

Een kwalitatieve studie naar de percepties van voormalige patiënten omtrent hernieuwd contact in de Klinische Genetica

VERTROUWELIJK

De inhoud van deze scriptie is vertrouwelijk. Alleen gebruiken of openbaar maken met toestemming van de opdrachtgever

Karen Werkman



UMCG, Klinische Genetica
RUG, Sociologie van gezondheid, zorg en welzijn



rijksuniversiteit
 groningen



Groningen, september, 2016

Studentenbureau UMCG

Universitair Medisch Centrum Groningen

© 2015 Studentenbureau UMCG Publicaties Groningen, Nederland.

Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand, of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën, opnamen, of enige andere manier, zonder voorafgaande toestemming van de uitgever.

Voor zover het maken van kopieën uit deze uitgave is toegestaan op grond van artikel 16B Auteurswet 1912 j° het Besluit van 20 juni 1974, St.b. 351, zoals gewijzigd in Besluit van 23 augustus 1985, St.b. 471 en artikel 17 Auteurswet 1912, dient men de daarvoor wettelijk verschuldigde vergoedingen te voldoen aan de Stichting Reprorecht. Voor het overnemen van gedeelte(n) uit deze uitgave in bloemlezingen, readers en andere compilatiewerken (artikel 16 Auteurswet 1912) dient men zich tot de uitgever te wenden.

Trefw Klinische Genetica, hercontact, herclassificaties, cardiogenetica, percepties, voormalige patiënten

VERTROUWELIJK

Een kwalitatieve studie naar de percepties van voormalige patiënten omtrent hernieuwd contact in de Klinische Genetica

VERTROUWELIJK

De inhoud van deze scriptie is vertrouwelijk. Alleen gebruiken of openbaar maken met toestemming van de opdrachtgever

Groningen, september 2016

Auteur
Studentnummer

Karen Werkman
S2784378

Afstudeerscriptie in het kader van

Faculteit van Gedrags- en
Maatschappijwetenschappen
Sociologie van Gezondheid, Zorg en
Welzijn
Rijksuniversiteit Groningen

Opdrachtgever

Prof.dr. I.M. van Langen
Klinische Genetica, UMCG

Begeleider onderwijsinstelling

Dr. D.G. van Tol
Faculteit van Gedrags- en
Maatschappijwetenschappen
Rijksuniversiteit Groningen

Begeleider UMCG

T.F. Halbersma-Konings
Klinische Genetica, UMCG

VERTROUWELIJK

Samenvatting

Door nieuwe technologische mogelijkheden gaan de ontwikkelingen in de DNA-diagnostiek zeer snel. Dat zorgt ervoor dat eerdere interpretaties van testresultaten kunnen veranderen. Soms leidt dat ertoe dat artsen besluiten hercontact op te nemen met voormalige patiënten. Aangezien hier tot op heden nog geen nationale en internationale richtlijnen voor zijn, hebben deze ontwikkelingen tot een discussie geleid binnen de Klinische Genetica rondom de vraag of hercontact als plicht moet worden gezien. Hercontact kan namelijk grote gevolgen hebben voor oud-patiënten en diens sociale omgeving (Otten et al., 2015). Binnen de cardiogenetica, een deelspecialisme van de Klinische Genetica in het UMCG, worden sinds kort nieuwe diagnostische richtlijnen gebruikt. Dit heeft er toe geleid dat bij ongeveer 280 oud-patiënten classificatiewijzigingen hebben plaatsgevonden voor veranderingen in genen betrokken bij erfelijke cardiomyopathie (hartspierziekte). Er is hercontact opgenomen met deze oud-patiënten door middel van een brief. Deze patiëntengroep is voor dit onderzoek benaderd om in kaart te brengen wat de percepties van voormalige patiënten zijn rondom hercontact vanuit de Klinische Genetica.

Er is met zes oud-patiënten een semigestructureerd diepte-interview afgenomen. Deze geïnterviewde patiënten hebben een herclassificatie gekregen waarbij een variatie in één van de 'cardiomyopathie-genen' eerst werd aangeduid als waarschijnlijk ziekteverwekker, maar door de classificatiewijziging is de betekenis van deze variatie minder duidelijk geworden. Er is bij de interviews geen volledige informatie saturatie bereikt. De interviews zijn afgenomen aan de hand van een individueel webcamsprek of een telefonisch interview. Om het onderzoeksproces te structureren is de *qualitative research cycle* van Hutter en Hennink (2010) gehanteerd. Uiteindelijk zijn de meningen van de zes geïnterviewde oud-patiënten onderling vergeleken waarmee de verschillende percepties in kaart zijn gebracht.

Het opnemen van hernieuwd contact vanuit de Klinische Genetica na herziene genetische informatie is door de ogen van de geïnterviewde oud-patiënten gewenst. Zij zien hercontact niet als plicht maar wel als belangrijk. Het belang dat de geïnterviewde patiënten aan hercontact hechten is grotendeels gericht op familieleden. De huidige wijze voor het opnemen van hercontact, door middel van een brief, beschouwden zij als positief. De nieuwe informatie riep bij de geïnterviewden twee reacties op, enerzijds opluchting en aan de andere kant heeft het hercontact gezorgd voor nieuwe onzekerheden. Het begrip rondom de inhoud van de brief was niet op alle vlakken even groot. Met name de medische vaktermen en de onzekerheid van de informatie maakt het begrip moeilijk. Desondanks is het vertrouwen van de voormalige patiënten in de genetica en de counselors klinische genetica ook na hercontact nog groot. Daarbij nemen de patiënten een afwachende houding aan ten opzichte van het hercontact.

Aanbevelingen voor de afdeling Klinisch Genetica zijn gericht op het verbeteren van het hercontactbeleid en de hercontact brief. Daarnaast wordt een suggestie gedaan voor vervolgonderzoek, gericht op een inventarisatie van visies en aanpak rondom hercontact door klinisch genetische centra in Nederland.

Sleutelwoorden: hercontact, herclassificaties, cardiogenetica, percepties, voormalige patiënten

Voorwoord

De scriptie die nu voor u ligt is de afsluiting van het schakelproces dat ik heb doorlopen. Twee jaar geleden begon ik als net afgestudeerd verpleegkundige met het schakelprogramma Sociologie aan de Rijksuniversiteit Groningen. Deze scriptie is alweer het laatste onderdeel van de Master Sociologie van Gezondheid, Zorg en Welzijn.

Het afstudeertraject is een leerzaam, fijn en af en toe intensief proces geweest. Ik heb de kennis die ik de afgelopen jaren en met name de afgelopen twee jaar heb opgedaan in de praktijk kunnen brengen. Het afgelopen half jaar heb ik de mogelijkheid gekregen om op een uitdagende manier een kijkje te nemen in de beroepspraktijk. Het werkt zeer stimulerend om een onderzoek te doen waarvan je weet dat de resultaten daadwerkelijk relevant zijn en gebruikt gaan worden in de praktijk. Dit heeft er voor gezorgd dat ik vol enthousiasme aan het onderzoek ben begonnen. Het opzetten en het schrijven van de scriptie ging dan ook zeer voorspoedig. Echter heb ik het werven van respondenten op voorhand onderschat, daar komt veel meer bij kijken. Veel aspecten waar rekening mee gehouden moet worden zijn op het eerste gezicht niet zichtbaar. Nu deze scriptie uiteindelijk af is geeft het extra voldoening dat het allemaal is gelukt.

Allereerst wil ik de ELSI- onderzoeksgroep van de Klinische Genetica in het UMCG bedanken dat zij mij de gelegenheid hebben gegeven om twee maanden een (onderzoeks-) stage te lopen binnen de onderzoekslijn *duty to recontact*. Vervolgens heb ik mijn afstudeerscriptie aan een van de projecten binnen deze onderzoekslijn kunnen koppelen. Graag wil ik Irene van Langen en Mirjam Plantinga bedanken voor het delen van hun expertise op het gebied van het verrichten van onderzoek en het mij keer op keer voorzien van opbouwende feedback. In het bijzonder wil ik Tanya Halbersma-Konings bedanken voor haar hulp en begeleiding. Wij hebben het afgelopen half jaar nauw samengewerkt en ik heb deze samenwerking als zeer prettig ervaren. Wanneer deze samenwerking er niet was geweest had ik mijn scriptie niet op deze manier kunnen vormgeven.

Daarnaast wil ik Donald van Tol die mij tijdens het gehele afstudeertraject vanuit de Rijksuniversiteit Groningen heeft bijgestaan bedanken. Hij heeft mij met zijn kennis over het uitvoeren van kwalitatief onderzoek met name op inhoudelijke vlak van zeer waardevolle adviezen voorzien. Tijdens de gesprekken die we samen hebben gevoerd was veel ruimte voor het delen van mijn eigen mening en inzicht over een bepaalde segmenten uit het onderzoek. Op deze manier is de feedback altijd in overlegvorm besproken. Dit heeft voor mij erg stimulerend gewerkt. Ook wil ik Liesbet Heyse bedanken, zij heeft mij als referent van de scriptie op de achtergrond begeleid en met name tijdens het schrijven en ontwikkelen van de onderzoeksopzet van adviezen voorzien.

Tot slot wil de voormalige patiënten van de Klinische Genetica die aan dit onderzoek hebben meegewerkt bedanken voor hun tijd en het delen van hun ervaringen. Dankzij hun medewerking en mooie verhalen heb ik deze scriptie met relevante uitkomsten kunnen afronden.

Karen Werkman
September 2016

Inhoudsopgave

Samenvatting	5
Voorwoord	6
1. Introductie.....	9
I. Onderwerp en aanleiding	9
II. Sociologische relevantie.....	10
Maatschappelijke relevantie	10
Wetenschappelijke relevantie	12
2. Theoretisch kader	13
I. Bestaande inzichten.....	13
Duty to Recontact	13
Eerste indrukken van de percepties van patiënten omtrent hercontact.....	16
Algemene reacties van patiënten op diagnostiek in de cardiogenetica.....	17
Interpretatie van brieven met medische informatie door patiënten	19
II. Conceptueel model	20
3. Probleemstelling	23
I. Doelstelling	23
Subdoelen	23
II. Onderzoeksvraag	23
Onderzoeks-deelvragen	23
III. Operationalisatie centrale begrippen	23
4. Methode	25
I. Kwalitatief onderzoek	25
Validiteit en betrouwbaarheid	25
II. Qualitative research cycle	26
Grounded Theory.....	27
III. Studiepopulatie en respondentenwerving	28
Studiepopulatie en werving	28
Respondentenaantal	29
Benaderingswijze.....	30
Ethische aspecten.....	31
IV. Onderzoeksinstrument	33
In-depth interview.....	33
Interviewontwerp.....	34
Verantwoording interviews via WebEx	36
V. Analysemethoden	37

Ontwikkeling van codes en de interbeoordelaarsbetrouwbaarheid	40
5. Resultaten	41
I. Het verschil in omgang met herclassificaties tussen de klinisch genetische centra	41
Aanschrijven patiënten en extra in/exclusiecriteria	41
Verskil in aanpak tussen de klinisch genetische centra	42
II. Respondentbeschrijving en dataverzameling	43
Respondenten overzicht	44
III. Resultaten per thema	45
Betekenis en omgang met cardiomyopathie	45
Betekenis hercontact	48
Ervaring huidige wijze hercontact	53
Begrip hercontact brief en classificatiewijziging	54
Vervolgacties na hercontact brief	60
Beeld over en vertrouwen in de genetica	63
Houding patiënten	66
Toekomst hercontact	69
Overzicht belangrijkste resultaten	70
6. Conclusie en discussie	73
Methodologische beschouwing	76
7. Aanbevelingen	79
Literatuurlijst	82
Bijlage 1. Brief aanvraag vrijstelling METc	85
Bijlage 2. Uitslag METc	89
Bijlage 3. Hercontact brief patiënten	90
Bijlage 4. Informatiebrief onderzoek en informed consent	93
Bijlage 5. Uitnodigingsmail en patiënten handleiding WebEx	98
Bijlage 6. Herinneringsbrief	108
Bijlage 7. Interviewguide patiënten	109
Bijlage 8. Codeboek	114
Bijlage 9. Thick description	122
Bijlage 10. Bevindingen op methodologisch niveau	128

1. Introductie

I. Onderwerp en aanleiding

Onderzoekslijn: duty to recontact

'Duty to recontact' is een onderzoekslijn van de ELSI-onderzoeksgroep¹ binnen de afdeling Klinische Genetica in het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG). Klinische Genetica is het medisch specialisme dat zich bezighoudt met onderzoek naar erfelijke ziekten en aangeboren afwijkingen. De ELSI-onderzoeksgroep doet binnen deze afdeling wetenschappelijk onderzoek naar de ethische, juridische en (psycho-)sociale aspecten van het toepassen van genetische technieken, zoals DNA-diagnostiek (Universitair Medisch Centrum Groningen, 2016a). De ontwikkelingen in de DNA-diagnostiek gaan door nieuwe diagnostische mogelijkheden zeer snel. Dat zorgt ervoor dat nieuwe bevindingen beschikbaar komen, waardoor eerder gemaakte interpretaties kunnen wijzingen. De onderzoekslijn 'duty to recontact' heeft als doel te onderzoeken of oud-patiënten geïnformeerd moeten worden over deze nieuwe en/of herziene medisch relevante bevindingen en wat daarvoor een passende wijze is (Rijksuniversiteit Groningen, 2016a).

Binnen deze onderzoekslijn gaat een experimentele kwantitatieve studie uitgevoerd worden onder ongeveer 250 oud-patiënten naar de ontwikkeling van een hercontact-applicatie, met als doel efficiënt en verantwoord hercontact bij nieuwe of herziene genetische informatie. Hierbij wordt rekening gehouden met de medisch-ethische, juridische en (psycho)sociale eisen bij hercontact (Rijksuniversiteit Groningen, 2016a). In het kader van dit onderzoek wordt eerst een inventarisatie gemaakt van de huidige wijze van hercontact binnen de Klinische Genetica in het UMCG. Dit onderzoek legt de focus op de percepties en ervaringen van de patiëntengroep.

Binnen de cardiogenetica, een deelspecialisme van de Klinische Genetica in het UMCG, worden sinds kort andere diagnostische richtlijnen gebruikt. Het gaat om een gewijzigde genetisch diagnostische beslisboom die onder andere van toepassing is op het ziektebeeld: cardiomyopathie. Cardiomyopathie is een hartspierziekte waarbij de hartspier niet goed samentrekt of niet voldoende ontspant, waardoor de pompfunctie van het hart verminderd is. Hierdoor kunnen er hartfalen en/of hartritmestoornissen optreden wat zelfs kan leiden tot plots overlijden. Deze hartspierziekte kan een erfelijke oorzaak hebben. Dit wordt onderzocht door middel van DNA-diagnostiek, waarbij wordt gekeken of er afwijkingen (varianten) te zien zijn in de genen die betrokken zijn bij de hartziekte (Gezondheidsraad, 2015; Hartstichting, 2016a). Het UMCG bleek voorheen een diagnostische beslisboom te hanteren waarbij de kwalificaties van varianten deels afwijkend waren ten opzichte van kwalificaties van andere geneticacentra in Nederland. Door de richtlijnen van het UMCG met de richtlijnen van de andere centra in overeenstemming te brengen hebben er classificatiewijzigingen plaatsgevonden bij ongeveer 280 patiënten. Het gaat om herclassificaties bij patiënten met het ziektebeeld cardiomyopathie waarbij op een eerder moment is gekeken of dit een eventuele erfelijke oorzaak heeft. Variaties in

¹ Ethical, Legal and Social Issues of clinical genetics.

‘cardiomyopathie-genen’ worden hierbij in categorieën ingedeeld als (waarschijnlijk) onschuldig of (waarschijnlijk) ziekteverwekker. Door de herclassificaties kan het zijn dat een variatie gevonden bij een oud-patiënt nu in een andere categorie valt; waardoor wellicht niet meer duidelijk is of het inderdaad om de erfelijke afwijking gaat of dat de erfelijkheid juist wordt bevestigd. De herclassificaties kunnen zowel consequenties hebben voor de patiënt zelf als voor diens familieleden, het gaat immers om genetisch onderzoek. Bij consequenties voor familieleden valt onder andere te denken aan gewijzigde adviezen betreffende mogelijkheden rondom DNA-diagnostiek. Deze gewijzigde adviezen kunnen onder andere gevoelens van angst en onbegrip oproepen, omdat iemand wellicht een verhoogd risico loopt op het ontwikkelen van cardiomyopathie of juist geen DNA-onderzoek meer mag laten verrichten.

De classificatiewijzigingen hebben geresulteerd in hercontact met een incidenteel grote groep oud-patiënten. Voor aanvang van dit onderzoek zijn er vanuit het lab van het UMCG 156 brieven met herziene genetische informatie over oud-patiënten naar het desbetreffende klinisch genetisch centrum verstuurd. Er zijn meerdere centra betrokken, omdat andere klinisch genetische centra in Nederland ook diagnostiek in het lab van het UMCG hebben laten verrichten in verband met verschillende expertisegebieden. Met een deel van de patiënten, waarover nieuwe informatie beschikbaar is gekomen, is al hercontact opgenomen door een counselor klinische genetica. Er is contact opgenomen met deze oud-patiënten door middel van een brief met informatie over de herclassificatie (zie bijlage 3). De verwachting was dat de brief met informatie over de classificatiewijziging veel vragen en emoties bij deze patiëntengroep zou oproepen. Opvallend genoeg heeft geen enkele oud-patiënt, bij aanvang van dit onderzoek, contact opgenomen met de afdeling Klinische Genetica naar aanleiding van de brief. Mogelijke redenen hiervoor kunnen zijn dat patiënten onduidelijkheden en vragen bij andere zorgprofessionals als hun huisarts of cardioloog hebben neergelegd, dat de brief volledig werd begrepen en volledige duidelijkheid gaf of dat het bericht überhaupt niet was gelezen of aangekomen. Hercontact met deze patiëntengroep en het proces daarna hebben dus meerdere interessante en relevante vragen opgeroepen. Dit incident waarbij met veel oud-patiënten contact is opgenomen, vormt de aanleiding om in kaart te brengen hoe het huidige hercontact vanuit de Klinische Genetica door patiënten wordt ervaren en wat voor acties zij al dan niet hebben ondernomen na hercontact.

