Family Finding! Make the puzzle!

Haio: DERYCKE Riet , KUL
Promotor: WILLEMS Sara , U.G.
Praktijkopleider: MOREAU Jean-Francois , VIAENE Marc

Context: In de Westerse landen is kanker de 2de grootste doodsoorzaak. Hoewel we in de huisartsenpraktijk voortdurend geconfronteerd worden met kankerdiagnostiek, wordt er nagenoeg geen risicostratificatie uitgevoerd. Naast de gekende omgevingsfactoren is de familiale voorbeschiktheid een belangrijke component. Het detecteren van deze susceptibiliteit is cruciaal. De huisarts beschouwt zichzelf niet adequaat om een correcte familiale voorgeschiedenis en genogram op te stellen. Er zijn geen consensuscriteria in de literatuur omschreven die toepasbaar zijn op eerste lijnsniveau.

Onderzoeksvraag: In de literatuurstudie werd nagegaan hoe erfelijkheidsadvies binnen de huisartsenpraktijk werd ervaren: epidemiologie, barri?res en hoe dit correct uit te voeren. Correcte verwijzing door middel van een praktisch werkinstrument, het cre?ren van praktische criteria, werd als einddoel van de literatuurstudie beschouwd. In het praktijkproject worden 35 casussen/families geanalyseerd. Is het afnemen van een familiale voorgeschiedenis en het opstellen van een genogram mogelijk in de huisartsenpraktijk? Welke meerwaarde brengt dit bij voor enerzijds de patiënt en zijn familie, en anderzijds de huisarts? Zijn de gecre?erde verwijscriteria bruikbaar in de praktijk?

Methode: De literatuurstudie werd verricht in Medline via Pubmed, specifiek gericht naar erfelijkheidsadvies binnen de eerstelijnsgezondheidszorg. Voor het praktijkproject werden 35 personen gevraagd om deel te nemen aan dit project. Deze personen hadden in hun actieve pathologie?n of in hun voorgeschiedenis een kankerdiagnose. Per patiënt werd genoteerd: gegevensverzameling ivm kankerdiagnose, genogram, toepassing verwijscriteria, tijdsduur van het gesprek, rol van de huisarts in dit alles en inzicht van patiënt in ziekte-overerfbaarheid.

Resultaten: De literatuurstudie resulteerde in 17 artikels. Aangezien 25-30% van de kankerdiagnosen gekaderd kan worden in een familiale voorbeschiktheid is risicostratificatie zeer belangrijk. In de huisartsenpraktijk wordt er nagenoeg geen erfelijkheidsadvies gegeven, omwille van tijdsgebrek en gebrek aan kennis m.b.t. familiale kankersyndromen. De huisarts voelt zich niet adequaat om familiale anamnese en een genogram op te stellen. Er zijn geen verwijscriteria, specifiek op eerstelijnsniveau, gekend. Tijdens het praktijkproject werden de resultaten uit de literatuurstudie geverifieerd. Eenendertig van de 35 patiënten gaven de huisarts het mandaat om de familiale risicobepaling aan te reiken en te bespreken. Er werd geen enkel genogram als inadequaat beschouwd. Een huisarts moet zichzelf dus stimuleren om deze uitdaging aan te gaan. De gemiddelde duur van een gesprek was 28,86 minuten, inclusief uitleg over de Masterproef. Hier geldt dus: Oefening zorgt voor goede resultaten, binnen beperkte tijdsspanne. Na een kritische beoordeling van de gecre?erde criteria, zouden deze mogen toegepast worden in de Belgische situatie, meer bepaald op de verschillende echelons van de gezondheidszorg. De criteria zijn zowel sensitief als specifiek (91%). De NPV, negatieve predictieve waarde, is 95,455%, m.a.w. als geen enkel criteria positief is, is er in 95,4% geen genetisch consult nodig. De criteria hebben een Positieve Likelihood Ratio van 10, 54, een goed argument. Via het theorema van Bayes kan men uit de prevalentie en de likelihood ratio de post-test-probabiliteit berekenen, die 83,91% bedraagt. Dit verkennend onderzoek nodigt uit tot grotere studies zonder inclusiebias.

Conclusie: Erfelijkheidsdetectie is nog niet ge?ncorporeerd in de hedendaagse huisartsenpraktijk. Deze Masterproef toonde aan dat dit wel degelijk mogelijk is binnen een huisartsenpraktijk. Door opleiding en bijscholing moeten de huisartsen leren genetisch te denken. Toekomstgericht is het een uitdaging om alle praktiserende huisartsen te activeren om de familiale voorgeschiedenis te integreren in hun patiëntenbegeleiding. In dit studieproject werden 5 criteria aangebracht die kunnen dienen als een eenvoudig, praktisch en bruikbaar werkinstrument voor de huisarts.