



En daarom doe ik dit...

Naam: Sandra Hermers
Functie: genetisch consulent
Werkplek: Klinische Genetica
Werkzaam bij het UMCG sinds: 1999

“De vraag of een aandoening erfelijk is, is een heftige. Tijdens het sporten krijgt een jonge vrouw een hartstilstand en overlijdt. De gebeurtenis roept bij de familie een heleboel vragen op. Hoe komt dit? Zou dit mij ook kunnen gebeuren, zou dit de kinderen kunnen gebeuren? Het zijn vaak heel emotionele, verdrietige en diepe gesprekken. Hoe gek het ook klinkt – dat is wat ik er zo boeiend aan vind.”

Voorlichting geven, informatie overdragen... dat vond ze het aller leukst tijdens haar studie voeding & diëtetiek. Ze ging daarna naar Maastricht om gezondheidsvoorlichting te studeren, deed een afstudeerproject bij huisartsgeneeskunde in Groningen. In de UK las ze de vacature 'genetisch consulent'. Ze was pas 24, keek naar het hele spectrum van erfelijke aandoeningen en had één collega. Veertien jaar later zijn er veertien genetisch consulenten, allen gespecialiseerd in een of meer ziektebeelden. Sandra doet de erfelijke hartziekten en borst- en eierstokkanker.

“In de gesprekken met de patiënt ligt de nadruk op de medische consequenties maar we praten ook over de gevolgen voor iemands welbevinden. De wetenschap dat je aanleg hebt voor een erfelijke ziekte kan veel impact hebben op jouw leven en dat van je familie, is de patiënt zich daarvan bewust? Er kunnen gevolgen zijn voor bijvoorbeeld werk, hobby's en kinderen krijgen. Als er vragen over zijn bespreken we ook de mogelijke gevolgen voor het afsluiten van verzekeringen en hypotheek. Patiënten hebben vaak het idee dat dit problemen geeft, ik kan dan vertellen dat dit in de praktijk erg meevalt.”

Genetisch onderzoek is puzzelen, legt ze uit. Van iedere patiënt maakt ze een stamboom. Wat is er gebeurd, zijn er meer van dit soort incidenten in de familie geweest, welke gezondheidsklachten had de overleden persoon en hebben familieleden die ook?

“Zijn er genen bekend die de aandoening of het overlijden kunnen verklaren, dan kan je dna-onderzoek doen in het bloed en als een defect wordt gevonden, kan de hele familie daar op

onderzocht worden. Dan heb je ineens een hele groep in plaats van die ene patiënt met een vraag. De een wil weten of hij drager is, de ander niet en dus houd ik individuele gesprekken met alle familieleden die meedoen. Ik volg families soms jarenlang. Verre familieleden melden zich en nieuwe generaties, en soms vraag ik families om opnieuw langs te komen omdat er weer genen zijn gevonden. Ik leer families heel goed kennen, niet alleen hun ziektebeelden maar ook hoe de onderlinge relaties zijn. Je bouwt een band op, dat is heel leuk.”

In haar gesprekken met patiënten maakt het uit of iemand zijn moeder jong aan borstkanker heeft verloren of een verre tante, vertelt ze. Heeft iemand een kinderwens of kleine kinderen, dan komen er vaak meer emoties los en moeten er meer afwegingen worden gemaakt dan als iemand het gevoel heeft dat het leven is geleefd.

“Gelukkig kan ik vaak ook vertellen dat behandeling mogelijk is. In het geval van erfelijke borst- en eierstokkanker zijn de keuzes niet gemakkelijk maar ze zijn er wel.”

Het mooie aan dit werk is dat je zo dicht op het wetenschappelijk onderzoek zit, vindt ze.

“Er worden continu nieuwe genen gevonden maar alles moet uiteindelijk worden teruggekoppeld naar die ene persoon die voor me zit, met zijn verhaal en geschiedenis. Dat ligt mij, daar doe ik het voor.”

Tekst: Helma Erkelens