In het kort: In dit onderzoek wordt een inventarisatie gemaakt van de huidige praktijk betreffende hercontact in de Klinische Genetica waarbij deze studie zich richt op de percepties van patiënten. Het doel daarbij is om achtergrondinformatie te verkrijgen over de huidige wijze van hercontact. De algemene focus is gericht op de betekenis van hercontact voor patiënten en de opvattingen, ervaringen en emotionele reacties van patiënten, omtrent het hernieuwde contact. Daarnaast worden eventuele vervolgacties die patiënten na hercontact al dan niet hebben ondernomen inzichtelijk gemaakt.

II. Sociologische relevantie

Maatschappelijke relevantie

Het onderzoek is verricht vanuit het kader van kwaliteit van zorg. Een van de uitgangspunten van het UMCG is permanent werken aan kwaliteit van zorg. Patiënten zijn in dit onderzoek

benaderd om bij te dragen aan de kwaliteit van zorg en om hun betrokkenheid te vergroten bij het proces van hercontact. Het vergroten van betrokkenheid wordt beschouwd als bijdragend aan de autonomie van de patiënt (Otten et al., 2015). Patiënten zijn, door mee te werken aan dit onderzoek, in staat om persoonlijke ervaringen te delen en meningen te uiten en kunnen daarmee invloed uitoefenen op het toekomstige proces van hercontact. Daarnaast kan het betrekken van de patiëntengroep worden gezien als een minder paternalistische benadering dan wanneer alleen zorgprofessionals invloed hebben op het proces (Otten et al., 2015).

Als we breder kijken dan het niveau gericht op de autonomie van de patiënt en kwaliteit van zorg, is te zien dat de ontwikkelingen in de genetica en de gevolgen daarvan van invloed zijn op onze gehele samenleving. Hierbij kan de thematiek van de medische ethiek worden aangehaald. Medische ethiek houdt zich bezig met het nadenken over wat goed en verantwoord medisch handelen is. Daarbij worden vragen gesteld als: Mag alles wat medisch en technisch kan? Hoe moeten weldoen en niet-schaden tegen elkaar worden afgewogen? Betekent autonomie dat de keuzevrijheid van de patiënt onbegrensd is? (Centrum voor Ethiek en Gezondheid, 2016a; Centrum voor Ethiek en Gezondheid, 2016b). Binnen deze medisch ethische thematiek is door de Gezondheidsraad en de raad voor de Volksgezondheid en Zorg een toekomstverkenning gemaakt over Ethiek en Gezondheid. Technologische ontwikkelingen in onder andere de genetica vormen hier een belangrijk onderdeel van. De ingewikkelde en vooruitstrevende technieken in de genetica gaan snel en hebben deels een nog onbekende uitwerking op de samenleving. Dit komt mede doordat tegenwoordig gebruik wordt gemaakt van *next generation sequencing* (NGS). NGS duidt op technologieën waarmee snel en relatief goedkoop de volledige genetische code van een mens in kaart gebracht kan worden. Met deze technieken kunnen genetici tegenwoordig genenpanels², exonen³ of het gehele genoom⁴ sequensen in plaats van één enkel gen (Gezondheidsraad, 2015). Aan de ene kant bieden deze nieuwe ontwikkelingen voordelen. Door de snelheid kan eerder een diagnose gesteld of uitgesloten worden en kan een behandeling daarop worden aangepast. Daarnaast zijn er meer opties beschikbaar om te zoeken naar een genetische oorzaak (Gezondheidsraad, 2015).

Echter, deze technologieën zorgen ook voor aandachtspunten en ethische kwesties, waar hercontact om de hoek komt kijken. De kwaliteit van de interpretatie van de sequenties is hierbij een belangrijk punt, dit berust namelijk op afspraken. Door de snelle ontwikkelingen bestaat er een kans dat databases niet helemaal up-to-date zijn of dat interpretaties over bepaalde genetische informatie nog niet voldoende bekend zijn. Door het inzetten van de nieuwe technieken neemt onze kennis over tot nog toe vrij onbekende genen explosief toe. Dit zorgt ervoor dat resultaten kunnen worden herzien of dat er nieuwe interpretaties worden ontdekt (Gezondheidsraad, 2015). Daarnaast leveren de nieuwe technieken verwarring op betreft privacy. Wat moet en kan worden gerapporteerd door wie, aan wie en wanneer? Daarbij vervagen de grenzen tussen onderzoek en de patiëntenzorg. Deze aandachtspunten en ethisch kwesties zullen verder aan bod komen in het theoretisch kader.

² Een panel van een beperkt aantal genen die met een specifieke aandoening geassocieerd worden;

³ Alle voor eiwitten coderende delen van het DNA, gebruikt bij vermoeden defect maar onbekend welke genen;

⁴ Het hele genoom met alle coderende en niet coderende delen van het DNA worden bekeken (Gezondheidsraad, 2015).

De gezondheidsraad heeft op basis van de bovengenoemde punten een aantal adviezen aan het ministerie gegeven. Deze adviezen zijn erop gericht dat er aandacht moet zijn voor verbetering van de kwaliteit van het sequensen op zichzelf, maar ook dat de kennis op het gebied van genetische variatie en interpretatie moet worden vergroot. Hierin moeten zowel de kennis van en over de beroepsgroepen als het gehele publiek een rol spelen (Gezondheidsraad, 2015). Tevens wordt gesteld dat de ethische en juridische kanten van deze ontwikkelingen in de gezondheidszorg en de genetica moeten worden meegenomen. Daarbij moet aandacht zijn voor nieuwe vormen van consent en het vergroten van kennis over genetica en NGS bij professionals en het publiek. De ontwikkelingen in de genetica en hercontact zullen in steeds grotere mate van belang zijn voor onze samenleving. Meer (groepen) mensen zullen in de toekomst met de genetica te maken krijgen, waardoor er aandacht moet zijn voor gezondheidsbeleid. De toekomstverkenning Ethiek en Gezondheid dient als een inspiratiebron voor het opstellen en uitvoeren van gezondheidsbeleid voor de komende jaren (Centrum voor Ethiek en Gezondheid, 2016b). Deze studie omtrent hernieuwd contact met voormalige patiënten naar aanleiding van nieuwe of herziene genetische informatie is een aanzet tot het verbeteren van en het streven naar een efficiënter gezondheidsbeleid betreft hercontact in de Klinische Genetica.

Wetenschappelijke relevantie

Wanneer naar de wetenschappelijke relevantie van dit onderzoek wordt gekeken, kan dit onderzoek worden ingebed in reeds uitgevoerde onderzoeken. Regelmatig verschijnen publicaties en adviesrapporten gericht op de ontwikkelingen in de genetica (Centrum voor Ethiek en Gezondheid, 2016b; Gezondheidsraad, 2015). Een deel van deze publicaties is gericht op de internationale discussie die heeft plaatsgevonden naar aanleiding van NGS technologieën. Deze discussie gaat erover of hercontact vanuit de Klinische Genetica moet worden gezien als plicht of niet. Uit verschillende onderzoeken met betrekking tot deze discussie komt naar voren dat het voor beantwoording van deze vraag relevant is om de percepties van de verschillende stakeholders die betrokken zijn bij hercontact inzichtelijk te maken (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015). Tot op heden is er echter nog maar beperkt onderzoek verricht naar de percepties van patiënten over hoe hercontact op dit moment wordt ervaren en hoe hercontact zou moeten verlopen in de toekomst. Daarnaast blijkt dat empirische gegevens en formele richtlijnen over het opnemen van hercontact schaars zijn (Otten et al., 2015). Het is dus relevant te onderzoeken wat voor invloed hercontact heeft op het leven van de oud-patiënten en hoe dit familieleden beïnvloed. Het is belangrijk om rekening te houden met verschillende effecten van het verstrekken van herziene informatie voor patiënten in bepaalde situaties (Otten et al., 2015). Niet alleen de soort informatie maar ook de achtergrond van de patiënten met betrekking tot medische kennis kan daarbij van invloed zijn. Tevens is het relevant om invloeden en steun vanuit de sociale omgeving van patiënten bij hercontact mee te nemen. Deze scriptie draagt bij aan het vergroten van kennis op dit gebied en is gericht op hercontact in de praktijk. De kennis die wordt opgedaan zal uiteindelijk bijdragen aan een experimentele kwantitatieve studie die binnen de ELSI-onderzoeksgroep uitgevoerd gaat worden gericht op de ontwikkeling van een hercontact methode (Rijksuniversiteit Groningen, 2016a).

2. Theoretisch kader

Tijdens het gehele onderzoek wordt gebruik gemaakt van literatuurstudie. Literatuur wordt in dit onderzoek niet sturend maar ondersteunend gebruikt volgens de principes van *grounded theory* (zie paragraaf 4.II). Allereerst wordt de literatuur gehanteerd om inzichtelijk te maken wat de bestaande inzichten zijn omtrent hercontact en welke leemtes en tekortkomingen er in eerdere onderzoeken naar voren komen. Daarnaast dient de literatuur als startpunt bij de dataverzameling (deductief) en wordt vervolgens ingezet om tijdens het analyseren van de data bepaalde fenomenen en concepten die aan het licht komen te verklaren (inductief).

I. Bestaande inzichten

Zoals kort aangekaart bij de wetenschappelijke relevantie zijn er meerdere onderzoeken verricht en artikelen verschenen omtrent de discussie of hercontact als plicht moet worden gezien. Tevens is er een eerste onderzoek verschenen over de percepties van genetici betreft hercontact vanuit de Klinische Genetica (Carrieri et al., 2016). Er is echter nog maar weinig onderzoek gedaan naar de percepties van patiënten omtrent hercontact. In de reeds uitgevoerde onderzoeken wordt regelmatig het belang van het betrekken van patiënten bij het proces van hercontact genoemd en aangekaart dat het wenselijk is om hier een beter beeld over te krijgen (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015). Het theoretisch kader zal starten met een korte schets over de discussie rondom de vraag of hercontact als plicht moet worden gezien. Vervolgens zal een eerste indruk worden gegeven over wat op dit moment al bekend is over de percepties van voormalige patiënten omtrent de hercontact discussie. Deze twee paragrafen zijn met name gebaseerd op een systematische literatuurreview uitgevoerd door de ELSI-onderzoeksgroep en een survey uit het Verenigd Koninkrijk (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015). Deze artikelen zijn de meest actuele publicaties op dit relatief onontgonnen terrein.

Verder is het voor dit onderzoek van belang om inzichtelijk te maken hoe patiënten classificaties en uitslagen van diagnostische onderzoeken in de cardiogenetica over het algemeen interpreteren en ervaren, onafhankelijk van de vraag of de informatie is herzien. Het stellen van diagnoses en de interpretatie hiervan zal (mede) van invloed zijn op hoe patiënten omgaan met nieuwe herziene informatie. Tot slot wordt het theoretisch kader afgesloten met een indicatie over het algemene begrip van patiënten ten opzichte van de inhoud van brieven met medische uitslagen. Ook het begrip van en over medische informatie in brieven zal naar verwachting van invloed zijn op hoe patiënten uiteindelijk zijn omgegaan met het hercontact.

Duty to Recontact

Door ontwikkelingen in diagnostische mogelijkheden binnen de genetica is bij zorgprofessionals en onderzoekers de vraag gerezen in hoeverre het als plicht moeten worden gezien om met (oud-)patiënten contact op te nemen naar aanleiding van nieuwe en/of herziene genetische informatie.

De ELSI-onderzoeksgroep heeft recent een systematische literatuurreview uitgevoerd om in kaart te brengen wat voor onderzoeken er reeds zijn verricht ten aanzien van de discussie betreft de plicht van hercontact (Otten et al., 2015). Uit deze review blijkt dat het

door de meeste auteurs als wenselijk wordt beschouwd om over nieuwe en/of herziene interpretaties van eerder genetisch onderzoek hercontact op te nemen met voormalige patiënten (Otten et al., 2015). Bij de weergave van de voor- en tegenargumenten, die in de opgenomen onderzoeken naar voren komen, wordt onderscheid gemaakt op juridisch, ethisch, sociaal en praktisch niveau. Daarbij zijn in de review alleen onderzoeken meegenomen waar onder de respondenten geen bestaande arts-patiënt relaties meer bestonden (Otten et al., 2015). De argumenten die op deze verschillende niveaus worden gegeven en waarom hercontact over het algemeen als wenselijk wordt beschouwd, worden in de volgende alinea's toegelicht.

De ethische aspecten die worden genoemd in het kader van hercontact zijn gefocust op de thema's: autonomie van patiënten, het niet-schaden van patiënten en 'weldoen' van zorgprofessionals. Het eerste argument dat pleit voor het opnemen van hercontact is, dat het opnemen van hercontact de autonomie van patiënten kan bevorderen. Nieuwe inzichten kunnen andere en extra mogelijkheden bieden voor voormalige patiënten (Otten et al., 2015). Verder kan nieuwe informatie in sommige gevallen het risico op ziekte en overlijden van familieleden verlagen omdat aan de hand van deze informatie screening en behandeling geboden kan worden (Carrieri et al., 2016). Een ander argument dat pleit voor het opnemen van hercontact is dat een patiënt niet kan weten wat voor soort informatie kan worden verstrekt. Een afwijzing voor het opnemen van hercontact kan daarom een onvoldoende geïnformeerde afwijzing zijn, omdat een patiënt de afwijzing kan baseren op verkeerde en/of onvolledige informatie⁵. Maar aan de andere kant wordt benoemd dat er wel respect moet zijn ten opzichte van de voorkeur van de patiënt en het 'recht op niet weten' (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015). Wanneer wordt gekeken in het licht van het ethische principe 'de patiënt niet schaden', wordt aangegeven dat dit alleen als argument tegen het verstrekken van onderzoeksresultaten en het opnemen van hercontact gebruikt dient te worden als er een directe en duidelijke aanwijsbare reden is die de veiligheid van de patiënt in gevaar zal brengen (Shalowitz & Miller, 2008). De belangrijkste conclusie die op ethisch vlak wordt getrokken ten aanzien van hercontact, of het nu een plicht is of niet, is dat bij hercontact vooral rekening gehouden moet worden met het feit dat informatie voor iedereen een verschillend effect zal hebben. Dit hangt grotendeels af van het soort informatie en het moment waarop de informatie wordt verstrekt, maar ook van het vermogen van iemand om de informatie te begrijpen en op waarde te schatten (Otten et al., 2015).

Juridische argumenten omtrent de plicht van hercontact hebben te maken met de aansprakelijkheid van zorgprofessionals. Het argument dat hier voor het opnemen van hercontact wordt gegeven is dat hercontact voorkomt dat zorgprofessionals aansprakelijk worden gesteld voor nalatigheid bij oud-patiënten (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015). Maar aan de andere kant wordt gezegd dat patiënten de zorgprofessionals in dat geval wel kunnen aanklagen in verband met hun 'recht op niet weten'. Om deze reden wordt gesteld dat het niet wenselijk is om hercontact juridisch vast te leggen, maar dat het moet worden gezien als een aannemelijke, morele inspanning van zorgprofessionals. Hercontact zou geen juridische plicht maar een (zorg)plicht van de zorgprofessionals moeten zijn waarbij tijdens de afweging voor het opnieuw opnemen van contact de context van de situatie moet worden

⁵ De informatieplicht van de arts en het toestemmingsvereiste valt onder de informed consent (KNMG, 2016).

meegenomen. Deze aspecten en de wens om de plicht van hercontact niet juridisch vast te leggen hangen samen met de praktische beperkingen op het gebied van de beschikbaarheid van middelen om voormalig patiënten te hercontacteren. Daarbij valt te denken aan de afwezigheid van een efficiënte methode om contact op te nemen, gebrek aan tijd en geld of niet in het bezit zijn van up-to-date gegevens van voormalige patiënten (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015).

Op sociaalpsychologisch niveau richt de discussie omtrent de plicht van hercontact zich grotendeels op de psychologische impact die hercontact kan hebben op patiënten (Otten et al., 2015; Shalowitz & Miller, 2008). Hercontact kan aansluiten bij de behoeften van een persoon om geïnformeerd te zijn en blijven en om aan de hand van deze informatie weloverwogen beslissingen te nemen en onzekerheden bij deze beslissingen te elimineren (Otten et al., 2015). Tevens blijkt dat de psychologische impact van het krijgen van genetisch informatie minder negatief is dan vaak wordt verwacht, patiënten beschikken over het algemeen over goede 'coping skills' (Shalowitz & Miller, 2008). Desondanks kan de psychologische impact wel negatief zijn. Hercontact kan angst en stress verhogen en negatieve effecten hebben op iemands zelfbeeld en familierelaties. Hierbij wordt aangegeven dat hercontact om deze reden niet onwenselijk is, maar dat rekening gehouden moet worden met de psychologische impact die hercontact kan hebben (Otten et al., 2015). Ook bij dit punt komt dus naar voren dat het vooral belangrijk is om rekening te houden met de verschillende effecten van het verstrekken van herziene informatie voor patiënten in bepaalde situaties.

Ondanks dat er ook duidelijke tegenargumenten zijn ten opzichte van de plicht van hercontact, wordt het over het algemeen wel gezien als 'morele plicht'. Een morele plicht waar zowel zorgprofessionals, patiënten als laboranten verantwoordelijk voor zijn. Mensen vanuit het lab hebben de 'morele plicht' om counselors geïnformeerd en up-to-date te houden, counselors hebben de 'morele plicht' om patiënten te informeren over nieuwe en herziene bevindingen en patiënten hebben de 'morele plicht' om zorgprofessionals te informeren over hun voorkeuren betreft hercontact (Otten et al., 2015). Alle argumenten tegen elkaar afgezet, wordt hercontact dus over het algemeen als moreel/ethisch wenselijk beschouwd, maar blijkt er geen juridische basis te zijn voor het vastleggen van hercontact in de Klinische Genetica. Het gewicht van de voor- en tegenargumenten is afhankelijk van de situatie en het soort informatie, waardoor ook de rechtvaardiging om wel of niet over te gaan tot hercontact per situatie verschilt (Otten et al., 2015; Shalowitz & Miller, 2008). De rechtvaardiging hangt samen met de vraag of de herziene informatie te verwerken is in het medisch behandelbeleid of dat de inhoud van de informatie onzeker is. Door verschillen in de te verstrekken informatie en de verschillende situaties zal een algemeen vastgestelde plicht voor het opnemen van hercontact in de Klinische Genetica niet mogelijk zijn. Het is daarom zaak om niet alleen te blijven focussen op de discussie of hercontact als plicht moet worden gezien of niet, maar het is nu ook van belang te onderzoeken in welke situaties en op welke manier hercontact zou moeten verlopen. Om dit te bereiken zal een inventarisatie gemaakt moeten worden van de percepties van patiënten en zorgprofessionals in de Klinische Genetica, om deze percepties in het proces van hercontact mee te nemen (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015).

