



FACTSHEET

Project 3 **Van genetisch laboratorium naar patiënt:
kennis delen en samen beslissen**

Projectleider **Dr. Maretha de Jonge, UMCU**

Achtergrond

De identificatie van een genetische aandoening bij iemand met ASS kan een relevante bijdrage leveren aan diagnostiek en behandeling (Scherer & Dawson, 2011), maar de resultaten van genetisch onderzoek kunnen ook een negatief (bij)effect hebben, bijvoorbeeld een onverwacht resultaat met consequenties voor de kinderwens van een familielid, of een afwijking met een onduidelijke klinische betekenis. Kortom; genetische diagnostiek brengt beloften voor een betere behandeling met zich mee, maar ook risico's. Een tweede aspect van genetische diagnostiek is het traject ná genetisch onderzoek. Vaak kan specialistische kennis van een specifieke genetische bevinding een positieve impact hebben op het welzijn van de persoon. Recente studies laten bijvoorbeeld zien dat genetische kennis gebruikt kan worden bij de keuze van medicijnen voor zeer moeilijk behandelbare problemen (Cubells ea., 2011). Genetische kennis biedt soms ook helpende inzichten t.a.v. specifieke psychiatrische, medische of neuropsychologische problemen die aandacht behoeven (Bruining ea., 2011; Vorstman ea., 2013). Op deze manier leidt genetisch onderzoek tot een steeds individuelere bejegening van mensen met ASS. Voor een maximale benutting van de genetica is het echter noodzakelijk dat klinische ervaring over zeldzame genetische aandoeningen wordt gebundeld.

Vraagstelling

Samengevat betreft het de volgende knelpunten en kansen:

1. GGZ-hulpverleners worden steeds vaker geconfronteerd met vragen over genetische aandoeningen bij ASS, terwijl het zeer moeilijk is om goed op de hoogte te blijven van de snel veranderende genetische inzichten.
2. Mensen met ASS en familieleden hebben behoefte aan uitleg over mogelijkheden en risico's van genetische diagnostiek.
3. Het ontbreekt professionals aan middelen om de mogelijkheden en consequenties met mensen met ASS en betrokkenen te bespreken en zo gezamenlijk tot een keuze te komen.

Bundeling van ervaring en kennis over specifieke genetische aandoeningen is noodzakelijk om maximale winst te behalen voor de behandeling van mensen met ASS.

Eindproducten

Gewenste eindproducten:

1. Een interactieve online tool bestaande uit drie modules.
 - a. Basiskennis genetica voor GGz-professionals
 - b. Toegankelijke uitleg voor mensen met ASS en familie'
 - c. Een 'sprekkamer' module om professional en betrokkenen te ondersteunen bij het komen tot een afgewogen, geïnformeerde beslissing ten aanzien van genetische diagnostiek.
2. Praktijkrichtlijn genetische counseling voor GGZ-hulpverleners.
3. Bundeling kennis specifieke genetische aandoening door uitwisselingsprogramma tussen specialistische poliklinieken (UMCU-Intermetzo - Dr. Leo Kannerhuis)
4. Delen van kennis over diagnostiek en mogelijke interventies in een kennisnetwerk, door publiekslezingen, consultatiediensten, digitale en papier informatie.

Toepasbaarheid

De modules en praktijkrichtlijnen worden (online) beschikbaar gemaakt en kunnen door professionals en betrokkenen worden gebruikt.

Samenwerking

De samenwerkingspartners zijn afdeling psychiatrie UMCU (Dr. J. Vorstman, onderzoeker en psychiater en Dr. M. De Jonge, projectleider en gezondheidszorgpsycholoog), het klinisch genetisch centrum UMCU (ethicus), Intermetzo Zonnehuizen, NVA en PAS, het Dr. Leo Kannerhuis en regiopartners uit netwerkzorg. De betrokken gebruikers/doelgroepen zijn professionals in de zorg en mensen met ASS en hun naasten.

Contact: info@reach-aut.nl

*De verbinding tussen wetenschap en praktijk
als het om autisme gaat*

reach-aut.nl

ZonMw heeft voor twee academische werkplaatsen voor autisme een subsidie toegekend:

Samen Doen! en Reach-Aut
academischewerkplaatsautisme.nl