

# Verder na een slechte uitslag

Dr. Lucienne van der Meer

*GZ-psycholoog en klinisch onderzoeker*

Leids Universitair Medisch Centrum

Afd. Klinische Genetica

[l.b.van der meer@lumc.nl](mailto:l.b.van_der_meer@lumc.nl)



# Wie zien we op onze poli in het LUMC?

Personen met  
klinische diagnose  
CADASIL



Diagnostische DNA-test

Personen met  
symptomen,  
mogelijk CADASIL



Test voor bevestiging  
of uitsluiting

Personen met 50%  
kans op CADASIL  
(geen symptomen)



Voorspellende test

# Persoon met klinische diagnose CADASIL

Diagnose CADASIL is in een ander ziekenhuis gesteld

- Verwijzing naar onze CHA-poli
- Gesprekken klinisch geneticus en psycholoog
- DNA-onderzoek ter bevestiging



# Persoon met mogelijke symptomen van CADASIL

- Veranderingen in gedrag, functioneren, karakter, relaties
- Herseninfarct op relatief jonge leeftijd
- Familiegeschiedenis met vergelijkbare klachten en symptomen
- Een of meer familieleden met CADASIL

→ Verwijzing naar onze CHA-poli

→ Gesprekken met klinisch geneticus en psycholoog

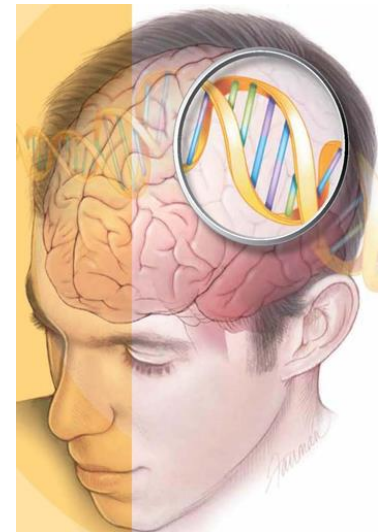
→ Overweging om DNA-onderzoek te doen

→ CADASIL bevestigen of uitsluiten



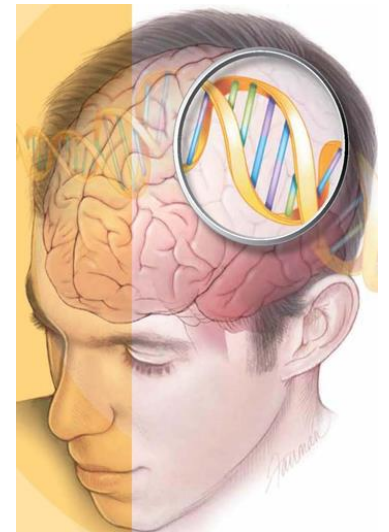
# Personen met 50% risico op CADASIL

- Zo'n 20% van deze groep kiest voor een voorspellende test (denken we)
- Veel mensen denken lang na over een voorspellende test
- Bij een nieuwe diagnose in de familie soms meteen aanmelding voor test
  
- Bij overweging test: huisarts verwijst naar onze CHA-poli
- Gesprekken met klinisch geneticus en psycholoog
- Voorspellende test vanaf 18 jaar



# Redenen om niet voor voorspellende test te kiezen

- Beter kunnen omgaan met 50% kans op slechte én goede uitslag
- Angst voor effect slechte uitslag
- Als je het eenmaal weet is er geen weg terug
- Er hangen geen keuzes of beslissingen vanaf
- Geen medisch voordeel (geen genezende of vertragende behandeling)