In het Verenigd Koninkrijk is reeds een onderzoek verricht omtrent hercontact onder zorgprofessionals uit verschillende klinisch genetische centra. Er is een survey uitgevoerd waarbij een eerste inventarisatie is gemaakt van de huidige praktijken betreft hercontact vanuit de ogen van de counselors klinische genetica (Carrieri et al., 2016).

Ook in dit onderzoek komt naar voren dat hercontact als ethisch wenselijk wordt beschouwd en wordt gezien als een belangrijk aspect ten aanzien van het leveren van goede kwaliteit zorg in de Klinische Genetica. Maar in de praktijk blijken er grote verschillen in aanpak tussen de verschillende klinisch genetische centra te zijn. Het eerste punt dat in dit onderzoek naar voren komt is dat er geen algemene professionele consensus bestaat over de vraag wanneer en hoe oud-patiënten ge-herinformeerd moeten worden. Wel wordt duidelijk dat over het algemeen hercontact wordt opgenomen zodra er nieuwe herziene informatie beschikbaar is, maar dat dit niet routinematig gebeurt. De meest gegeven reden waarom zorgprofessionals hercontact opnemen is de beschikbaarheid van nieuwe diagnostische testen, nieuwe richtlijnen of herclassificaties. Daarbij geven zorgprofessionals aan dat ze hercontact met name als belangrijk beschouwen wanneer het invloed heeft op het medisch behandelbeleid van de patiënt of diens familieleden. Wat hier tevens naar voren komt is dat slechts een aantal klinisch genetische centra vastgestelde procedures hanteert voor het opnemen van hercontact maar dat deze procedures tussen de centra ook weer van elkaar verschillen (Carrieri et al., 2016).

Verder komt uit de survey naar voren dat zorgprofessionals op dit moment over het algemeen geen routinematige navraag doen naar de voorkeuren van patiënten wat betreft hercontact als onderdeel van het informed consent (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015). Ook bij dit punt wordt duidelijk dat er een verschil in aanpak is tussen de klinisch genetische centra. Een aantal centra rapporteert de voorkeuren van patiënten systematisch en bij anderen gebeurt dit maar af en toe. Daarnaast zijn er ook centra die aangeven helemaal niet naar de voorkeuren van patiënten te vragen. Voorkeuren van patiënten meenemen als onderdeel van het informed consent wordt wel aangekaart als een mogelijkheid om hercontact in de toekomst op een gestructureerde manier te laten verlopen. Echter, hierbij wordt aangegeven dat dit zou kunnen leiden tot onrealistische en niet waar te maken verwachtingen, alleen al om het feit dat klinisch genetische centra niet altijd in het bezit zijn van up-to-date gegevens van voormalige patiënten (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015).

Deze survey was het eerste verkennende onderzoek naar de huidige hercontact praktijken in de klinische genetica. Ook hier wordt duidelijk dat het van belang is dat er meer onderzoek wordt gedaan op gebied van hercontact in en tussen verschillende landen en de verschillende stakeholders die betrokken zijn bij dit proces.

Eerste indrukken van de percepties van patiënten omtrent hercontact

Wanneer wordt gekeken naar wat al bekend is over de percepties van patiënten als het gaat om hercontact in de genetica wordt duidelijk dat ook hierin beperkte mate onderzoek naar is gedaan. Het belang van het meenemen van de percepties van patiënten in het proces van hercontact wordt in reeds uitgevoerde onderzoeken wel meermaals benadrukt. Deze onderzoeken geven daarbij al een eerste indruk over de verwachtingen en percepties van patiënten betreft het opnemen van hernieuwd contact in de Klinische Genetica (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015).

De eerste impressie die in de review naar voren komt, is dat het ontvangen van nieuwe en/of herziene medische onderzoeksresultaten na genetisch onderzoek ook door patiënten als wenselijk wordt beschouwd. In een deel van de opgenomen artikelen in de review wordt beschreven dat een groot aantal van de patiënten hercontact als positief aanduidt. Het hoofdargument waarom deze patiënten hercontact als gewenst zien, is omdat ze door hercontact beter geïnformeerd zijn over hun medische situatie (Otten et al., 2015). Tevens wordt het argument ‘het recht op het weten van de informatie’ door patiënten aangehaald, omdat ze deze nieuwe informatie kunnen gebruiken bij het maken van persoonlijke risico inschattingen en keuzen (Shalowitz & Miller, 2008). Aan de andere kant zijn er ook patiënten die negatief tegen het opnemen van hernieuwd contact aankijken. Het hoofdargument dat door deze patiënten wordt gegeven is dat ze door hercontact opnieuw moeten leren omgaan (copen) met informatie en dat door deze informatie nieuwe angsten ontstaan. Verder wordt aangekaart dat naast een ‘recht op weten’ ook een ‘recht op het niet weten’ bestaat (Otten et al., 2015).

Een ander punt dat naar voren komt wanneer wordt gekeken naar percepties van patiënten omtrent hercontact is dat de patiënten de counselors als verantwoordelijk beschouwen voor het terugkoppelen van resultaten en het op de hoogte stellen van nieuwe bevindingen (Kausmeyer et al., 2006; Otten et al., 2015). Hierbij zien patiënten voor zichzelf geen grote rol, terwijl de counselors aangeven dat patiënten ook een rol zouden moeten spelen in het proces van hercontact en dat patiënten samen met de counselors deels verantwoordelijk zijn. Deze rol van patiënten heeft te maken met het aangegeven van voorkeuren betreft hercontact en het informeren naar ontwikkelingen en nieuwe inzichten in de genetica (Carrieri et al., 2016; Kausmeyer et al., 2006; Otten et al., 2015).

Tot slot komt uit een onderzoek van Shalowitz en Miller (2008) naar voren dat het nog onduidelijk is of de communicatie van onderzoeksresultaten naar patiënten, de percepties van patiënten ten opzichte van genetisch onderzoek en de counselors klinische genetica (significant) beïnvloeden. Daarbij geven de onderzoekers aan dat het interessant is om te kijken of de ervaringen omtrent het terugkoppelen van onderzoeksresultaten van invloed zijn op het laten verrichten van biomedisch onderzoek in een later stadium van het leven van patiënten. Het terugkoppelen van onderzoeksresultaten en dus ook het opnemen van hernieuwd contact na gewijzigde resultaten zal waarschijnlijk van invloed zijn op het vertrouwen dat (oud-)patiënten in de counselors klinische genetica en de genetica op zichzelf hebben (Shalowitz & Miller, 2008). Door hercontact kan het vertrouwen afnemen omdat eerdere resultaten zijn herzien (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015).

Algemene reacties van patiënten op diagnostiek in de cardiogenetica

Naast de discussie omtrent de plicht van hercontact in de genetica en de percepties van de verschillende betrokkenen, is het van belang om in beeld te brengen hoe patiënten tegen de diagnostiek in de cardiogenetica aankijken. Het gaat immers over hernieuwd contact na herziene informatie over erfelijkheidsonderzoek gericht op het ziektebeeld cardiomyopathie. Uit onderzoek blijkt dat het ontvangen van onderzoeksresultaten en het stellen van een diagnose in de gezondheidszorg als belangrijkste momenten tijdens het ziekteproces worden beschouwd door patiënten (Shalowitz & Miller, 2008). De oud-patiënten die tijdens dit onderzoek worden benaderd hebben allemaal genetisch onderzoek laten verrichten naar aanleiding van het ziektebeeld cardiomyopathie. Alleen al het stellen van de diagnose

cardiomyopathie kan veel invloed hebben op het leven van de patiënt en diens omgeving. De houding van een patiënt ten opzichte van cardiomyopathie kan ook van invloed zijn op hoe iemand reageert op het krijgen van informatie over of het ziektebeeld een genetische oorzaak heeft of niet. Daarnaast kan het tevens een uitwerking hebben op de omgang met herziene informatie over deze erfelijke oorzaak.

Het krijgen van de diagnose cardiomyopathie heeft zoals gezegd zowel invloed op het leven van de patiënt zelf als op zijn sociale omgeving. Wanneer de diagnose cardiomyopathie wordt gesteld zal een patiënt een manier moeten vinden om zich te heroriënteren op de toekomst en moeten leren omgaan met zijn gewijzigde referentiekader. De invloed van en op zijn sociale omgeving zal tevens een uitwerking hebben op de heroriëntatie en de reactie op het krijgen van een diagnose (Bratt, Sparud-Lundin, Ostman-Smith, & Axelsson, 2012; Ingles, Lind, Phongsavan, & Semsarian, 2008). Wanneer een patiënt veel steun vanuit zijn omgeving krijgt zal zijn reactie anders zijn dan wanneer dit niet gebeurt. Tevens heeft kennis en achtergrond van een patiënt hier mee te maken. Het leren omgaan met een medische diagnose door patiënten gebeurt op verschillende wijzen. De eerste periode na het horen van de diagnose, in dit geval cardiomyopathie, staat met name in het teken van verdriet. Dit komt door gevoelens van teleurstelling, oneerlijkheid en het gevoel van verlies van vrijheid (met betrekking op de toekomst) (Bratt et al., 2012; Shalowitz & Miller, 2008). Een andere reactie die het stellen van een diagnose oproept is angst. Angst over waar de diagnose toe zal leiden en angst voor de risico's die het ziektebeeld met zich meebrengt. Tot slot is dankbaarheid een manier om met de diagnose om te gaan. Deze reactie volgt vaak op een later moment na het stellen van de diagnose (Bratt et al., 2012). Dankbaarheid kan worden ervaren ten opzichte van het feit dat de diagnose op tijd is gesteld en er een medisch behandelbeleid op kan worden afgesteld (Bratt et al., 2012; Shalowitz & Miller, 2008).

De adviezen en aanbevelingen gericht op leefstijl na het stellen van de diagnose cardiomyopathie worden door de patiënten gezien als de belangrijkste beperking in het dagelijks leven, met name op fysiek vlak (Bratt et al., 2012; Ingles et al., 2008). Toekomstperspectieven moeten in sommige gevallen door deze adviezen worden gewijzigd. Daarnaast ervaren patiënten de 'tastbaarheid' van de ziekte als een beperking in het dagelijks leven. Door constant bezig te moeten zijn met wat wel en niet mag en het nemen van medicatie is de ziekte altijd aanwezig. Verder vinden er vaak veranderingen plaats in de sociale omgeving waar een patiënt mee moet leren omgaan. Bepaalde werkzaamheden en activiteiten in de vrije tijd kunnen niet meer worden uitgevoerd door de symptomen en leefstijlregels, waardoor sociale contacten verloren kunnen gaan. De algemene conclusie is dat na het krijgen van de diagnose cardiomyopathie, patiënten tijd en begeleiding nodig hebben om de risico's en gevolgen te verwerken, te accepteren en hun leven opnieuw in te richten met gewijzigde toekomstperspectieven (Bratt et al., 2012; Ingles et al., 2008).

Wanneer wordt gekeken naar het horen van het zijn van drager van een mutatie in een gen dat kan leiden tot het ziektebeeld cardiomyopathie levert dat bij de patiënten een iets andere reactie op. Daar gaat het vooral om de perceptie en interpretatie van de risico's en de eventuele gevolgen van het dragerschap voor de patiënt. Deze perceptie van het risico is een belangrijk aspect wanneer wordt gekeken naar de psychologische impact en de invloed van het dragerschap op de kwaliteit van leven van de patiënt. Hier komt naar voren dat het dragerschap alleen niet direct een negatieve invloed heeft op de kwaliteit van leven. Pas

wanneer de aan cardiomyopathie gerelateerde symptomen aanwezig zijn zorgt dit voor een negatief effect op de ervaren (fysieke) kwaliteit van leven (Christiaans et al., 2009). Dat het dragerschap niet direct een negatieve invloed heeft op het kwaliteit van leven zou verklaard kunnen worden doordat het vaak gaat om dragers die preventief zijn getest. De genetische en cardiologische diagnostiek nemen onzekerheden over het wel of geen drager zijn weg en dit vergroot het gevoel van controle. Aan de andere kant, ondanks het wegnemen van deze onzekerheden, kan het dragerschap uiteindelijk ook angst bij deze groep oproepen. Deze angst heeft te maken met het risico op het ontwikkelen van cardiomyopathie, maar ook met eventuele risico's en gevolgen voor bijvoorbeeld kinderen en kleinkinderen (Ingles et al., 2008). In dit huidige onderzoek worden alleen dragers geïnterviewd waarbij ook daadwerkelijk de diagnose cardiomyopathie is gesteld. Wanneer wordt gekeken naar het dragerschap in combinatie met cardiomyopathie wordt een negatievere psychologische impact en een lagere kwaliteit van leven aangegeven. De aanwezigheid van de ziekte zelf heeft dus naast het drager zijn met name een negatief effect op de ervaren fysieke en mentale kwaliteit van leven (Christiaans et al., 2009; Ingles et al., 2008). Tot slot komt naar voren dat patiënten met cardiomyopathie, die gespecialiseerde klinische genetica afdelingen bezoeken en begeleiding krijgen van een counselor klinische genetica, zich beter kunnen aanpassen aan de ziekte en het dragerschap en daardoor minder angst uiten dan de patiënten die dit niet doen (Ingles et al., 2008).

Interpretatie van brieven met medische informatie door patiënten

De interpretatie en het begrip van medisch informatie in brieven door patiënten is het laatste onderdeel dat in het theoretisch kader wordt toegelicht. Zoals beschreven in de introductie worden de percepties van patiënten omtrent hercontact vanuit de Klinische Genetica in kaart gebracht. Om deze percepties inzichtelijk te kunnen maken is het van belang dat eerst wordt achterhaald wat überhaupt het begrip van patiënten is over de informatie die ze hebben gekregen. Om hier onderzoek naar te kunnen doen wordt weergegeven wat op basis van bestaande publicaties bekend is over de interpretatie van brieven met medische resultaten door patiënten.

Brieven met medische resultaten en labuitslagen zijn vaak in eerste instantie geschreven door en voor medici in plaats van voor patiënten, waardoor de informatie in deze rapporten over het algemeen moeilijk te begrijpen is voor patiënten zonder medische kennis (Haga et al., 2014; Keselman et al., 2007). Een gebrek aan begrip van patiënten over de genetica en de beschreven informatie in de medische brieven beperkt de mogelijkheden van wat patiënten met deze medische informatie zouden kunnen doen. Daarnaast blijkt dat patiënten die minder van hun eigen medische informatie begrijpen minder betrokken zijn bij en minder tevreden met hun medische zorg (Haga et al., 2014). Dit heeft tevens invloed op de vertaalslag die patiënten maken naar hun uiteindelijke gezondheidssituatie. Patiënten zullen minder snel de aanbevolen interventies internaliseren en de beschreven consequenties aanvaarden. Verder kan gebrek aan begrip leiden tot angst en verwarring ten aanzien van het doel en de uitkomst van de genetische screening, wat weerstand oproept ten opzichte van de algemene medisch genetische zorg (Haga et al., 2014). Het is dus van groot belang dat genetische informatie zo gepresenteerd wordt dat patiënten de informatie in de brieven begrijpen en kunnen handelen naar de gegeven informatie (Haga et al., 2014; Keselman et al.,

2007). Naast dat over het algemeen niet alle informatie voor patiënten duidelijk is, zijn genetische rapportages aangevraagd door andere medische specialisten vaak voor hen ook moeilijk te interpreteren. Dit geeft extra het belang aan dat genetische informatie zo geformuleerd moet worden dat het door niet-genetici begrepen wordt zodat er naar deze informatie gehandeld kan worden (Haga et al., 2014).

Barrières die problemen kunnen opleveren omtrent het begrip van genetische uitslagen door patiënten worden in de literatuur aangeduid met de begrippen: *health literacy*, *genetic literacy* en risicoperceptie (Haga et al., 2014).

Health literacy heeft te maken met kennis en vaardigheden van een patiënt die betrekking hebben op het gebied van het lezen en begrijpen van (gezondheid)informatie. Een lage *health literacy* heeft een negatieve invloed op het begrijpen en toepassen van genetische informatie ten aanzien van het inschatten van risico's en het nemen van beslissingen, die een patiënt moet maken ten opzichte van zijn behandelbeleid (Haga et al., 2014; Shalowitz & Miller, 2008). Hierbij is de 'leesbaarheid kloof' tussen patiënten en zorgprofessionals de grootste barrière. De 'taal' die wordt gebruikt door zorgprofessionals is van een ander niveau dan die van de patiënt. De *health literacy* van patiënten is onder andere af te leiden uit dagelijkse bezigheden, het opleidingsniveau, de achtergrond en eerdere ervaringen met de gezondheidszorg. Daarnaast hangen *self-efficacy* en managementvaardigheden van de patiënt samen met het interpreteren en het proberen begrijpen van de genetische informatie (Haga et al., 2014).

Genetic literacy is een specifiek onderdeel van *health literacy* en is gericht op vaardigheden en kennis ten aanzien van de genetica. Deze vaardigheden en kennis heeft een patiënt nodig voor 'geïnformeerde' besluitvorming. Onbekendheid van en over genetische concepten en termen kunnen een belemmering vormen in het adequaat handelen na het krijgen genetische resultaten (Haga et al., 2014; Keselman et al., 2007). Zoals eerder genoemd geldt deze belemmering in de interpretatie van genetische resultaten vaak voor zowel patiënten als niet-genetische zorgprofessionals en verwijzers (Haga et al., 2014).

