Opsporen van familiale kankersyndromen doormiddel van adequate familiale anamnese en gebruik van stamboomanalyse. Dit eventueel in combinatie met het ontwikkelen van een tool om op een adequaate manier patiënten 'at risk' voor familiale kankersyndromen aan te wijzen

Haio: WILLAERT Joren , U.G.
Promotor: WILLEMS Sara , U.G.
Praktijkopleider: Bossier Stern , DUYCK Francis , SMET Bart , Vandamme Hilde

Context: Kanker is na cardiovasculaire ziekten de tweede meest frequente doodsoorzaak in België. Het betreft dus een zeer prevalente aandoening met een grote morbiditeit en mortaliteit. Uit voorgaand onderzoek door een collega HAIO werd een tool voorgesteld om op een simpele en correcte manier een familiale anamnese af te nemen, deze op basis van vijf specifieke vragen te valideren en het genetisch risico in te schatten. Deze bleek een goede specificiteit maar belangrijker ook een goeie sensitiviteit te hebben.

Onderzoeksvraag: De bedoeling van dit onderzoek is om de reeds besproken tool in de praktijk te brengen en de implementatie van de tool in de praktijk mogelijk te maken. Daarnaast was het belangrijk om eventuele drempels en facilitatoren te inventariseren voor verder onderzoek.

Methode: 1. Er werd een literatuuronderzoek verricht in de MEDLINE database met als belangrijkste onderzoeksvragen het gebruik van risico-stratificatie en/of genetische counseling, het voorkomen van kankers met genetische of familiale voorgeschiktheid en de toepassing van beide voorgaande in de eerste lijn. Aanvullend werd ook de volgende databases doorzocht namelijk NHG, CEBAM, KCE, Domus Medica en NICE. 2. Implementatie van het project: Er wordt gebruik gemaakt van informatiesessies, maar ook beeldmateriaal, specifieke internetpagina’s van richtlijnen, en informatiebrochures om de praktijkmedewerkers up-to-date te brengen. Daarnaast werden de praktijkmedewerkers geïnstrueerd in het afnemen van een correcte familiale anamnese. Rekrutering van patiënten verliep via case-finding vanuit specifieke consultatiemomenten. Na afsluiting van de patiëntenrekrutering werd doormiddel van een vragenlijst gepolst naar de toepassing, het gebruiksgemak, de tijdsinvestering, de toepasbaarheid en de mogelijkse nadelen van het gebruik van bovenstaande tool in de praktijk.

Resultaten: 1. Het literatuuronderzoek kon 18 bronnen weerhouden. Belangrijkste conclusies zijn dat genetisch risico- stratificatie en het afnemen van familiale voorgeschiedenis te weinig en onvolledig wordt toegepast. De grootste drempels waren het gebrek aan tijd, onvoldoende expertise, risico op het veroorzaken van angst bij patiënten, te complexe of tijdintensieve risicoscores, gebrekkig elektronisch medisch dossier en het gebrek aan duidelijke informatie door patiënten. Daarnaast zijn er op heden geen snelle en gebruiksvriendelijke tools beschikbaar om het genetisch risico in de eerste lijn in te schatten. 2. Er werd bij in totaal 6 patiënten een familiale anamnese afgenomen waarbij één patiënt werd doorverwezen voor genetische diagnostiek. Het betrof 4 vrouwen en 2 mannen. De meest voorkomende kankers bij familieleden volgde de verdeling van meest voorkomende kankers in België met als enige outlier borstkanker dewelke beduidend minder voorkwam. In totaal werden 6 artsen en 2 verpleegkundigen bevraagd over de toepasbaarheid in de praktijk. Alle medewerkers vonden voor de huisarts een rol weggelegd in de genetische diagnostiek. Daarnaast vonden alle medewerkers ook een duidelijke meerwaarde voor de tool. Grootste drempels waren het vergeten van de tool en het gebrek aan tijd, gevolgd door te weinig ervaring. De grootste faciliator was de aanwezigheid van een verpleegkundige. Daarnaast

vonden slechts drie medewerkers dat het elektronisch medisch dossier gemakkelijk te gebruiken was voor genetische diagnostiek.

Conclusie: Ondanks er de laatste jaren meer aandacht is gekomen voor genetische diagnostiek wordt deze nog onvoldoende toegepast in de eerste lijn. Deze tool biedt een duidelijke meerwaarde voor de huidige praktijkvoering mits bepaalde drempels worden weggewerkt. De verpleegkundige blijkt een duidelijke meerwaarde te hebben in dit verhaal om de huisartsen te ontlasten.