

Kinderen met polyposis

Aanbevelingen:

Indien DNA-onderzoek naar een APC-mutatie voor een kind (vanaf de leeftijd van 10 - 12 jaar) wordt aangevraagd, wordt geadviseerd counseling en psycho-educatie aan te bieden aan ouders en kind.

Er wordt geadviseerd voorlichtingsmateriaal voor kinderen met FAP in verschillende leeftijdsgroepen te ontwikkelen.

Voorlichting aan kinderen met FAP dient plaats te vinden in een gespecialiseerd centrum, waarin psychosociale begeleiding gewaarborgd is.

Literatuurbespreking:

Kinderen die drager zijn van een pathogene APC-mutatie of die 50% kans hebben op aanleg voor FAP wordt geadviseerd zich vanaf 10 - 12 jarige leeftijd tweemaal per jaar door middel van sigmoïdoscopie te laten onderzoeken. Omdat FAP zich al op de kinderleeftijd kan manifesteren, komen kinderen van een ouder die drager is van een APC-mutatie vanaf 10 - 12 jaar in aanmerking voor DNA-diagnostiek. Genetische diagnostiek bij kinderen roept andere vragen op dan diagnostiek bij volwassenen, door de bijzondere positie van het kind in het beslistraject.

Clarke noemt vijf aspecten die in dit kader aandacht vragen:

- Het recht van ouders een test aan te vragen [Clark 1998⁶⁸].
- De mentale ontwikkeling van het kind en daarmee de mogelijkheden van het kind, om in het beslissingsproces betrokken te worden.
- Inperking van het recht van het kind om in de toekomst eigen keuzes te maken.
- Verlies van het zelfvertrouwen bij het kind door het vaststellen van een genetische afwijking.
- Mogelijke stigmatisering van het kind op basis van de testuitslag.

De leeftijd, de mentale ontwikkeling van het kind en kenmerken van de betreffende aandoening bepalen hoe het kind betrokken dient te worden bij de besluitvorming over DNA-diagnostiek. Internationaal wordt vaak de leeftijdsgrens van 18 jaar aangehouden voor zelfstandige besluitvorming. In Nederland gelden de bepalingen uit de WGBO (Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst):

'Een minderjarige die de leeftijd van zestien jaren heeft bereikt, is bekwaam tot het aangaan van een behandelingsovereenkomst ten behoeve van zichzelf, alsmede tot het verrichten van rechtshandelingen die met de overeenkomst onmiddellijk verband houden.

Indien de patiënt minderjarig is en de leeftijd van twaalf maar nog niet die van zestien jaren heeft bereikt, is tevens de toestemming van de ouders die het gezag over hem uitoefenen of van zijn voogd vereist. De verrichting kan evenwel zonder de toestemming van de ouders of de voogd worden uitgevoerd, indien zij kennelijk nodig is teneinde ernstig nadeel voor de patiënt te voorkomen, alsmede indien de patiënt ook na de weigering van de toestemming, de verrichting weloverwogen blijft wensen'.

Bij de counseling van kinderen moet uiteraard rekening worden gehouden met hun mentale ontwikkeling [Lessick 1998¹⁹⁸]. Het feit dat een kind in staat is medische of genetische feiten te begrijpen biedt geen garantie, dat de informatie ook werkelijk verwerkt is. Competentie tot besluitvorming houdt meer in dan het in staat zijn feitelijke informatie te begrijpen: het behelst ook het kunnen maken van overwogen keuzes, passend bij de individuele situatie, de familiesituatie en leefstijl, en het vermogen om risico's, voor- en nadelen en alternatieven te overwegen [Lessick 1998¹⁹⁸]. Kinderen worden beïnvloed door het van nabij meemaken van ziekte en door bezorgdheid voor zieke familieleden. De volgende vragen bleken voor kinderen relevant [McConkie-Rosell 2004²¹⁴]:

- Wat is hun eigen ervaring met de ziekte.
- Welke informatie hebben ze over de ziekte gekregen.
- Welke emotionele aspecten van de ziekte hebben zij ervaren.
- Wat kunnen zij doen met negatieve emoties.
- Hebben zij zelf een reden om zich te laten testen.
- Hebben ze begrepen wat een testuitslag kan inhouden.

Er zijn slechts twee studies verricht naar de psychologische gevolgen op langere termijn van DNA-diagnostiek bij kinderen uit families met FAP [Michie 2001²²³, Codori 2003⁷³]. Hieruit bleek, dat er ook na langere tijd geen klinisch significante angstsymptomen optraden, al was er kort na de uitslag dikwijls meer onrust en angst bij een ongunstige uitslag. Bij aantonen van dragerschap bleken kinderen van moeders met FAP meer gedragsproblemen te hebben dan kinderen van wie de vader FAP had [Codori 2003⁷³]. In gezinnen waarin het ene kind wel, en het andere kind geen mutatie drager bleek te zijn werden meer problemen ervaren dan in gezinnen waarin alle kinderen de betreffende aanleg hadden geërfd. Ook kinderen, die zelf geen mutatie drager waren, maar wel een broer of zus hadden die drager was, hadden angstsymptomen [Codori 2003⁷³]. De extra aandacht voor het kind met de aanleg voor FAP kon tot jaloerse reacties leiden van een kind zonder die aanleg.

De vaststelling, dat kinderen in deze studies in het algemeen geen schade leken te ondervinden, kan samenhangen met de steun die zij tijdens het onderzoek ontvingen, zowel van de ouders als van hulpverleners [Michie 2001²²³]. In de meeste klinisch genetische centra zijn psychosociale hulpverleners direct betrokken bij aanvragen voor presymptomatisch DNA-onderzoek bij minderjarigen.

Conclusies:

Er zijn aanwijzingen dat DNA-diagnostiek bij minderjarigen doorgaans niet leidt tot psychische schade, wanneer de aanvraag plaatsvindt in het kader van een testprotocol voor minderjarigen, waarin psychosociale begeleiding gewaarborgd is.

Niveau 3: C Codori 2003⁷³; Michie 2001²²³

Overwegingen:

Uit de bijeenkomsten van de focusgroep ingesteld voor de eerste richtlijn (versie 2008) is gebleken dat patiënten onvoldoende voorlichting ervaren over periodiek onderzoek bij kinderen en over de timing van DNA-diagnostiek.

Ook kwam naar voren dat er behoefte is aan goed voorlichtingsmateriaal over erfelijkheid en FAP voor kinderen.