Tot slot is het van belang dat rekening wordt gehouden met het begrip dat patiënten hebben over de risico's en consequenties van de resultaten, los van de begrijpelijkheid van de gebruikte termen. Dit hangt samen met factoren als etniciteit en cultuur maar ook met aspecten als: motivationele- en emotionele staat, onderliggende verwachtingen en ervaringen van bijvoorbeeld andere familieleden met soortgelijke medische uitslagen (Haga et al., 2014).

De beschreven onderdelen die van belang zijn rondom het begrip van medische en genetische uitslagen worden verwerkt in het onderzoeksinstrument dat voor deze scriptie is ontwikkeld en gebruikt. Op deze manier worden de achterliggende factoren in kaart gebracht zodat daaruit af te leiden is hoe het begrip was rondom de informatie die is gegeven tijdens het opgenomen hercontact.

II. Conceptueel model

Uit bovenstaande paragrafen is naar voren gekomen dat meerdere factoren van invloed kunnen zijn op de percepties die voormalige patiënten hebben over het opnemen van hernieuwd contact. Het conceptueel model geeft inzicht in de interpretatie van de bestaande

literatuur door de onderzoeker en de punten die worden meegenomen tijdens de volgende fasen van dit onderzoek.

Allereerst is het van belang om de persoonskenmerken en de sociale omgeving van de oud-patiënten gedurende het gehele onderzoek mee te nemen. Bij persoonskenmerken valt te denken aan het opleidingsniveau, de werkzaamheden, de achtergrond en de leeftijd van de voormalige patiënten. Ook kan de sociale omgeving van de voormalige patiënten van invloed zijn op de percepties die ze hebben omtrent hercontact. Dit zal onder andere beïnvloed worden door ervaren sociale steun. Maar ook door reacties van en gevolgen voor de sociale omgeving zelf. Het hercontact is immers ook van belang voor familieleden. Tot slot is de verwachting dat eerdere ervaringen en contacten met de gezondheidszorg van invloed zijn op de percepties van de voormalige patiënten. Hierbij valt onder andere te denken aan het eerdere contact met de klinische genetica maar ook aan invloeden en steun van een cardioloog en/of huisarts waar oud-patiënten onder controle staan.

Een volgende verwachting is dat de percepties van oud-patiënten omtrent hercontact gebonden zijn aan de betekenis en de waarde die patiënten aan het opnemen van hernieuwd contact hechten. Zo is de voorspelling dat de wenselijkheid van hercontact afhankelijk is van het soort informatie, het moment waarop de informatie wordt gegeven en door wie de informatie wordt verstrekt. Daarbij is ook het belang van de informatie voor familieleden van toepassing. Het tweede punt dat rondom de betekenis van hercontact voor oud-patiënten moet worden meegenomen is dat de impact van hercontact zowel positief als negatief kan zijn. Enerzijds kan het aansluiten bij de behoefte van een patiënt om geïnformeerd te zijn, anderzijds kan hercontact onzekerheden oproepen en stress verhogen. Daarnaast kan door hercontact het vertrouwen in de genetica afnemen, omdat oude resultaten zijn herzien en vervolgens onverwacht zonder aankondiging hercontact wordt opgenomen. Verder is de verwachting dat de voormalige patiënten hercontact niet als juridische plicht zien maar wel als wenselijk (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015). Wanneer wordt gekeken naar de rol van patiënten in het hercontact proces is de verwachting dat de oud-patiënten geen of slechts een kleine rol voor zichzelf zien weggelegd (Carrieri et al., 2016; Kausmeyer et al., 2006; Otten et al., 2015).

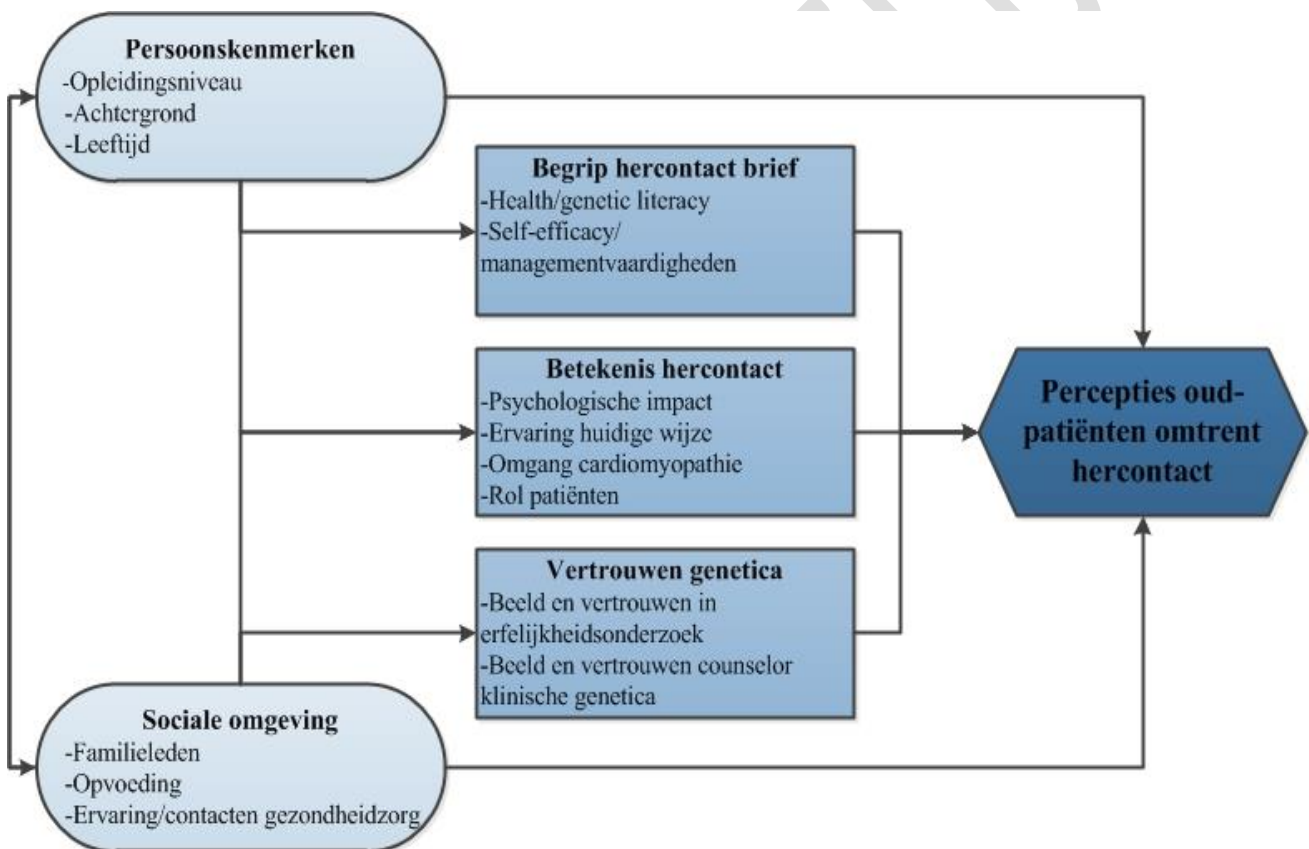
Naast de betekenis en waarde van hercontact is ook de verwachting dat de houding van patiënten ten opzichte van de diagnose cardiomyopathie en het dragerschap op zichzelf, van invloed kunnen zijn op de percepties omtrent hercontact. Het krijgen van een medische diagnose kan verschillende reacties oproepen als: angst, verdriet en dankbaarheid. Daarbij zijn de aanwezigheid en de ernst van symptomen van belang voor de ervaren kwaliteit van leven, aangezien toekomstperspectieven kunnen wijzigen (Bratt et al., 2012; Christiaans et al., 2009; Ingles et al., 2008). Verder is de verwachting dat het dragerschap en de herziene informatie een andere impact hebben wanneer iemand kinderen en kleinkinderen heeft dan wanneer iemand die niet heeft.

Wat tevens een grote invloed zal hebben op de percepties van oud-patiënten omtrent hercontact is het begrip dat zij hebben rondom de hercontact brief met herziene informatie. Wanneer de brief niet wordt begrepen zal de reactie naar verwachting anders zijn dan wanneer de inhoud duidelijk is. Onbegrip kan namelijk leiden tot angst en onzekerheid over de eigen gezondheidstoestand. Dit kan tevens leiden tot wantrouwen in de genetica en minder betrokkenheid bij het medisch behandelbeleid. Het begrip rond medische informatie hangt

samen met het opleidingsniveau, de *health-* en *genetic literacy* en de achtergrond van een patiënt. Daarnaast hangt het begrip samen met de *self-efficacy* en managementvaardigheden van oud-patiënten waarmee het begrip kan worden vergroot. Een voorbeeld daarvan is het gebruik maken van kennis uit de sociale omgeving. Tot slot moet bij het begrip rond de hercontact brieven rekening gehouden worden met het niveauverschil tussen medici en leken (Haga et al., 2014).

Het begrip rondom de hercontact brief kan worden ingedeeld in daadwerkelijk begrip (patiënten geven juiste medische feiten) en ervaren begrip (beweerde begrip door patiënten). Deze beide punten kunnen een aanvulling vormen waarom oud-patiënten een bepaalde perceptie over hercontact hebben.

In figuur 1 is een schematische weergave te zien van de factoren die worden meegenomen bij het in kaart brengen van de percepties van voormalige patiënten omtrent hercontact. Deze deductieve inzichten zullen in de loop van het onderzoek al dan niet verklarend worden gebruikt en inductief worden aangevuld.



Figuur 1. schematische weergave conceptueel model

3. Probleemstelling

I. Doelstelling

Het algemene doel van dit onderzoek is om in-depth informatie te verzamelen over de percepties van patiënten over het opnemen van hernieuwd contact vanuit de Klinische Genetica.

Subdoelen

- Beschrijven hoe patiënten de gekregen informatie interpreteren, hoe zij denken over hercontact en wat hercontact voor hen betekent;
- Verkennen en in kaart brengen wat voor acties patiënten ondernemen naar aanleiding van het hercontact;
- Begrijpen waarom patiënten bepaalde percepties hebben en acties ondernemen.

II. Onderzoeksvraag

Wat zijn de percepties van voormalige patiënten over de huidige aanpak van hernieuwd contact in de Klinische Genetica?

Onderzoeks-deelvragen

1. Wat zijn de ervaringen van patiënten ten aanzien van hercontact en wat betekent dit voor hen?
2. Hoe is het begrip omtrent de classificatiewijziging en de consequenties daarvan?
3. Welke acties ondernemen patiënten na hercontact en waarom?

III. Operationalisatie centrale begrippen

Duty to recontact (DTR)/Hercontact: Hiermee wordt de situatie omschreven waarin, vanuit de afdeling Klinische Genetica, hernieuwd contact wordt opgenomen met een voormalig patiënt, omdat er door toegenomen kennis nieuwe of herziene informatie is over de resultaten van een genetisch onderzoek dat in het verleden verricht is (Rijksuniversiteit Groningen, 2016a).

ELSI-(onderzoeksgroep): Ethical, legal and social issues of clinical genetics (Rijksuniversiteit Groningen, 2016a).

DNA-diagnostiek: Voor een aantal erfelijke hart- en vaatziekten kan diagnostiek worden verricht waarbij wordt gekeken of er afwijkingen te zien zijn in de genen die betrokken zijn bij de erfelijke hart- of vaatziekte. Deze onderzoeken vinden plaats op de afdeling Klinische Genetica (Hartstichting, 2016b).

Next-Generation Sequencing (NGS): technologieën waarmee snel en relatief goedkoop de volledige genetische code van een mens in kaart gebracht kan worden (Gezondheidsraad, 2015).

Cardiogenetica: Cardiogenetica is een samenwerking tussen de afdeling Cardiologie (hartziekten) en de afdeling Klinische Genetica (erfelijke ziekten) van het UMCG. De cardiogenetica doet onderzoek naar erfelijke hartziekten bij patiënten en/of hun

familieleden. Als uit resultaten blijkt dat een patiënt een erfelijke hartziekte heeft, dan kan dit gevolgen hebben voor zowel de patiënt als diens familieleden (Universitair Medisch Centrum Groningen, 2016b).

(Erfelijke) Cardiomyopathie: Cardiomyopathie is een hartspierziekte waarbij de hartspier niet goed samentrekt of niet voldoende ontspant, waardoor de pompfunctie van het hart verminderd is en er hartfalen en/of hartritmestoornissen kunnen optreden, wat kan resulteren in vroegtijdig overlijden. Bij dilaterende cardiomyopathie is de hartspier verwijd en bij hypertrofische cardiomyopathie is de hartspier verdikt. Cardiomyopathie is een chronische ziekte en kan erfelijk bepaald zijn door een (doorgegeven) mutatie in het DNA. Bij vroegtijdige opsporing van cardiomyopathie kan behandeling gericht worden op het bestrijden van klachten en het voorkomen van verergering van de aandoening (Hartstichting, 2011; Hartstichting, 2016a).

Mutatie: Mutaties zijn veranderingen in het erfelijk materiaal. Het gaat om een defect in een gen (een verandering in de nucleotidenvolgorde). Deze mutaties kunnen worden doorgegeven van ouder op kind maar hoeven niet per definitie erfelijke aandoeningen te veroorzaken (Hartstichting, 2016b).

(her)classificatie: Een classificatie geeft een systematisch indeling weer. Hier gaat het om de classificaties van gen mutaties waarbij de mutatie wordt ingedeeld op het criterium of de mutatie al dan niet een ziekteverwekker is, van in dit geval Cardiomyopathie. Er wordt onderscheid gemaakt in de volgende classificaties: pathogenic, likely pathogenic, VOUS, likely benign en benign. Met herclassificatie wordt een wijziging van de eerdere toegewezen classificatie bedoeld.

Pathogenic/pathogeen: mutatie → ziekteverwekker.

Likely Pathogenic: mutatie → waarschijnlijk ziekteverwekker.

VOUS: variants of unknown significance, (ongeclassificeerde mutatie).

Likely benign: Mutatie → waarschijnlijk onschuldig.

Benign: Mutatie → onschuldig.

Tabel 3.1. Meest voorkomende classificatiewijzigingen in de huidige situatie.

Classificatiewijziging	Betekenis
Likely Pathogenic → Pathogenic	Van een classificatie waarbij de gevonden variatie waarschijnlijk de erfelijke oorzaak is voor cardiomyopathie naar een classificatie waarbij het nog meer zeker is dat de variatie inderdaad erfelijke cardiomyopathie veroorzaakt.
Likely Pathogenic → VOUS	Van een classificatie waarbij de gevonden variatie waarschijnlijk de erfelijke oorzaak is voor cardiomyopathie naar een classificatie waarbij de betekenis van de variatie minder duidelijk is. Het is dus onduidelijk of het om een onschuldige variatie gaat of dat de variatie heeft bijgedragen aan het ontstaan van cardiomyopathie.
Likely Pathogenic → Likely Benign	Van een classificatie waarbij de gevonden variatie waarschijnlijk de erfelijke oorzaak is voor cardiomyopathie naar een classificatie waarbij het waarschijnlijk om een onschuldige variatie gaat en de variatie niet bijdraagt aan het ontstaan van cardiomyopathie.

4. Methode

Voor het uitvoeren van dit onderzoek wordt gebruik gemaakt van een kwalitatieve onderzoeksmethode. De focus in dit onderzoek is verkennend en beschrijvend van aard. Om het onderzoeksproces te structureren wordt de *qualitative research cycle* van Hutter en Hennink gehanteerd. Aan de hand van deze methode is het onderzoeksproces in drie verschillende fasen verdeeld: de *design cycle*, de *ethnographic cycle* en de *analytic cycle* (Hennink, Hutter, & Bailey, 2010). Deze fasen zijn echter geen lineair proces, maar lopen in elkaar over of worden tegelijkertijd uitgevoerd. Kwalitatief onderzoek is inductief van aard waarbij gebruik wordt gemaakt van deductief redeneren. De bestaande inzichten zijn bij het ontwikkelen van het onderzoeksinstrument en de dataverzameling als uitgangspunt genomen en gaandeweg het proces aan de hand van nieuwe inzichten uitbereid.

I. Kwalitatief onderzoek

Om verschillende redenen kan gekozen worden voor het gebruik van een kwalitatieve onderzoeksmethode. De hoofdreden om voor kwalitatief onderzoek te kiezen is vaak wanneer men over een bepaald onderzoeksobject of onderwerp in-depth informatie en begrip wil verkrijgen. Daarbij is het doel dat deze in-depth informatie de perspectieven van de respondenten en de sociale-context omvat. Kwalitatief onderzoek is tevens een veelgebruikte methode bij het verkennen van nieuwe onderzoeksonderwerpen, complexe situaties en het bekijken waarom en hoe deze werken (Hennink et al., 2010).

Wanneer de koppeling wordt gemaakt naar dit onderzoek zijn al deze punten aan de orde. Het doel van dit onderzoek is het verkrijgen van in-depth informatie over de percepties van oud-patiënten omtrent hercontact in de Klinische Genetica. Verder is deze studie gefocust op een onderwerp waar nog maar weinig eerder onderzoek naar is verricht. Tot slot is het onderzoek gericht op een complexe situatie waar genetische informatie van een patiëntengroep is herzien, waarbij geen bestaande arts-patiënt relatie met deze patiëntengroep meer was. Kwalitatieve onderzoeksmethoden worden vaak ingezet bij het verkennen van dit soort ethisch en emotioneel gevoelige onderwerpen. Deze verschillende factoren hebben er voor gezorgd dat er is gekozen voor een kwalitatieve onderzoeksmethode.

Validiteit en betrouwbaarheid

Wanneer wordt gekeken naar de sterke en zwakke aspecten van een onderzoeksmethode zijn validiteit en betrouwbaarheid twee belangrijke punten. Validiteit is er op gericht dat het onderzoek en het onderzoeksinstrument inzicht verschaffen in datgene dat ze in kaart moeten brengen, in plaats van iets anders. Betrouwbaarheid gaat over de accuraatheid en zekerheid van datgene dat het onderzoek in kaart heeft gebracht. Dat wil zeggen dat wanneer het onderzoek nog een keer wordt gedaan dit hetzelfde resultaat oplevert als de eerste keer. Validiteit en betrouwbaarheid zijn dus nauw met elkaar verbonden (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010).