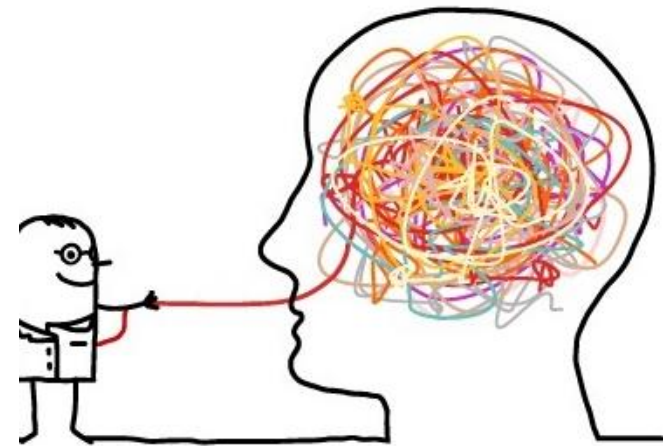
# Redenen voor voorspellende test

## Psychologisch

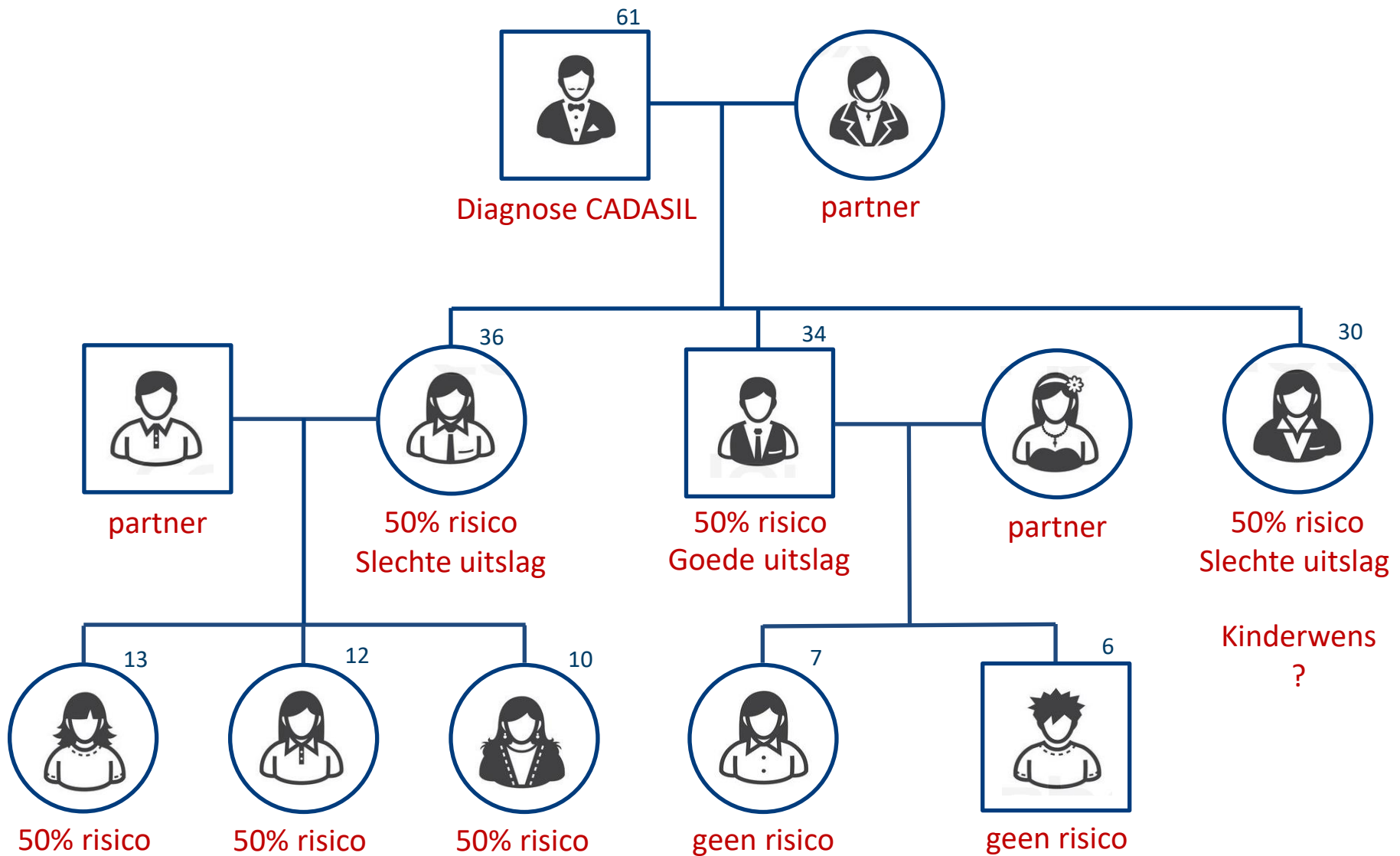
- Last van de onzekerheid van niet-weten → piekeren, angst, geblokkeerd voelen

## Beslissingen en keuzes

- Relatievorming
- Kinderwens
- Werk
- Toekomstige zorg en levenseinde
- Kinderwens van kinderen
- Kinderen kunnen informeren over hun risico
- Bewuster leven
- Deelnemen aan wetenschappelijk onderzoek



