

Tussen patiëntenzorg en wetenschap

‘Klinische genetica is geen kookboekgeneeskunde’

‘Helpen bij het maken van lastige keuzes is een essentieel onderdeel van ons vak’, zegt aios klinische genetica Arjan Bouman.

Een divers vak, benadrukt opleider Cora Aalfs. ‘Je moet het leuk vinden je telkens opnieuw ergens in te verdiepen.’ Linda Groothuijse

De 29-jarige Arjan Bouman is tweedejaars aios op de afdeling Klinische genetica in het AMC. Voorafgaand aan zijn studie geneeskunde studeerde hij drie jaar moleculaire biologie. Bij geneeskunde miste Arjan voor zijn gevoel de nodige diepgang in de dagelijkse praktijk. Tijdens zijn coschappen op de polikliniek Klinische genetica van de VU viel alles op zijn plaats: tussen hem en dit specialisme is ‘een 100 procent match’. ‘De combinatie van wetenschap en patiëntenzorg spreekt mij erg aan: als klinisch geneticus begeef je je precies op de scheidslijn.’

Arjan vindt het een vereiste voor het vak om technisch en wetenschappelijk goed te zijn onderlegd. ‘Er zijn meer dan tienduizend verschillende syndromen, waaronder zeer zeldzame ziektebeelden. Die hoeft je niet allemaal uit je hoofd te kennen, maar je moet wel weten waar je

moet zoeken. Daarnaast moet je dergelijke informatie in begrijpelijke taal kunnen overbrengen aan zowel patiënt als verwijzer. En omdat het vakgebied volop in ontwikkeling is, blijft het zaak om goed op de hoogte te blijven van de laatste wetenschappelijke technieken, zoals *next generation sequencing* (NGS). Dankzij deze technologie is het mogelijk om relatief goedkoop en snel heel veel genetische informatie van een persoon te verkrijgen. Hierdoor wordt het aanzienlijk eenvoudiger om zeldzame ziektes op te sporen.’

Maatwerk

Maar ook goede sociale en communicatieve vaardigheden zijn onontbeerlijk. ‘De gesprekken met de patiënt en dikwijls ook familie gaan onder andere over precare zaken als voortplanting, de kans op het krijgen van een bepaalde aandoening, herhalingskansen voor toekomstig nageslacht, prognoses en therapeutische mogelijkheden.’ De gesprekstechnieken worden tijdens de opleiding intensief getraind. Arjan: ‘Je krijgt in de praktijk snel te maken met het overbrengen van minder goed nieuws en het begeleiden van mensen in hun keuzes. Wil iemand weten of hij/zij drager is van een bepaalde erfelijke aandoening? En wanneer er iets gevonden wordt, wat zijn dan eventueel de volgende stappen?’

Hij haalt een recent voorbeeld aan. ‘Onlangs kwam er een 21-jarige vrouw op gesprek, die haar moeder op jonge leeftijd had verloren aan borstkanker. Zij koos ervoor om op het nog beschikbare weefsel van haar moeder een DNA-test te laten verrichten. Hieruit bleek dat haar moeder was overleden aan de gevolgen van een zeldzaam en erfelijk tumorsyndroom. De dochter heeft 50 procent kans op erfelijke aanleg hiervoor. Bij dragerschap voor dit specifieke tumorsyndroom geldt een hoge kans om ooit kanker te ontwikkelen: namelijk zo’n 85 procent. Goede preventieve screening bestaat voor dit specifieke syndroom eigenlijk niet. In een dergelijk gesprek bespreek je uitvoerig de voor- en nadelen van het testen. Ook komt aan de orde wat dragerschap voor een eventuele kinderwens betekent.’

In alle gesprekken redeneert een klinisch geneticus objectief en vanuit het belang van de patiënt. ‘Je loopt regel-

‘Je loopt regelmatig tegen ethische dilemma’s aan’



matig tegen ethische dilemma's aan: voor welke erfelijke aandoening is het verantwoord om een zwangerschap af te breken? Ik probeer altijd te achterhalen waarmee iemand uiteindelijk het meest geholpen is, zowel fysiek als emotioneel. Mijn advies kan per individu verschillen, afhankelijk van iemands wensen, persoonlijkheid en levensomstandigheden. Klinische genetica is dan ook geen kookboekgeneskunde; het is maatwerk. Indien een patiënt behoefte heeft aan verdere psychologische hulp verwijzen we door naar psychologen en maatschappelijke hulpverleners.'

Veel vrouwen

Binnen het vakgebied van klinische genetica is ongeveer 85 procent vrouw. Heeft Arjan een verklaring voor dit hoge percentage? 'Dit heeft volgens mij meerdere oorzaken: de regelmatige werktijden, de mogelijkheid om parttime te werken en het werk goed met een gezin te kunnen combineren. Daarnaast spreekt de psychosociale kant veel vrouwelijke studenten aan.' Ook Arjan vindt de vaste uren prettig, maar wil toch benadrukken dat dit geen reden moet zijn om dit specialisme te kiezen. 'Het is niet alleen een negen-tot-zesbaan. In het weekend en in de avonden word je geacht tijd te besteden aan wetenschappelijk onderzoek en publicaties. Daar komt tijdens de reguliere werkuren weinig van terecht. Daarnaast zijn er regelmatig congressen, waar je kennis en informatie uitwisselt met internationale topspecialisten.'