Kwalitatieve methoden, als interviewen en observeren, leveren direct veelzijdige inzichten op over complexe situaties en kwesties. De analyses van deze inzichten zijn op zichzelf al waardevol, hebben een betekenis en kunnen de basis vormen voor en richting

geven aan verder onderzoek. Observaties en beschrijvingen over het onderzoeksobject geven daarmee vaak een helderder beeld van de situatie en het fenomeen dan dat statistische cijfers zouden doen (Babbie, 2013). Dus door gebruik te maken van een kwalitatieve methode is een onderzoeker in staat om een duidelijk beeld te schetsen over de te onderzoeken situatie en om gedetailleerde inzichten over het fenomeen in kaart te brengen. Dit zorgt ervoor dat een kwalitatieve onderzoeksmethode bij complexe situaties meer valide is en weergeeft wat in kaart gebracht dient te worden dan wanneer dit zou worden gedaan aan de hand van statistische cijfers (Babbie, 2013).

Kwalitatieve onderzoeksmethoden zijn daarentegen minder betrouwbaar in vergelijking met kwantitatieve onderzoeksmethoden. Wanneer een breed scala aan inzichten en percepties over een fenomeen in kaart wordt gebracht wil dat niet zeggen dat een andere observator deze inzichten op dezelfde manier zou interpreteren en dat andere respondenten dezelfde antwoorden zouden geven. In-depth informatie is persoonlijk van aard en niet te analyseren aan de hand van statistische methodiek die elke onderzoeker op dezelfde manier zou toepassen en interpreteren. Het coderen van de data door meer dan één onderzoeker is een methode om kwalitatief onderzoek meer betrouwbaar te maken. Daarnaast kan de betrouwbaarheid worden vergroot door het proces van data-analyse nauwkeurig te beschrijven. Op deze manier worden beslissingen die zijn gemaakt transparant en inzichtelijk voor derden (Babbie, 2013). Bij kwalitatief onderzoek, en deze studie, is generaliseren naar een grotere populatie niet het hoofddoel. Het doel is om in-depth informatie en begrip te krijgen over het onderzoeksobject. In dit geval over de perspectieven van oud-patiënten van de klinische genetica omtrent hercontact. Om een zo breed mogelijk palet aan perspectieven in kaart te brengen zal worden gestreefd naar een zo hoog mogelijk saturatieniveau. Het saturatieniveau wordt bereikt wanneer geen nieuwe meningen en perspectieven meer naar voren komen ten opzichte van eerdere interviews. Hoe hoger het saturatieniveau hoe betrouwbaarder het onderzoek (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010). Hoe in dit onderzoek met deze punten rekening wordt gehouden staat verder toegelicht in paragraaf 4.III.

II. Qualitative research cycle

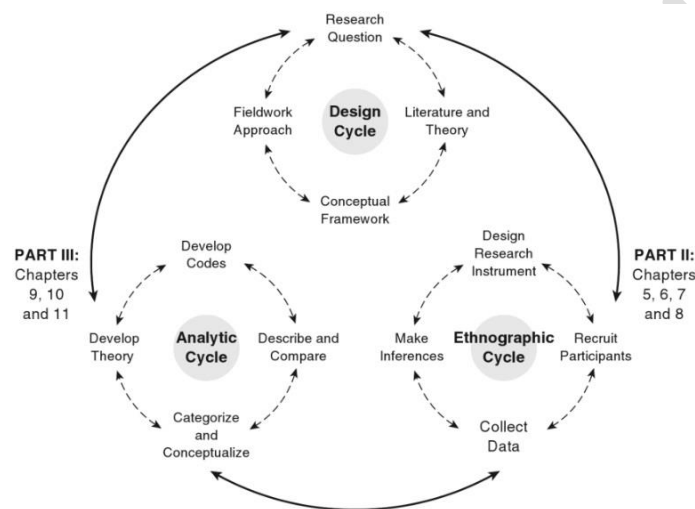
Zoals aangegeven wordt dit onderzoek gestructureerd aan de hand van de *qualitative research cycle* van Hutter en Hennink. Deze *research cycle* is onderverdeeld in drie kleinere cirkels. De drie verschillende cirkels en de daarbij behorende stappen zullen worden toegelicht. Daarnaast zijn deze in een schema terug te vinden in figuur 2.

De eerste cirkel, de *design cycle*, richt zich op de conceptuele fase van het onderzoeksproces, hierbij zijn vier opeenvolgende stappen aan de orde. De eerste stap is het formuleren van een onderzoeksvraag (paragraaf 3.I). Vervolgens moet bestaande literatuur worden bestudeerd en een theoretisch kader worden opgenomen (hoofdstuk 2.I). Het punt wat daarop volgt is het ontwikkelen van een conceptueel model (hoofdstuk 2.II). Tot slot wordt in deze fase van de *design cycle* een passende benaderingswijze geselecteerd (paragraaf 4.II en 4.III) (Hennink et al., 2010).

De etnografische fase volgt op de *design cycle* en is gericht op dataverzameling waarbij ook vier stappen aan de orde zijn. Allereerst moet een passend onderzoeksinstrument worden ontworpen (paragraaf 4.IV). Daarna moeten er respondenten worden geselecteerd en

geworven (paragraaf 4.III). De volgende stap is het daadwerkelijk verzamelen van de data (paragraaf 5.I en 5.II). Tot slot richt de laatste stap zich op het maken van inductieve gevolgtrekkingen uit de verzamelde data (paragraaf 5.III) (Hennink et al., 2010).

De laatste cirkel is de *analytic cycle* en is gericht op de afsluitende fase in het onderzoeksproces, de data-analyse. De data-analyse staat in teken van het ontwikkelen van codes, beschrijvingen en vergelijkingen. Daarnaast zal de data moeten worden gecategoriseerd en geconceptualiseerd (hoofdstuk 5). Het laatste onderdeel in het onderzoeksproces richt zich op het ontwikkelen van een theorie, deze theorie is een aanvulling op het theoretisch kader uit de *design cycle* en gaat van deductief naar inductief (hoofdstuk 5 en 6) (Hennink et al., 2010).



Figuur 2. Hutter-Hennink Qualitative Research Cycle

Grounded Theory

Naast dat het onderzoeksproces wordt gestructureerd aan de hand van de *research cycle* worden de dataverzameling en -analyse verricht vanuit de principes van *Grounded Theory*, ontworpen door de sociologen Barney Glaser en Anselm Strauss in de jaren '60 (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010; Kennedy & Lingard, 2006). Een *grounded theory* is niet een theorie zelf maar een proces om een theorie te ontwikkelen vanuit kwalitatieve data. Deze methode geeft systematische en flexibele richtlijnen voor het verzamelen en analyseren van kwalitatieve data. De richtlijnen bieden een set van algemene principes en heuristische in plaats van formele regels. *Grounded theory* heeft een inductieve benaderingswijze en maakt daarbij gebruik van deductieve strategieën (Hennink et al., 2010; Kennedy & Lingard, 2006).

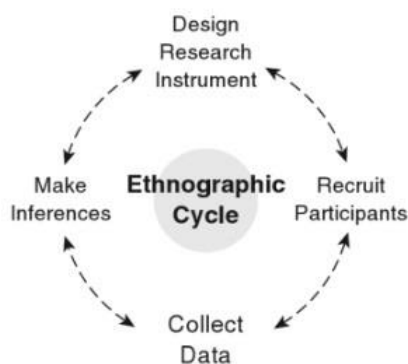
Bij de start van de dataverzameling wordt eerst een deductieve strategie gehanteerd, omdat datacollectie nooit 'out of the blue' kan worden verricht. De bestaande inzichten zijn toegepast als startpunt en voor het ontwerpen van het conceptueel model. Deze inzichten zijn tevens gebruikt bij het opstellen en specificeren van de onderzoeks-deelvragen. Het daadwerkelijk verzamelen en analyseren van de data is vervolgens inductief van aard. De volgende zes principes zijn aan de orde bij *Grounded Theory*:

1. De dataverzameling en -analyse bij kwalitatief onderzoek is geen lineair proces. Datacollectie en de analyses lopen gelijktijdig, overlappen en worden herhaald;

2. De data wordt geanalyseerd vanuit het emic-perspectief, emic wil zeggen van binnenuit volgens de overtuigingen van de actoren. De onderzoeker interpreteert de denkbeelden van de respondenten uit de getranscribeerde data in zijn eigen woorden en daaruit worden etic elementen afgeleid. Etic elementen zijn universele en generaliseerbare factoren;
3. Dataverzameling en datacollectie zijn met elkaar verbonden. De analytische taken beginnen wanneer de dataverzameling nog loopt. Analytische bevindingen worden tevens als aanvulling gebruikt bij verdere dataverzameling;
4. De analytische concepten worden inductief en vanuit deductieve theorieën geconstrueerd, de deductieve theorieën gelden als startpunt bij de dataverzameling.
5. Tijdens de analyses vindt constante vergelijking plaats. Op deze manier worden concepten gedefinieerd en aangevuld;
6. De data-analyse is niet alleen beschrijvend van aard maar wordt ook gebruikt bij het ontwikkelen van een verklarend framework (Hennink et al., 2010).

III. Studiepopulatie en respondentenwerving

De tweede cirkel uit de *qualitative research cycle* is de *ethnographic cycle*. Bij de *ethnographic cycle* staat respondentenwerving en dataverzameling centraal, zie figuur 2.1. In deze paragraaf zal worden beschreven hoe de studiegroep is ontstaan en hoe de respondenten worden benaderd. Tot slot worden de ethische aspecten beschreven die zijn meegenomen in dit onderzoek.



Figuur 2.1. Hutter-Hennink Qualitative Research Cycle, ethnographic cycle

Studepopulatie en werving

Bij kwalitatief onderzoek wordt respondentenwerving niet gedreven door de noodzaak om bevindingen te kunnen generaliseren naar een grotere populatie zoals bij kwantitatief onderzoek. Random selectie van respondenten is in dit onderzoek dus niet relevant. Het doel is om gedetailleerde informatie over een bepaald fenomeen te verzamelen en de sociaal geconstrueerde meningen over het fenomeen in kaart te brengen (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010). Daarom wordt een kleine groep respondenten geselecteerd op basis van een ervaring die ze hebben meegemaakt. In deze studie gaat het om oud-patiënten van de afdeling Klinische Genetica die gecontacteerd zijn naar aanleiding van herziene genetische informatie.

De respondenten worden bewust gekozen wanneer ze voldoen aan bepaalde inclusie eigenschappen. Er wordt dus gebruikt gemaakt van een *purposive sampling* methode. De gestelde inclusiecriteria worden beschreven in de volgende paragraaf. Verder is het respondentenaantal flexibel, wanneer tijdens de dataverzameling blijkt dat het informatie saturatieniveau al dan niet is bereikt of wanneer blijkt dat er een bepaalde groep toegevoegd moet worden voor een vollediger beeld wordt het respondentenaantal aangepast.

In dit onderzoek is de studiepopulatie bij toeval ontstaan. De studiepopulatie bestaat uit een groep oud-patiënten met wie hernieuwd contact is opgenomen naar aanleiding van herziene genetische informatie door gewijzigde diagnostische richtlijnen. Het gaat om een groep patiënten uit de cardiogenetica die het ziektebeeld cardiomyopathie hebben, waarbij op een eerder moment is gekeken of dit genetisch te verklaren is. Door een aangepaste diagnostische ‘beslisboom’ hebben bij ongeveer 280 patiënten herclassificaties plaatsgevonden. Dit heeft geresulteerd in hernieuwd contact met een incidenteel grote groep patiënten. Voor aanvang van dit onderzoek is vanuit het lab van het UMCG een bericht naar het desbetreffende klinisch genetisch centrum gestuurd dat er nieuwe genetische inzichten waren voor deze patiënten. Dit was gedaan voor 156 oud-patiënten.

Respondentenaantal

Het streefaantal is om met minimaal tien voormalig patiënten een diepte-interview te houden. Dit streefaantal is gekozen met oog op het relatief korte tijdsbestek waarin dit onderzoek wordt uitgevoerd. Met dit aantal is wel de verwachting dat een breed palet aan percepties in kaart gebracht kan worden. De respondenten worden zowel intern (UMCG) als extern (LUMC/UMCU) geworven. Daarnaast wordt gebruik gemaakt van *purposive sampling*, waarbij gezorgd wordt dat de respondenten heterogeen zijn op basis van de classificatiewijziging.

In dit onderzoek wordt onderscheid gemaakt tussen twee subgroepen op basis van de gewijzigde classificatie. Deze twee subgroepen zijn geselecteerd, omdat hercontact naar verwachting twee uiteenlopende reacties heeft opgeroepen waardoor de kans op het bereiken van verzadiging toeneemt. Tevens worden deze classificatiewijzigingen in de huidige situatie het vaakst gezien.

De eerste groep is van de classificatie *likely pathogenic* (waarschijnlijk ziekteverwekker) naar *VOUS* (variants of unknown significance) gegaan. Dat wil zeggen dat patiënten met het ziektebeeld cardiomyopathie aan de hand van genetisch onderzoek eerst te horen hebben kregen dat ze waarschijnlijk weten dat het door een erfelijke mutatie komt, nu te horen hebben kregen dat het toch niet duidelijk is of de mutatie samenhangt met het ziektebeeld of niet. Deze classificatiewijziging scheidt waarschijnlijk meer onzekerheid en onduidelijkheid voor de groep patiënten en familieleden van deze patiënten. De verwachting is dat hercontact voor deze patiëntengroep misschien aversie heeft opgeroepen ten opzichte van de genetica en dat het vertrouwen van deze mensen in de genetische diagnostiek en de counselors klinische genetica wellicht is aangetast (Otten et al., 2015; Shalowitz & Miller, 2008).

De tweede subgroep die benaderd wordt, heeft de classificatiewijziging *likely pathogenic* (waarschijnlijk ziekteverwekker) naar *pathogenic* (ziekteverwekker) gekregen. Dat wil zeggen dat de verwachting dat het om een erfelijke vorm van cardiomyopathie gaat

door de classificatiewijziging wordt bevestigd. Voor deze patiëntengroep verandert er wat betreft de consequenties voor henzelf en voor familieleden in principe weinig en heeft het hercontact gezorgd voor een extra bevestiging van waar het ziektebeeld vandaan komt. De verwachting is dat bij deze groep oud-patiënten het opnemen van hercontact minder weerstand oproept en dat hercontact wellicht zelfs als positief wordt ervaren omdat de zekerheid toe neemt.

De andere criteria waar de respondenten aan moeten voldoen is dat de respondenten de Nederlandse taal beheersen en een minimum leeftijd hebben van 18 jaar op moment van interview.

Benaderingswijze

Er wordt contact opgenomen met oud-patiënten van de cardiogenetica in het kader van wetenschappelijk onderzoek ter verbetering van de kwaliteit van zorg. De oud-patiënten krijgen een informatiebrief toegestuurd waarin het onderzoek wordt geïntroduceerd, deze brief bevat tevens de vraag of de patiënt mee wil werken aan het onderzoek. Dit kan worden aangegeven op het bijgesloten antwoordformulier en de toestemmingsverklaring⁶. De informatiebrief met antwoordformulier en toestemmingsverklaring worden verstuurd door de counselor klinische genetica van de patiënt. Dit zijn dezelfde counselors als op het moment dat de patiënten genetisch onderzoek hebben laten verrichten. In eerste instantie worden dertig oud-patiënten aangeschreven. Dit gaat stapsgewijs door tot er voldoende respondenten zijn geworven die mee willen werken aan het onderzoek. Er is telefonisch contact opgenomen met de afdelingen klinische genetica van het LUMC en het UMCU. Deze centra hebben aangegeven geïnteresseerd te zijn om mee te werken aan het onderzoek en willen ook eventuele gehercontacteerde patiënten aan de hand van de informatiebrief benaderen.

Wanneer de patiënt volledig is geïnformeerd over het onderzoek en heeft aangegeven bereid te zijn om mee te werken, wordt een WebEx interview gepland⁷. Dit zijn webcamgesprekken die het voordeel hebben dat ze persoonlijk van aard zijn en waarbij non-verbale gedragingen kunnen worden geobserveerd (Otten, Birnie, Ranchor, & van Langen, 2016a; Rijksuniversiteit Groningen, 2016b). Tevens wordt op deze manier de logistieke problematiek omtrent reisafstand en tijd geëlimineerd waardoor de interviews op een korter termijn te plannen zijn en waardoor ook oud-patiënten uit Utrecht en Leiden benaderd kunnen worden. De patiënt ontvangt een uitnodigingsmail voor het WebEx interview en een handleiding waarin stap voor stap het gebruik van WebEx beschreven staat. Daarnaast wordt in de uitnodigingsmail aangekondigd dat de patiënt de hercontact brief normaal thuisgestuurd krijgt. De hercontact brieven zijn rond juli en augustus 2015 naar de patiënten verstuurd waardoor de verwachting is dat de patiënten de brief waarschijnlijk niet meer bij de hand hebben. Door de brief voorafgaand aan het interview nogmaals te sturen kan de patiënt de brief nog een keer rustig doornemen. De uitnodigingsmail voor het interview en de patiënten handleiding voor het gebruik van WebEx zijn terug te vinden in bijlage 5. De eerdere hercontact brief is opgenomen in bijlage 3.

⁶ De informatiebrief is terug te vinden in bijlage 4.

⁷ De verantwoording voor het afnemen van interviews via WebEx is beschreven in paragraaf 4.IV

Wanneer oud-patiënten niet mee willen werken aan het onderzoek wordt gevraagd of ze wel het antwoordformulier terug willen sturen en aan willen geven wat de reden is om af te zien van deelname.