# CADASIL in een familie

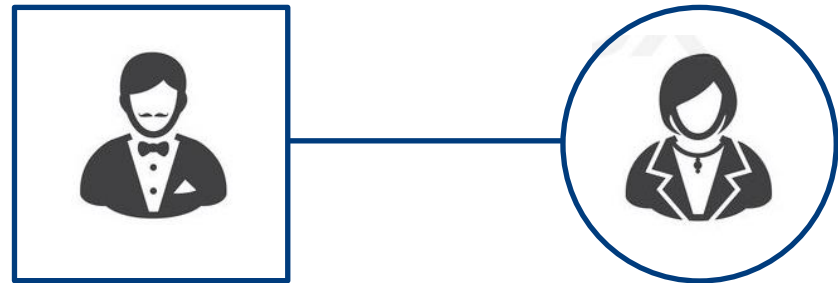




# Verder na een slechte uitslag

Als er al een klinische diagnose was:

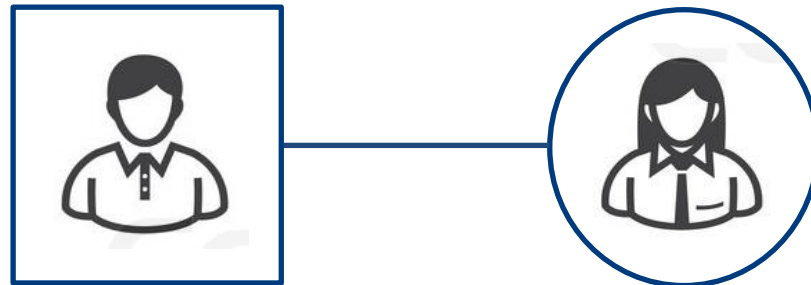
- Duidelijkheid
- Verdriet, verlies v perspectief
- Risico voor kinderen en andere familieleden is nu duidelijk
- Partner ziet toekomst met veranderende partner, mantelzorg, verlies
- Verzet ↔ acceptatie



# Verder na een slechte uitslag

Als er symptomen zijn, mogelijk passend bij CADASIL:

- Duidelijkheid over erfelijke aanleg
- Verdriet, verlies v perspectief
- Risico voor kinderen en andere familieleden is nu duidelijk
- Partner ziet toekomst met veranderende partner, mantelzorg, verlies
- Worden alle klachten verklaard door CADASIL? → onzekerheid
- Verzet ↔ acceptatie



# Verder na een slechte uitslag

- Aanpassing na uitslag verloopt meestal goed
- Betere aanpassing als men uitslag nodig heeft voor keuzes
- Soms aanvullende psychologische zorg nodig (na uitslag of later)
  - Somberheid of depressie
  - Angst (bv. voor herseninfarct, veranderingen in gedrag, cognitieve achteruitgang)
  - Verlies van perspectief
  - Keuzes (bv. kinderwens, werk)
  - Relaties (partner, gezin, familie)
  - Informeren van kinderen
  - Onzekerheid over klachten: is CADASIL begonnen?



# Onzekerheid en angst: is de ziekte begonnen?

- In jaren na ongunstige testuitslag: onzekerheid over wanneer de ziekte begint
- Somberheid, burnout, 'kort lontje': is dit begin van CADASIL of gewoon.... (?)
- Vergeetachtigheid, niet kunnen concentreren, moeite met plannenn en organiseren? Leeftijd, druk leven, of begin van CADASIL?
- Nergens toe komen: gewoon geen zin of apathie door CADASIL?
- Migraine / TIA: soms moeilijk te onderscheiden
- Partner: mijn man / vrouw is anders dan vroeger

→ vaak opnieuw aanmelding voor psychologisch consult of traject

# Onzekerheid en angst: is de ziekte begonnen?

- Lang niet altijd vast te stellen of klachten begin van ziekteproces zijn
- Veel andere mogelijke oorzaken voor bepaalde klachten
- Angst en neerslachtigheid zijn ook normale psychologische reacties op dreiging van een ernstige ziekte
- Bij sommige klachten is geruststelling mogelijk door goede voorlichting
  - Welke klachten kennen we van CADASIL?
  - Wat lijkt meer op iets onschuldigs of alledaags?
  - Waar hoef je je (nu) geen zorgen over te maken?

# Onzekerheid en angst: is de ziekte begonnen?

- Psychologische hulp om beter met onzekerheid en angst om te gaan
- Aandacht voor impact op partnerrelatie en gezin
- Doel: niet eerder dan nodig 'last' hebben van de ziekte

## Eventueel:

- Consult neuroloog
- Consult psychiater
- Soms reden voor neuropsychologisch onderzoek (nadelen)



# Ervaringen delen? Vragen



Lucienne van der Meer, LUMC, afd. Klinische Genetica

[l.b.van der meer@lumc.nl](mailto:l.b.van_der_meer@lumc.nl)