele verzorging met alle liefde zelf gedaan. Maar door de ziekte veranderde hij zo dat hij,

met name door zijn agressieve en boze buien, niet meer thuis kon wonen. De laatste periode heeft hij daarom in een verpleeghuis doorgebracht. Ingrid weet dat ze 50% kans heeft dat ze zelf ook Huntington krijgt. Soms voelt ze iets raars in haar benen of armen en dan is ze meteen doodsbang dat de eerste symptomen zich al openbaren. Ze twijfelt enorm of ze zich wil laten testen. Ze wil natuurlijk heel graag horen dat ze het gen niet van haar vader heeft geërfd; dan zou de hele wereld voor haar opengaan en is haar moordende onzekerheid voorbij. Maar stel ze heeft het wel dan ruilt ze de oude onzekerheid: 'Heb ik het wel of heb ik het niet?', in voor de nieuwe onzekerheid: 'Wanneer begint bij mij de ziekte en hoe verloopt de ziekte dan bij mij?' Na een aantal gesprekken in het ziekenhuis met een klinisch geneticus en een psycholoog kiest ze ervoor om het voorlopig niet te laten onderzoeken. Ze wil in ieder geval tot haar zevenentwintigste proberen te leven met de gedachte: We zien wel. Dat betekent overigens ook dat ze tot die tijd sowieso niet aan kinderen wil beginnen.

Deze voorbeelden zijn maar een greep uit de lange lijst van erfelijke aandoeningen en uit de veelheid van keuzes die mogelijke dragers moeten maken. Elke situatie is weer anders en hangt af van de soort ziekte die je te wachten staat, of er behandelmogelijkheden zijn of niet, de persoon die je bent, de levensfase waarin je zit en jouw specifieke familieomstandigheden.

Op internet kun je de uitgebreide brochure 'Wil ik het wel weten?'⁷ vinden. Daarin staat heel duidelijk uitgelegd welke keuzes er allemaal komen kijken bij voorspellend erfelijkheidsonderzoek en wat de psychologische gevolgen ervan kunnen zijn. Er staan daar ook drie vragen in die je jezelf kunt stellen om de grote vraag: 'Wil ik het weten?', uiteindelijk goed te kunnen beantwoorden.

1. Wat is mijn belangrijkste motief om DNA-onderzoek te laten doen en geeft dit onderzoek mij een antwoord? Is dit mijn eigen vrije wil?
2. Doe ik er voor mijzelf en mijn naaste omgeving goed aan dit onderzoek te laten doen?
3. Is dit een geschikt moment in de tijd gezien?