Op het moment dat de antwoordformulieren na de gestelde deadline niet binnen zijn wordt een herinneringsbrief verstuurd waarin nogmaals het antwoordformulier en de toestemmingsverklaring worden opgenomen. Na het verstrijken van de tweede deadline worden de aangeschreven patiënten door een medewerker van de afdeling Klinische Genetica gebeld. Daarbij wordt, in het kader van patiëntenzorg, de vraag gesteld of de brieven zijn aangekomen. Dit wordt, vanuit ethische overwegingen, bewust niet door de onderzoeker zelf gedaan. Deelname aan het onderzoek moet vrijwillig zijn en de voormalige patiënten moeten niet het gevoel krijgen onder druk te staan om mee te werken aan het onderzoek. Er wordt bij het benaderen van de patiënten en gedurende het gehele onderzoek rekening gehouden met de volgende ethische aspecten: instemming, vrijwillige deelname, eliminatie potentieel risico respondenten, vertrouwelijkheid en anonimiteit (Hennink et al., 2010). Deze onderdelen zijn verder uitgewerkt in de volgende paragraaf.

Ethische aspecten

In 1979 is door de National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research het Belmont Report opgesteld. Dit rapport is bedoeld als referentiekader voor inachtneming van ethische aspecten bij onderzoeken met proefpersonen (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010). In dit rapport komen drie hoofdpunten naar voren. Allereerst moet er aandacht zijn voor ‘*respect voor de deelnemers*’. Het welzijn van deelnemers gaat altijd voor op het onderzoek zelf. Respondenten moeten met respect behandeld worden en moeten vrijwillig en volledig geïnformeerd aan het onderzoek meewerken. Het tweede punt is gericht op ‘*weldadigheid*’. Onderzoekers moeten streven naar een zo groot mogelijk voordeel van het onderzoek voor de gehele samenleving en het potentiële risico voor respondenten daarbij zo veel mogelijk minimaliseren. Tot slot is het laatste punt gericht op ‘*rechtvaardigheid*’. Onderzoekers moeten ervoor zorgen dat de onderzoekprocedures en resultaten zijn opgesteld op een eerlijke, niet-uitbuitende en weloverwogen manier (Hennink et al., 2010). Hoe in dit onderzoek met deze punten rekening wordt gehouden, wordt in de volgende delen toegelicht.

Vrijwillige deelname en informatie verstrekking

Een onderzoek vraagt van respondenten om persoonlijke informatie bloot te geven dat vervolgens gebruikt gaat worden om conclusies over bepaalde (onderzoeks)onderwerpen te trekken. Deze conclusies zullen uiteindelijk beschikbaar zijn voor externen. Een belangrijk principe bij het verrichten van onderzoek is daarom dat de participatie van respondenten aan een onderzoek vrijwillig moet zijn. Voordat mensen toestemming geven om mee te werken aan een onderzoek is het van belang dat de ‘potentiële’ respondenten volledig worden geïnformeerd over het onderzoek. Daarbij moet worden verteld dat de deelname vrijwillig is en er moet worden aangegeven dat er geen beloningen aan het onderzoek verbonden zijn. Tevens moet er informatie worden verstrekt over de onderzoeksdoelen, hoe de data gebruikt gaat worden, wie de data kan inzien, hoe er rekening wordt gehouden met anonimiteit en hoe eventuele risico’s voor respondenten worden geëlimineerd. Daarnaast moet ervoor worden

gewaakt dat ondanks dat wordt verteld dat deelname vrijwillig is, potentiële respondenten zich toch verplicht voelen om deel te nemen omdat ze bang zijn dat ze bij non-participatie in een later stadium of in een andere situatie nadelen zullen ondervinden. Tot slot moet bij het benaderen van respondenten rekening gehouden worden met de culturele context en eventuele drempels voor deelname van bepaalde groepen (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010).

In dit onderzoek wordt op deze punten ingespeeld door de deelnemers voor aanvang van het onderzoek te informeren over het onderzoek, het doel van het onderzoek kenbaar te maken en te vertellen hoe er met de informatie wordt omgegaan. Vervolgens wordt de instemming van respondenten om mee te werken aan het onderzoek schriftelijk vastgelegd en ondertekend door zowel de respondent als de onderzoeker. De informatiebrief met antwoordformulier en toestemmingsverklaring zijn opgenomen in bijlage 4.

Eliminatie potentieel risico respondenten

Naast dat er rekening gehouden moet worden met vrijwillige deelname en volledige informatie verstrekking, moet de onderzoeker ook potentiële risico's voor deelnemers elimineren. Fysieke schade en/of risico's vermijden lijkt vrij vanzelfsprekend, maar het voorkomen van psychisch lijden is lastiger te bewerkstelligen. Hierbij valt te denken aan schaamte van een respondent of hoe een respondent daarna wordt gezien of benaderd door zijn sociale omgeving. Het kan zijn dat naar informatie wordt gevraagd die respondenten normaal gesproken voor zichzelf houden. Daarom moet rekening gehouden worden met het niet-schenden van de privacy van respondenten. Dit is onder andere te bewerkstellingen door de respondenten niet rechtstreeks te benaderen en te bevragen, maar eerst te informeren over het onderzoek (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010).

In dit onderzoek wordt rekening gehouden met het elimineren van potentiële risico's door de respondent eerst uit te nodigen via een aankondigingsbrief, die informatie over het onderzoek bevat. In deze brief is een antwoordformulier opgenomen waarop de respondent kan aangeven of hij aan het onderzoek mee wil werken of niet (zie bijlage 4). Op deze manier kan de respondent een weloverwogen keus maken om al dan niet mee te werken zonder hier verder een verantwoording of een verklaring voor te geven.

Anonimiteit en vertrouwelijkheid

Het laatste punt waar rekening mee gehouden dient te worden is anonimiteit en vertrouwelijkheid van de informatie van en over de respondenten. Vertrouwelijkheid refereert aan het niet openbaren van de informatie die is besproken tussen onderzoeker en respondent. In kwalitatief onderzoek is het dubbelzinnig om vertrouwelijkheid op deze manier te stellen, aangezien een deel van de analyses en resultaten worden weergegeven aan de hand van quotes van respondenten. Daarom zijn anonimiteit en vertrouwelijkheid in kwalitatief onderzoek sterk met elkaar verweven. Anonimiteit houdt in dat alle informatie die kan leiden tot de identificatie van een respondent wordt vervangen door algemene termen of namen. Op deze manier is de gegeven informatie niet terug te leiden naar de respondent. Zoals eerder genoemd is het daarom belangrijk dat respondenten voor aanvang van het onderzoek op de hoogte worden gesteld dat de informatieverzameling, analyses en rapportages anoniem gebeuren. Naast anonimiteit kan vertrouwelijkheid gewaarborgd worden doordat alleen de onderzoekers zelf de opnames van de interviews verwerken. Ook wanneer onderzoekers onderling over een

respondent praten is het van belang dat dit gebeurt onder een pseudoniem, dit kan bijvoorbeeld door het patiëntnummer of de datum van interview te gebruiken zodat voor omstanders niet te achterhalen is om welke respondent het gaat (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010).

In dit onderzoek wordt vertrouwelijkheid bewerkstelligd door gelijk na het transcriberen van de opnames, alle gegevens die naar de patiënten terug kunnen leiden te verwijderen en te vervangen door een algemene term, plaats of naam. Daarnaast zullen de onderzoekers bij het bespreken van de data en het verrichten van de analyses geen gebruik maken van de namen van de respondenten. Tot slot zullen de geluidsopnamen na het analyseren worden vernietigd.

Medisch Ethische Toetsingscommissie

Naast dat tijdens het onderzoek rekening wordt gehouden met ethische aspecten, is een aanvraag gedaan bij de Medisch Ethische Toetsingscommissie (METc) van het UMCG voor een vrijstelling van de WMO-plicht. Dit is gebaseerd op de Wet medisch-wetenschappelijk onderzoek met mensen (WMO). Bij deze beoordeling weegt de METc wetenschappelijke aspecten van een onderzoeksvorstel af tegen de bezwaren en de risico's voor deelnemers aan een onderzoek (Rijksuniversiteit Groningen, 2015). Het onderzoeksvorstel behorende bij deze studie is bij de METc voorgelegd voor toetsing. De brief met de aanvraag die naar de METc is gestuurd is opgenomen in bijlage 1.

De uitspraak van de METc is dat dit onderzoek niet onder de reikwijdte van de WMO valt waardoor het onderzoek ook zonder toestemming van de METc uitgevoerd mag worden. De uitgebreide beschrijving van de uitslag van de METc is terug te lezen in bijlage 2.

IV. Onderzoeksinstrument

In deze paragraaf wordt beschreven wat voor soort interviews worden afgenomen en hoe het interviewschema tot stand is gekomen. Tot slot wordt beargumenteerd waarom de interviews door middel van de telemedicine applicatie WebEx worden gehouden.

In-depth interview

De data wordt verzameld aan de hand van semigestructureerde diepte-interviews. Het doel van de interviews is om informatie te verkrijgen van respondenten over individuele ervaringen met betrekking tot hernieuwd contact.

De voordelen van het afnemen van diepte-interviews zijn dat persoonlijke overtuigingen aan het licht komen, gevoelige onderwerpen kunnen worden besproken en dat de sociale-context van de respondent kan worden achterhaald. Daarnaast kan per respondent meer tijd worden genomen dan bij bijvoorbeeld een focusgroep. Hierdoor kan gedetailleerde informatie worden verkregen. Tevens worden respondenten bij individuele diepte-interviews niet beïnvloed door elkaars overtuigingen (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010).

De belangrijkste nadelen van diepte-interviews zijn dat er tijdens het gesprek geen feedback van andere onderzoekers en/of mede-respondenten kan worden gegeven en

individuele interviews kosten met zich mee brengen op het gebied van tijd en intensiviteit (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010).

De diepte-interviews hebben als uitgangspunt om de onderstaande punten inzichtelijk te maken:

1. Overtuigingen en percepties van de respondenten over hercontact en de genetica);
2. Gevoelens en emoties van de respondenten na hercontact;
3. De betekenis van hercontact voor de respondenten;
4. Vertrouwen in de genetica en counselors klinische genetica;
5. Het begrip omtrent de herclassificatie brief en de consequenties;
6. Motivatie tot bepaald gedrag (vervolgacties na hercontact);
7. Sociaal-culturele context (achtergrond en familie);
8. Voorkeuren voor hercontact in de toekomst

Het interview is semigestructureerd van aard, waarbij zo min mogelijk direct wordt gestuurd door de onderzoeker. Het interview zal worden afgenomen aan de hand van een aantal thema's om bovengenoemde punten in kaart te kunnen brengen. Bij deze thema's worden open-, niet-suggestieve vragen gesteld. Om de houding van de onderzoeker neutraal te houden zal deze enigszins afstandelijk maar niet onwelwillend zijn. Verder worden er zowel informatieve als kritische vragen gesteld (Rijksuniversiteit Groningen, 2016c).

Bij het afnemen van de interviews is een van de doelen om te achterhalen wat het begrip is en wat de onduidelijkheden zijn rondom de hercontact brief en de gewijzigde classificatie (punt 5). Dit is onder andere af te leiden aan de soort vragen die respondenten zelf over de brief stellen. Het is daarbij noodzakelijk dat de onderzoeker neutraal blijft en niet te diep op deze vragen in gaat. De onderzoeker moet neutraal blijven om te voorkomen dat de respondent zich geëxamineerd of beoordeeld voelt. Daarnaast is de onderzoeker geen inhoudelijk medisch deskundige. Daarom wordt, wanneer gewenst, aangeboden om een afspraak op het telefonisch spreekuur te plannen met de counselor klinische genetica van de respondent, zodat de respondenten inhoudelijke vragen na het interview kunnen stellen. Op deze manier krijgen respondenten wel inhoudelijke en valide antwoorden op eventuele vragen die voor hen belangrijk zijn.

Interviewontwerp

De interviews worden gedeeltelijk gestructureerd aan de hand van een interviewschema met thema's met bij ieder thema een voorbeeldvragenlijst. Deze lijst fungeert als checklist om na te gaan of alle thema's en deelonderwerpen tijdens het interview worden besproken. Tevens dienen de vragen als handvat om door te vragen en extra informatie te verzamelen over bepaalde fenomenen.

De thema's en de daarbij behorende voorbeeldvragen worden afgeleid uit de onderzoeksvraag, de onderzoeks-deelvragen en het conceptueel model. Deze onderdelen vormen de basis bij het opstellen van de interviewgids. Daarnaast worden drie bestaande vragenlijsten ter aanvulling gebruikt bij het opstellen van de interviewgids. De *state trait anxiety inventory questionnaire*, de *physician trust scale* en de *illness perception questionnaire* worden hiervoor bestudeerd (Bachinger, Kolk, & Smets, 2009; Moss-Morris et

al., 2002; Tluczek, Henriques, & Brown, 2009). Uit deze bestaande vragenlijsten worden niet direct vragen gehaald voor in de interviewgide, maar deze vragenlijsten geven aandachtspunten en inzichten in eventueel te verwachten reacties van respondenten. De *state trait anxiety inventory* is bekeken vanwege de verwachting dat zowel de diagnose cardiomyopathie als de erfelijkheid daarvan onder andere emoties als angst kunnen oproepen. De *physician trust scale* is bekeken omdat de verwachting is dat het vertrouwen van voormalige patiënten in de counselor klinische genetica na hercontact wellicht is veranderd. Tot slot is de *illness perception questionnaire* bekeken, omdat tijdens de diepte-interviews achterhaald moet worden wat voor waarde een oud-patiënt aan diens ziekte hecht. Verder wordt de interviewgide aangevuld met extra topics die in het pilot interview en de eerste interviews naar voren komen.

De interviewgide wordt in drie stappen opgebouwd. Er wordt gestart met een korte introductie waarin de onderzoeker zich voorstelt en het onderzoek normaal toelicht. Tevens wordt hier aangekaart dat alle gegevens anoniem worden gebruikt en de vraag gesteld of het interview opgenomen mag worden. Vervolgens worden introductievragen gesteld om persoonsgegevens van de respondent inzichtelijk te maken. Het tweede deel van het interview heeft als doel om de hoofd-(onderzoeks)punten in kaart te brengen. De thema's die uit de onderzoeksvraag en het conceptueel model worden afgeleid worden in dit deel van de interviewgide opgenomen, deze thema's liggen echter niet geheel vast en de structuur is flexibel. Het interview kan op dit punt dus ook door de respondent worden gestuurd waardoor nieuwe thema's aan bod kunnen komen die niet in de interviewgide opgenomen zijn. De thema's die op voorhand in de interviewgide worden vastgelegd zijn: *begrip omtrent de hercontact brief, vervolgacties na de hercontact brief, betekenis van hernieuwd contact voor voormalige patiënten, vertrouwen van patiënten in de genetica en hercontact in de toekomst*. Tot slot eindigt de interviewgide met afsluitende vragen. Deze hebben als doel om inzichtelijk te maken hoe de respondent het interview heeft ervaren, of hij nog eventuele aanvullingen heeft en of de respondent gebruik wil maken van de optie om een afspraak op het telefonisch spreekuur te plannen. De uiteindelijke interviewgide met thema's en voorbeeldvragen is terug te vinden in bijlage 7.

Om te kijken of de interviewgide geschikt is voor het afnemen van de diepte-interviews zijn twee pilot interviews afgenomen. Tevens is het afnemen van de interviews door middel van het programma WebEx op deze manier getest en geoefend. Na het eerste pilot interview en in overleg met de onderzoeksgroep is besloten om de opbouw van de interviewgide te wijzigen. In eerste instantie zou het interview beginnen met het in kaart brengen van de betekenis en impact van hernieuwd contact voor de respondent. Vervolgens zou worden gekeken hoe het begrip van de respondent is ten opzichte van de hercontact brief. Er is gekozen om deze hoofdlijnen om te draaien. Door de opbouw te wijzigen wordt eerst het begrip rond de brief en de herclassificatie achterhaald. Deze informatie kan zinvol zijn en aanleiding geven tot het (door)vragen naar de betekenis van hernieuwd contact voor een respondent. Doordat de onderzoeker een inschatting kan maken over de interpretatie van de brief door de respondenten, valt daaruit ook deels af te leiden waarom hernieuwd contact een bepaalde betekenis en impact heeft. Om de patiënten daarbij niet het gevoel te geven getoetst te worden, zijn de vragen omtrent begrip gericht op hoe de patiënten de hercontact brief aan

familieleden hebben omschreven. Verder zijn er, omdat de hercontact brief voorafgaand aan het interview nogmaals naar de respondent wordt gestuurd, vragen toegevoegd om te achterhalen of het begrip rond de hercontact brief anders is geworden nadat de respondent de brief voor de tweede keer heeft gelezen. In het tweede pilot interview is de nieuwe volgorde van de interviewgide getest. Dit bleek een geschikte opbouw te zijn. Vragen rond de hercontact brief zijn concreter dan hernieuwd contact in het algemeen, waardoor de opbouw van het gesprek natuurlijker verloopt. Door klein te beginnen wordt tijdens het gesprek het onderwerp automatisch breder getrokken.

Verantwoording interviews via WebEx

Online counseling wordt steeds vaker in de genetica gebruikt. Dit wordt gedaan aan de hand van telemedicine toepassingen. Dit zijn video- en audio applicaties aan de hand waarvan gesprekken met en over patiënten gevoerd kunnen worden. Telemedicine applicaties zorgen ervoor dat tijd en kosten voor zowel zorgprofessionals als patiënten verlagen. Daarnaast verlagen deze toepassingen de toegang tot zorg voor patiënten (Otten et al., 2016a; Otten, Birnie, Ranchor, & van Langen, 2016b).

Wanneer wordt gekeken naar de tevredenheid van patiënten en de ervaren kwaliteit van zorg bij telemedicine counselingssessies is te zien dat de psychologische impact van de sessie, verminderde angst en verhoogde controle, even groot is als bij de traditionele face-to-face counseling. De tevredenheid is zelfs hoger dan patiënten op voorhand zelf hadden verwacht. Echter, telemedicine kan alleen voor online counseling worden gebruikt wanneer de patiënt over de juiste middelen beschikt (Otten et al., 2016b). Het grootste deel van de Nederlandse bevolking beschikt hier al over en de verwachting is dat dit aantal in de toekomst alleen nog maar zal toenemen. Het gebruik van online services neemt immers nog steeds toe en nieuwe apparatuur is steeds vaker uitgerust met een webcam. Op dit moment heeft 95% van de Nederlandse huishoudens al toegang tot internet. Nederland staat daarmee vierde op de ICT-wereldranglijst (Centraal Bureau voor de Statistiek, 2016). Maar uit het huidige onderzoek blijkt nog wel dat ongeveer een derde van de benaderde patiënten heeft afgezien van deelname aan onderzoek omdat ze (nog) niet over de juiste middelen beschikken (Otten et al., 2016b).