Concurrentie

Arjan vertelt enthousiast over het door hem gekozen specialisme, maar zijn er ook mindere kanten te noemen? 'Klinische genetica is een relatief jong vakgebied. De ruim honderd klinisch genetici die Nederland telt, zijn bijna allemaal jonger dan 50 jaar. Het verloop is hierdoor laag en jaarlijks komen er gemiddeld zo'n tien nieuwe specialisten bij. Zeker na de afgelopen bezuinigingen wordt het lastiger om een aanstelling te bemachtigen. De concurrentie groeit almaar. Je moet dus nog meer moeite doen om je te onderscheiden.'

Arjan is bijna op de helft van zijn opleiding. Weet hij al welk aandachtsgebied hem het meeste trekt? 'Ik kijk er erg naar uit om mij te gaan verdiepen in de dysmorfologie. Hoe het komt dat een bepaald genetisch defect uiteindelijk verantwoordelijk is voor het tot uiting komen van een volledig syndroom, blijft mij intrigeren. Binnen dit specifieke vakgebied zou ik uiteindelijk ook graag willen promoveren. Tot slot: heeft hij nog tips voor studenten die het specialisme overwegen? 'Zorg dat je ervaring hebt opgedaan op een afdeling Klinische genetica tijdens je coschappen of als anios. In de praktijk ervaar je het beste of dit specialisme echt bij je past. Als je houdt van sensatie, bloed en veel snelle actie, ben je hier waarschijnlijk aan het verkeerde adres.'



'Klinische genetica is een jong vakgebied dat volop in ontwikkeling is'

Dr. Cora Aalfs

is klinisch geneticus in het AMC en sinds vier jaar opleider. Tevens is zij chef de polikliniek. Naast patiëntenzorg houdt zij zich bezig met opleiding/onderwijs en wetenschappelijk onderzoek.

Wat is het kenmerkende van dit specialisme?

'Klinische genetica is een jong vakgebied dat volop in ontwikkeling is. Er is technisch al zoveel meer mogelijk dan toen ik mijn opleiding in 1994 begon. Bijscholing en literatuurstudies zijn binnen de klinische genetica dan ook van een extra groot belang. En naast het hoge wetenschappelijke gehalte en de psychosociale kant krijg je te maken met de maatschappelijke gevolgen en ethische dilemma's rondom nieuwe ontwikkelingen zoals de presymptomatische diagnostiek.'

Welke competenties en vaardigheden heb je nodig?

'Goede sociale en communicatieve vaardigheden zijn

essentieel. Er is relatief veel tijd voor patiëntencontact en hun families, omdat er vaak ingewikkelde vraagstukken worden besproken. Voor een intake staat dikwijls 45 minuten tot een uur. Daarnaast is er vaak multidisciplinair overleg met andere specialismen zoals oncologie, neurologie of cardiologie. Verder is het van belang dat je goed kunt organiseren en gestructureerd te werk gaat. Aangezien er geen spoedgevallen zijn en het dikwijls om langere trajecten gaat, krijg je als klinisch geneticus je eigen patiënten toegewezen. Hierdoor kun je niet zomaar een casus overdragen. Ook komen er binnen ons vakgebied weinig 'standaardgevallen' voor. Je moet het echt leuk vinden om je telkens opnieuw ergens in te verdiepen

Klopt het beeld van studenten over dit specialisme?

'Niet helemaal. In tegenstelling tot wat veel studenten en sommige artsen denken, werk je als klinisch geneticus niet in het laboratorium. Wel moet je weten welke diagnostische genetische onderzoeken je moet laten uitvoeren en hoe je de labuitslagen juist kunt interpreteren.'

Hoe ziet een gemiddelde werkweek eruit?

'Meer dan de helft wordt aan patiëntenzorg besteed, waarvan twee of drie dagdelen direct patiëntencontact. Zo'n 15 procent besteed je aan wetenschappelijk onderzoek en ongeveer 10 procent van je tijd gaat naar onderwijs. De rest van de week ben je bezig met managementtaken en administratie. Hopelijk nemen de tijdrovende administratieve taken met de komst van het elektronisch patiëntendossier af.'

Wat is het belangrijkste voor- en nadeel van uw vak?

'Soms mis ik de "harde en fysieke actie" weleens, aangezien het werk hoofdzakelijk vanachter je bureau plaatsvindt. Maar de ruime tijd voor je patiënt, de brede patiëntengroep, de vele contacten met andere specialisten en de snelle wetenschappelijke en technologische ontwikkelingen maken het werk van een klinisch geneticus zeer veelzijdig.' knmg

Meer informatie en films over de medische vervolgoopleidingen

Wil je meer weten over een medische vervolgoopleiding zoals het aantal opleidingsplekken?

Kijk dan op knmg.nl/beroepskeuze voor een overzicht van alle opleidingen per specialisme of profiel.