De grootste voordelen van telemedicine applicaties genoemd door patiënten zijn tijd, kosten, flexibiliteit en in een eigen bekende omgeving zijn. Ondanks dat kleine technische storingen kunnen optreden, werd dit over het algemeen niet gezien en ervaren als een onoverkomelijke belemmering. Tevens is het aspect dat er eventueel minder persoonlijk contact is bij online counseling niet terug te zien wanneer wordt gekeken naar de gemiddelde tevredenheid van patiënten (Otten et al., 2016b).

De uitkomsten met betrekking tot de tevredenheid van counselors met telemedicine applicaties zijn minder overtuigend dan bij de patiëntengroep. Flexibiliteit, tijd en kosten worden ook hier aangekaart als grote voordelen, maar counselors geven aan dat de verbale en non-verbale communicatie af en toe ontoereikend is. Dit heeft met name te maken met technische problematiek die kan optreden tijdens de counseling sessies. Verder wordt het grootste verschil tussen de tevredenheid van patiënten en counselors waarschijnlijk veroorzaakt door een verschil in verwachtingen op voorhand. Patiënten zien online counseling als voordeel om niet te hoeven reizen en om in vertrouwde omgeving te zijn. Terwijl

counselors gewend zijn aan de gebruikelijke face-to-face counseling aan de hand waarvan zij hun normen stellen ten opzichte van goede kwaliteit van counseling (Otten et al., 2016a). Desondanks wordt telemedicine door beide groepen als een waardevolle aanvulling gezien op de bestaande patiënt- begeleiding en zorg in de klinische genetica (Otten et al., 2016a; Otten et al., 2016b).

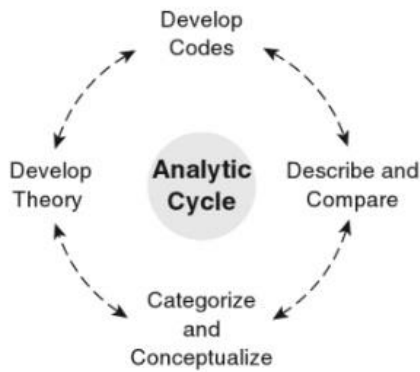
In dit onderzoek is gekozen om gebruik te maken van telemedicine applicaties voor het afnemen van de diepte-interviews, omdat het zowel de voordelen van face-to-face- als telefonische interviews heeft voor de onderzoekers en de respondenten. Daarnaast is uit de bovengenoemde onderzoeken over telemedicine applicaties gebleken dat deze methode over het algemeen als waardevol wordt ervaren (Otten et al., 2016a; Otten et al., 2016b).

Een groot voordeel van interviews via WebEx is, de indirecte fysieke aanwezigheid van de onderzoeker waardoor er de mogelijkheid is om een persoonlijke en respectvolle sfeer te creëren, zodat gevoelige informatie boven tafel kan worden gehaald. Tevens kan de onderzoeker de lichaamstaal van de respondent inschatten en het gesprek aan de hand daarvan sturen, dit is een groot voordeel in vergelijking met telefonische interviews. Tot slot heeft het interviewen via WebEx ook de voordelen van telefonische interviews. Het interview is namelijk makkelijker en op korte termijn te plannen aangezien zowel de onderzoeker als de respondent in eigen omgeving kunnen blijven. Dit zorgt voor minder tijd, reisafstand en voor lagere kosten wat de haalbaarheid voor het aantal interviews vergroot (Rijksuniversiteit Groningen, 2016b).

Verder vormt de keus voor het afnemen van interviews via WebEx op methodologisch niveau een kleine verkenning. Uit de onderzoeken komt naar voren dat telemedicine als een waardevolle aanvullende methode wordt beschouwd, waar in steeds grotere mate gebruik van wordt gemaakt. Ook wordt telemedicine naar verwachting op het gebied van kwalitatief onderzoek steeds relevanter. Om deze reden wordt het proces van dataverzameling via de telemedicine applicatie WebEx en de ervaring van de onderzoeker en respondenten daarbij inzichtelijk gemaakt en beschreven in bijlage 10.

V. Analysemethoden

Tijdens de laatste fase van het onderzoeksproces gericht op de dataverwerking en analyse staat de *analytic cycle* van de *qualitative research cycle* van Hutter en Hennink centraal. Tijdens de dataverwerking is tevens interactie met de *design-* en *ethnographic cycle* (Hennink et al., 2010).



Figuur 2.2. Hutter-Hennink Qualitative Research Cycle, analytic cycle.

De data wordt geanalyseerd aan de hand van de principes van *grounded theory* zoals beschreven bij de *qualitative research cycle* in paragraaf 4.II. Bij het analyseren van de data wordt gebruik gemaakt van het programma ATLAS.ti versie 7 om het proces in één overzichtelijke omgeving bij te houden (ATLAS.ti, 2003-2004). De volgende stappen worden tijdens de data-analyse doorlopen (de bijbehorende *analytic spiral* is te zien in figuur 3):

Allereerst worden de interviews (*verbatim*) *getranscribeerd*. De interviews worden aan de hand van twee audio instrumenten opgenomen. Er wordt gebruik gemaakt van een opname optie in het WebEx programma en het interview wordt opgenomen door middel van een losse recorder. Wanneer een van de twee recorders stopt of uitvalt gaat het interview op deze manier niet verloren. Gelijk na het afnemen van het interview wordt de opgenomen tekst getranscribeerd. De interviews worden woord voor woord uitgeschreven en pauzes en speech fillers worden meegenomen (Hennink et al., 2010). Wanneer de interviews zijn uitgeschreven worden de opnamen verwijderd.

De tweede stap is het *anonimiseren van de data*. Dit wordt gelijk na het transcriberen gedaan om de anonimiteit van de respondenten te waarborgen. Specifieke informatie, namen en locaties die terug kunnen leiden naar de respondent worden vervangen door een algemene term, plaats of naam (Hennink et al., 2010).

De volgende stap is het *ontwerpen van codes*. De naam code refereert aan onderwerpen, topics, ideeën en meningen die naar voren komen uit de data. Codes zijn punten die worden aangehaald door respondenten, die tijdens het lezen en analyseren van de data worden geïdentificeerd als topic. Er worden zowel deductieve als inductieve codes ontworpen. De deductieve codes zijn afgeleid uit het conceptueel model en het interviewinstrument en de inductieve codes komen direct vanuit de data. In het codeboek in bijlage 8 is te zien welke codes deductief dan wel inductief zijn opgesteld. Om de inductieve codes te ontwerpen worden de zes transcripten gebruikt om alle relevante codes te identificeren (Hennink et al., 2010).

Codes definiëren is de stap die volgt na het ontwerpen van de codes. Bij deze stap worden definities aan de codes gegeven, die worden bijgehouden in een codeboek. Het codeboek zorgt ervoor dat alle data uiteindelijk op dezelfde manier wordt geïnterpreteerd en geanalyseerd (Hennink et al., 2010). Het codeboek is opgenomen in bijlage 8.

Een volgende stap is het *coderen van de data*. Tijdens het coderen wordt alle data gelabeld en geïndexeerd aan de hand van de codes uit het codeboek. De transcripten worden door twee onderzoekers⁸ besproken waardoor ruimte is voor discussie welke code geschikt is voor een bepaald segment uit de data. Tijdens dit proces kunnen tevens nieuwe codes worden geïdentificeerd en gedefinieerd en opgenomen in het codeboek (Hennink et al., 2010). Het coderen gebeurt aan de hand van open- en axiaal coderen. Bij open coderen gaat het om de oorspronkelijke indeling en labelling waarbij de codes rechtstreeks uit de data en de interpretatie van de onderzoekers komen. Bij axiaal coderen wordt een nieuwe analyse gemaakt vanuit de resultaten van het open coderen, dit is gericht op het identificeren van de belangrijkste, algemene begrippen (Babbie, 2013).

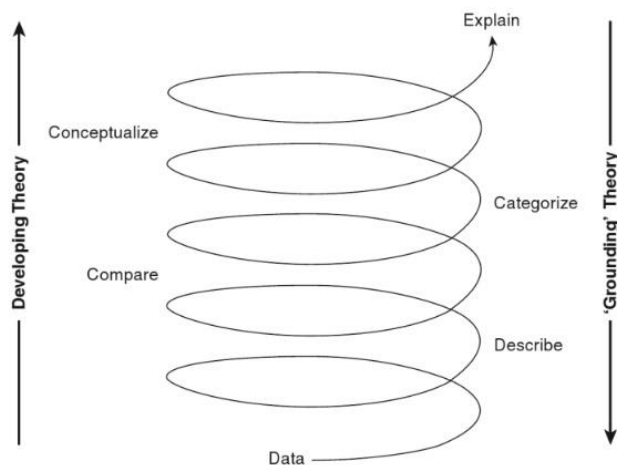
Na het coderen van de data is de volgende stap het *beschrijven van de belangrijkste uitkomsten*. Dit wordt gedaan door middel van *thick description*, een term ontwikkeld door cultureel antropoloog Clifford Geertz. Thick description richt zich op het beschrijven van bepaalde gedragingen én de context waarin dit zich voordoet. Het meenemen van de context is belangrijk om de achterliggende sociale en culturele betekenis te begrijpen (Hennink et al., 2010). Een overzicht van de belangrijkste uitkomsten beschreven aan de hand van ‘*thick description*’ is opgenomen in bijlage 9.

Naast het beschrijven van de belangrijkste uitkomsten worden deze resultaten vergeleken. *Vergelijkingen* bieden de mogelijkheid om patronen en relaties in de data te identificeren. In eerste instantie worden cross-case vergelijkingen gemaakt waardoor te achterhalen is hoe de ervaringen samenhangen en op welke punten ervaringen van elkaar verschillen, te zien in tabel 5.3 (hoofdstuk 5.III) (Babbie, 2013; Hennink et al., 2010).

Na de vergelijkingen worden de uitkomsten *gecategoriseerd en geconceptualiseerd*. Bij het categoriseren en conceptualiseren van de uitkomsten wordt de analyse abstracter en biedt de data conceptuele punten voor de uiteindelijke beantwoording van de onderzoeksvraag. Categoriseren zorgt ervoor dat codes met dezelfde karakteristieken worden samengevoegd en bij het conceptualiseren worden de relaties tussen deze categorieën weergegeven (Hennink et al., 2010).

Bij het laatste punt in de data-analyse worden alle eerder genomen stappen samengevoegd en vormen samen een *inductieve theorie* om de onderzoeksvraag te beantwoorden. Deze inductieve theorie wordt ingebed in de bredere deductieve theorieën (Hennink et al., 2010). Uiteindelijk wordt een antwoord gegeven op de onderzoeksvraag in hoofdstuk 6.

⁸ De tweede onderzoeker is Tanya Halbersma-Konings (arts-onderzoeker)



Figuur 3. Analytic spiral – Hennink, Hutter & Bailey

Ontwikkeling van codes en de interbeoordelaarsbetrouwbaarheid

Om overeenstemming tussen de twee onderzoekers⁹ over de betekenis van de data en codes te bereiken zijn de transcripten om de twee interviews besproken. Dit is gedaan om de kwaliteit en de betrouwbaarheid van de analyses te verhogen. Tijdens deze overleggen zijn tevens de eerste opvallende en belangrijke resultaten uit de transcripten gehaald. Naast dat de transcripten op deze manier zijn besproken is ook de continuïteit in het coderen gecheckt. Beide onderzoekers hebben een transcript volledig gecodeerd waarna dit is vergeleken en besproken. De onderzoekers bleken de transcripten over het algemeen op dezelfde wijze te hebben geïnterpreteerd en gecodeerd.

Het deductieve codeboek is voorafgaand aan het eerste interview opgesteld. Met name bij het analyseren van de eerste vier transcripten zijn hier nieuwe inductieve codes aan toegevoegd. De codes zijn tijdens het analyseren regelmatig samengevoegd of tot overkoepelende families gemaakt wanneer een code meerdere codes bleek te omvatten. In hoofdlijn is het codeboek na deze eerste vier transcripten hetzelfde gebleven en zijn er geen nieuwe thema's en families toegevoegd¹⁰. Wel zijn tijdens het analyseren van de laatste twee transcripten een aantal nieuwe codes aan bod gekomen. Als laatste stap zijn vanuit de thema's en families in het codeboek *thick descriptions* uitgewerkt waarbij de context van de belangrijkste resultaten zijn meegenomen¹¹.

⁹ De tweede onderzoeker is Tanya Halbersma-Konings (arts-onderzoeker)

¹⁰ Het codeboek is opgenomen in bijlage 8

¹¹ In bijlage 9 is een overzicht van de thick descriptions weergegeven

5. Resultaten

Het resultatenhoofdstuk is in drie delen opgebouwd. Er wordt gestart met een procesbeschrijving over de respondentenwerving en het opstellen van extra criteria bij de patiëntselectie. Vervolgens wordt het verschil in aanpak rond de omgang met herclassificaties tussen de drie klinisch genetische centra beschreven. In het tweede deel van het resultatenhoofdstuk worden persoonskenmerken van de respondenten weergegeven en in kaart gebracht waarom een deel van de benaderde oud-patiënten heeft afgezien van deelname. In het derde deel worden de resultaten per thema toegelicht in beschrijvende vorm. Tevens wordt in deze paragraaf een overzicht gegeven van de verschillen en overeenkomsten in percepties tussen respondenten.

I. Het verschil in omgang met herclassificaties tussen de klinisch genetische centra

Tijdens het selecteren van oud-patiënten voor deelname aan deze studie bleek dat een aantal extra criteria toegevoegd moest worden. Bij het selecteren van patiënten werd namelijk duidelijk dat de drie klinisch genetische centra die betrokken zijn bij dit onderzoek anders zijn omgegaan met de herziene inzichten verstrekt vanuit het lab van het UMCG.

Hoofdstuk 5.I start met een procesbeschrijving van de patiënten selectie en het opstellen van deze extra criteria waardoor het verschil in aanpak tussen de centra aan het licht is gekomen. Omdat de omgang met de herclassificaties tussen de klinisch genetische centra zo sterk van elkaar bleek te verschillen, is gaandeweg besloten om een korte paragraaf aan het resultatenhoofdstuk toe te voegen waarin wordt beschreven wat op dit moment al bekend is over de aanpak van de verschillende centra. Dit geeft tevens weer waarom een groot deel van de patiënten waarvan op voorhand werd verwacht dat deze geselecteerd kon worden toch niet geschikt bleek voor dit onderzoek.

Aanschrijven patiënten en extra in/exclusiecriteria

Tijdens het selecteren van de respondenten bleek dat een deel van de patiënten niet aan de gestelde inclusiecriteria voldeed die beschreven staan in paragraaf 4.III. De belangrijkste inclusievoorwaarde die in eerste instantie gehanteerd werd, was dat de respondent door middel van een hercontact brief op de hoogte moest zijn gesteld van herziene genetische informatie. Het ging om informatie over een herclassificatie met betrekking tot de erfelijke aanleg van cardiomyopathie na een gewijzigde beslisboom. Voor deze studie waren de classificatiewijzigingen *likely pathogenic* naar *VOUS* of *likely pathogenic* naar *pathogenic* geselecteerd. Daarnaast moesten de respondenten 18+ zijn op het moment van het interview en de Nederlandse taal beheersen. Vanuit het lab van het UMCG zijn voor 101 patiënten brieven naar de counselors klinische genetica uit het UMCG gestuurd waarin stond aangegeven dat er herziene genetische inzichten waren. Echter, voor aanvang van dit onderzoek was nog niet met al deze patiënten hernieuwd contact opgenomen door de counselors. Dit heeft ervoor gezorgd dat in eerste instantie al 39 patiënten uit het UMCG geëxcludeerd moesten worden.

Daarnaast bleek dat een deel van de patiënten die wél aan deze inclusiecriteria voldeed eveneens niet voor dit onderzoek uitgenodigd kon worden. Er zijn daarom, in het verloop van

het proces, drie extra criteria toegevoegd. Een aantal patiënten heeft naast één van de twee genoemde classificatiewijzigingen ook een andere mutatie en/of classificatiewijziging voor een gen gerelateerd aan cardiomyopathie op een eerder of hetzelfde moment gekregen. Dit heeft ervoor gezorgd dat deze hercontact brieven meer of andere informatie bevatten dan gesteld bij de inclusiecriteria. Meer dan één mutatie of meer dan één classificatiewijziging voor genen gerelateerd aan cardiomyopathie is daarom toegevoegd als extra exclusie criterium.

Een tweede exclusievoorwaarde moest worden toegevoegd, toen bleek dat drie patiënten inmiddels waren overleden. De hercontact brieven waren in deze gevallen naar een familielid verzonden. De tweede toegevoegde exclusievoorwaarde was dus: overlijden.

Een ander punt waarom een aantal voormalige patiënten niet aangeschreven kon worden geldt alleen voor patiënten die de classificatiewijziging *likely pathogenic* naar *VOUS* hebben gekregen. Op het moment dat het erfelijkheidsonderzoek was verricht, is bij deze patiënten al door de counselor klinische genetica aangegeven dat het niet helemaal zeker is of de mutatie gevonden in het gen daadwerkelijk samenhangt met het ziektebeeld of niet. Deze patiënten zijn bij het verrichten van het erfelijkheidsonderzoek dus al zo geïnformeerd en geadviseerd op de manier van de classificatie *VOUS*. Hernieuwd contact was voor deze patiënten niet aan de orde omdat het voor hen geen nieuwe informatie zou opleveren. Deze extra exclusievoorwaarde bleek van toepassing voor een aantal patiënten uit het UMCG en voor alle patiënten met een herclassificatie uit het UMCU. Dit heeft er toe geleid dat geen enkele patiënt uit het UMCU (extern) aangeschreven kon worden (n=12).

Tenslotte bleek tijdens het selecteren van oud-patiënten uit het LUMC dat ook hier, net als in het UMCG, nog niet met elke patiënt hernieuwd contact was opgenomen. De brieven uit het lab van het UMCG waren naar de cardioloog of naar de counselor klinische genetica uit het LUMC verzonden maar deze bleken de herziene informatie nog niet naar de oud-patiënten te hebben gecommuniceerd. Daarmee voldeden deze patiënten eveneens niet aan de gestelde inclusiecriteria. Om deze reden konden er ook geen patiënten (N=43) uit het LUMC uitgenodigd worden om mee te werken aan het onderzoek. Uiteindelijk konden 25 oud-patiënten uit het UMCG aangeschreven worden met de vraag of ze mee wilden werken aan het onderzoek.

Verskil in aanpak tussen de klinisch genetische centra

Uit bovenstaande punten komt naar voren dat de drie klinisch genetische centra allemaal op een andere manier zijn omgegaan met de herziene informatie verstrekt vanuit het lab van het UMCG. Elk centra heeft voor de huidige situatie ad hoc een manier ontwikkeld om met de complexe problematiek om te gaan. Er wordt per centra kort beschreven wat op dit moment bekend is over de omgang met de herclassificaties en het opnemen van hercontact.

Het UMCG heeft met de oud-patiënten hernieuwd contact opgenomen door middel van een standaard brief¹² die naar aanleiding van de gewijzigde beslisboom is opgesteld. Deze is door de voormalige counselor klinische genetica naar de patiënt in kwestie verstuurd. In deze brief werd de optie geboden dat patiënten bij vragen telefonisch contact konden

¹² De standaardbrief is opgenomen in bijlage 3

opnemen met de klinische genetica, dit was voor aanvang van dit onderzoek door geen enkele patiënt gedaan. Verder was de hercontact brief nog niet naar alle patiënten verstuurd die een brief zouden moeten ontvangen. Betreft de omgang met de herclassificatie is gebleken dat, zoals hierboven beschreven, niet voor alle patiënten hercontact van toepassing was. Bij een aantal patiënten is ten tijde van de oorspronkelijke uitslag al meer twijfel afgegeven.

Het UMCU bleek deze aanpak betreft de classificaties bij iedere patiënt te hebben gehanteerd. Het ging in het UMCU om een kleine groep patiënten die een classificatie hadden gekregen vanuit het lab van het UMCG. Deze patiënten zijn op het eerdere moment, na intern overleg, al zo geïnformeerd waarbij werd aangegeven dat het niet zeker was of de variatie in het gen samenhangt met het ziektebeeld. Omdat het opnemen van hercontact in deze situatie dus niet van toepassing bleek te zijn, is in dit geval niet duidelijk hoe het UMCU met hercontact zou zijn omgegaan en wat hun visie daarbij is.

Het LUMC is zoals het nu lijkt ook op een andere manier met het hercontact omgegaan dan het UMCG. De afdeling in het LUMC heeft de standaardbrief van het UMCG ontvangen maar de teamleiders van de cardiogenetica hebben daar de keus gemaakt om geen gebruik te maken van deze brief. Dit heeft erin geresulteerd dat het nog niet duidelijk is hoe en of het LUMC inmiddels hernieuwd contact met patiënten heeft opgenomen. Hieruit valt al wel af te leiden dat er waarschijnlijk (nog) geen standaard procedure is voor het opnemen van hernieuwd contact vanuit het LUMC.

Uit de korte beschrijvingen betreft de omgang met de classificaties en het opnemen van hernieuwd contact blijkt dat de situatie complex is, er nog geen goed systeem bestaat en de centra mogelijk anders denken over hoe met deze situaties om gegaan zou moeten worden. Om inzicht te krijgen in de (wellicht) verschillende visies en om een duidelijker beeld te schetsen van de precieze aanpak en de motivatie daarachter zal aanvullend onderzoek moeten worden verricht. Deze aanbeveling wordt verder beschreven en toegelicht in hoofdstuk 7.

De verschillen in aanpak en procedures voor het opnemen van hernieuwd contact tussen de drie klinisch genetische centra zijn in overeenstemming met de literatuur die op dit moment beschikbaar is. Zoals in het theoretisch kader beschreven staat blijkt uit een Britse survey dat de verschillende genetica centra ook daar op een andere manier omgaan met het opnemen van hercontact en dat er geen professionele consensus bestaat. Tevens komt uit de literatuur naar voren dat er geen formele richtlijnen voor het opnemen van hercontact bestaan (Carrieri et al., 2016; Otten et al., 2015).

II. Respondentbeschrijving en dataverzameling

In paragraaf 5.I zijn de extra criteria beschreven die gehanteerd zijn bij het selecteren van patiënten. Daarnaast is daar aangegeven waarom alleen patiënten uit het UMCG zijn uitgenodigd voor deelname aan dit onderzoek en niet vanuit het LUMC en het UMCU. In deze paragraaf worden de persoonskenmerken van de respondenten beschreven en weergegeven waarom een aantal oud-patiënten afziet van deelname.

Vanuit het UMCG zijn, na het bijstellen van de in- en exclusiecriteria, 21 patiënten met de classificatiewijziging *likely pathogenic* naar *VOUS* uitgenodigd om deel te nemen aan het onderzoek. Daarnaast zijn vier patiënten uitgenodigd die van de classificatie *likely*

pathogenic naar de classificatie *pathogenic* zijn gegaan, wat een totaal van 25 benaderde oud-patiënten oplevert.

Respondenten overzicht

Van de 25 patiënten die zijn aangeschreven hebben zes patiënten aangegeven mee te willen werken aan het onderzoek en negen patiënten zien af van deelname. Tien patiënten hebben het antwoordformulier niet teruggezonden na zowel de aankondigingsbrief als de herinneringsbrief. Met zes van deze tien patiënten is wel telefonisch contact geweest. Een medewerker van de afdeling klinische genetica heeft contact opgenomen, in kader van kwaliteit van zorg, met de vraag of ze de brief hebben ontvangen en het antwoordformulier eventueel zouden willen terugsturen. Bij telefonisch contact hebben de patiënten niet direct hoeven aangeven of ze mee willen werken of niet.

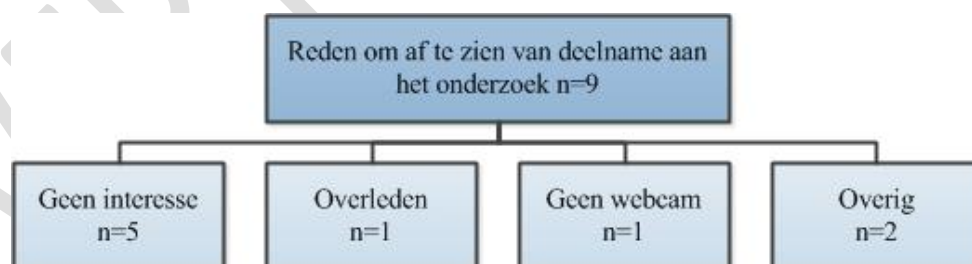
Alle patiënten die uiteindelijk hebben deelgenomen aan het onderzoek hebben de classificatiewijziging *likely pathogenic* → *VOUS* gekregen. Dat betekent dat geen interview gehouden kon worden met een patiënt die van de classificatie *likely pathogenic* naar *pathogenic* is gegaan. In tabel 5.1 is een overzicht van deze aantallen te zien.

Tabel 5.1. *Overzicht deelnemers.*

	Deelnemen	Niet-deelnemen	Geen formulier terug	Totaal
UMCG (LP → V ^a)	6	8	7	21
UMCG (LP → P ^b)	0	1	3	4
Totaal	6*	9	10	25

^a Likely pathogenic → VOUS, ^b Likely pathogenic → Pathogenic, *=N

De voormalige patiënten die afzien van deelname aan dit onderzoek hebben hier verschillende beweegredenen voor. De meest aangegeven reden om niet mee te werken aan het onderzoek is ‘geen interesse in het onderzoek’. Figuur 4 geeft een schematische weergave van de aangegeven redenen om af te zien deelname.



Figuur 4. Schema reden om af te zien van deelname aan het onderzoek

Uiteindelijk is met zes oud-patiënten een diepte-interview gehouden. Van deze zes geïnterviewden waren er drie mannen en drie vrouwen. De respondenten hebben een leeftijd tussen de 45 en 69 jaar. De oud-patiënten hebben de diagnose dilaterende cardiomyopathie (DCM) of hypertrofische cardiomyopathie (HCM) naar aanleiding waarvan ze op een eender moment DNA-onderzoek hebben laten verrichten. Bij DCM is de hartspier verwijderd en bij HCM is de hartspier verdikt. Omdat de herclassificaties en het hernieuwde contact ook van

belang zijn voor familieleden is navraag gedaan naar de directe familiebanden van de respondenten. In tabel 5.2 zijn de persoonskenmerken en de samenstelling van de families van de oud-patiënten weergegeven.

Van de zes interviews die met de oud-patiënten zijn gehouden, zijn twee interviews afgenomen door middel van WebEx. De andere respondenten bleken helaas niet over de juiste middelen te beschikken om het interview aan de hand van een webcamsprek te kunnen doen. De vier respondenten die niet over deze middelen beschikten hebben aangegeven wel telefonisch aan het onderzoek mee te willen werken. Er is de keus gemaakt deze respondenten wel te includeren gezien het feit dat er uiteindelijk in totaal maar 25 mogelijke respondenten aangeschreven konden worden waarvan maar zes aan hebben gegeven überhaupt mee te willen werken. Van één van de zes interviews is een halve opname verloren gegaan. Het eerste deel van dit transcript is aangevuld met gemaakte notities tijdens het interview.

Tabel 5.2. *Persoonskenmerken respondenten.*

Respondent	Geslacht (M/V)	Leeftijd	Vorm cardiomyopathie	Bezigheden dagelijks leven	Samenstelling gezin/familie
1. P1	V	45	HCM	Vrijwilligerswerk, Huishouden en de hond	Partner, kinderen, kleinkinderen en half broer en zus
2. P2	M	64	DCM DMD X-linked	Werk als kraanmachinist	Partner, drie kinderen, twee kleinkinderen en elf broers en zussen
3. P3	M	62	DCM	Klusjes in/rond het huis, huisdieren, fietsen	Partner, drie kinderen, kleinkinderen en twee zussen
4. P4	V	61	DCM	Huishouden, hond	Partner, twee kinderen, twee kleinkinderen, zus
5. P5	V	69	DCM	Huishouden, vrijwilligerswerk, wandelen	Partner, Zoon en dochter, kleinkinderen, Broer en Zus
6. P6	M	64	DCM	Vervroegd pensioen, vrijwilligerswerk	Partner, vier dochters, vier kleinkinderen, Broer en zus

III. Resultaten per thema

In deze paragraaf worden de resultaten van de diepte-interviews met de voormalige patiënten waarmee hernieuwd contact is opgenomen weergegeven. Tijdens het verzamelen en analyseren van de data zijn verschillende thema's behandeld. Per thema worden de belangrijkste resultaten beschreven. De volgende thema's komen aan bod: *betekenis en omgang met cardiomyopathie, betekenis van hercontact, ervaring huidige wijze hercontact, begrip van de herclassificatie brief, vervolgacties na de hercontact brief, vertrouwen in de genetica, houding (oud-)patiënt en toekomst hercontact.*

Betekenis en omgang met cardiomyopathie

Zoals in het theoretisch kader in paragraaf 2.I 'algemene reacties van patiënten op diagnostiek in de cardiogenetica' beschreven staat, was het voor dit onderzoek van belang om

te achterhalen hoe patiënten tegen de diagnostiek in de cardiogenetica aankijken. Er is met oud-patiënten hernieuwd contact opgenomen naar aanleiding van herziene genetisch informatie betreffende het ziektebeeld cardiomyopathie. Gedurende de interviews is getracht aan het licht te brengen wat de invloed is van het ziektebeeld op het dagelijks leven van de oud-patiënten. De verwachting was dat dit een uitwerking kon hebben op de houding van de oud-patiënt ten opzichte van het krijgen van en de omgang met herziene genetische informatie. Het analyseren en uitwerken van dit thema is gedaan aan de hand van *thick description*. De *thick description* behorende bij dit thema is terug te vinden in bijlage 9, tabel 9.1.

Alle geïnterviewde oud-patiënten met wie hercontact is opgenomen zijn index patiënten. Dit wil zeggen dat bij hen de diagnose cardiomyopathie is gesteld en het erfelijkheidsonderzoek in de familie is gestart. De patiënten die zijn geïnterviewd hebben dilaterende cardiomyopathie (DCM) of hypertrofische cardiomyopathie (HCM) en staan allemaal onder controle en behandeling bij de cardioloog.

De symptomen, gerelateerd aan het ziektebeeld, die naar voren komen en worden ervaren door de geïnterviewde patiënten zijn erg uiteenlopend. Waar de één aangeeft nooit klachten te ervaren en volop aan het werk te zijn, geeft een ander aan inmiddels arbeidsongeschikt te zijn en erg snel moe en uitgeput te raken. Weer een andere patiënt geeft aan allerlei bijkomende chronische klachten te ervaren.

“dat er iets in mijn lichaam zat dat die spierziekte kon veroorzaken [...] dat dat in een keer zo in de loop der tijd minder werd [...] terwijl ik na al die jaren nu nog geen ‘apartigheid’ voel.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

“als je het toch nagaat dat je eerst volledig gezond bent [...] en dan krijg je dit, alles doet het niet meer en dat je dan na die tijd helemaal niet beter wordt, zoals met de reumatische klachten hou je er bij over en artrose en dus de hartfalen.” (vrouw, 61 jaar, DCM)

De behandeling is dan ook op de ernst van de hartspierziekte en de klachten afgesteld, voor een groot deel van de geïnterviewde oud-patiënten is behandeling in een vorm van medicatie afdoende maar er zijn ook patiënten die aangeven een pacemaker of ICD geplaatst te hebben gekregen.

“ik heb een ICD dus ik moet elk jaar voor controle [...] een hele hoop mensen weten niet wat een ICD is [...] dan leg je uit: mijn hart heeft een slechtere pompfunctie, dus de kans dat mijn hart er mee stopt op een bepaald moment is bij mij groter dan bij een ander. En als mijn hart er dan mee stopt dan hebben ze voor de zekerheid dit kastje ingebouwd omdat ik in een risicogroep val.” (man, 64 jaar, DCM)

In het theoretisch kader zijn drie verschillende reacties aangekaart ten aanzien van de omgang met de diagnose cardiomyopathie: verdriet, angst en dankbaarheid. Tijdens de interviews heeft een aantal patiënten signalen afgegeven die duiden op de reactie angst ten opzichte van

het hebben van de hartspierziekte. Deze angst is gericht op de risico's die het ziektebeeld met zich mee brengt.

“je kan elke dag een ongeluk krijgen maar je gaat ook denken dat je ‘gegrepen’ wordt [door de hartspierziekte] en dat het steeds slechter met je gaat.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

“je bent ook niet dagelijks met je eigen hart bezig. Hij klopt en dat hebben we wel geleerd dat je er niet dagelijks mee bezig moet zijn anders wordt je helemaal gek [...] in het begin wel, die angst is wat minder geworden.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Tijdens de interviews is een vierde reactie naar voren gekomen: acceptatie. Een deel van de patiënten geeft aan te hebben geleerd om met de hartspierziekte te leven. Deze acceptatie komt ook naar voren in de quote hierboven genoemd, waarin is aangegeven dat de angst op den duur is afgenomen en er niet meer dagelijks bij de hartspierziekte wordt stilgestaan.

“Toen ik het probleem had met mijn hart, dan heb je zoiets van ik heb pech. Maar aan de andere kant, je gaat wel door met je leven. Het leven staat niet stil bij het hartprobleem. Het leven gaat door. En dat is voor mij het belangrijkste.” (man, 64 jaar, DCM)

Wat tot slot met betrekking tot de betekenis en omgang met de diagnose cardiomyopathie naar voren komt is dat alle geïnterviewde patiënten aangeven dat ze op een eerder moment DNA-onderzoek hebben laten verrichten met het oog op hun familieleden. Toen de hartspierziekte werd vastgesteld hebben de patiënten de keus gemaakt erfelijkheidsonderzoek te laten verrichten zodat hier eventueel in de familie wat mee gedaan zou kunnen worden. Het idee hier achter is dat wanneer een erfelijke factor bij het ontstaan van cardiomyopathie aanwezig is, met name kinderen en kleinkinderen hier in de toekomst rekening mee kunnen houden en daar bepaalde keuzen op kunnen afstemmen. Het feit dat de ziekte een mogelijke erfelijke component met zich meedraagt, voegt voor de geïnterviewden dus een belangrijke betekenislaag toe aan de diagnose.

“Er zijn dingen dat wil je hun [kinderen en kleinkinderen] besparen, als dat kan: ja heel graag, en als dat op deze manier gaat dan werk ik daar graag aan mee.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

“wat zouden mijn kinderen en kleinkinderen daarvan kunnen krijgen. Nemen de kinderen het over of nemen die dat mee die erfelijkheid. Dat is eigenlijk waarom ik ermee begonnen ben. Van hebben mijn kinderen of kleinkinderen, hebben die er in de toekomst profijt van met het onderzoek wat nu gebeurt. Dat was eigenlijk de hoofdgedachte van mij.” (man, 64 jaar, DCM)

Een aantal patiënten geeft daarbij aan dat er al een vermoeden was dat een erfelijke factor een rol speelt bij het ontstaan van cardiomyopathie waardoor zij erfelijkheidsonderzoek hebben laten verrichten.

“omdat mijn moeder hetzelfde heeft gehad [...] daarom werd ik gevraagd om mee te doen aan het DNA-onderzoek om te zien of dat inderdaad iets erfelijks is.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Betekenis hercontact

Het tweede thema dat wordt beschreven is de betekenis van hernieuwd contact voor de voormalige patiënten. Dit thema is gericht op de psychologische en emotionele impact van het hercontact. Daarnaast is gekeken in welke mate het krijgen van herziene genetische informatie gewenst was en waarom. Het thema is onderverdeeld in vier sub-thema's: hercontact gewenst, psychologische impact, alternatieve oorzaken ontstaan cardiomyopathie en de plicht van hercontact. De *thick descriptions* die bij dit thema en sub-thema's horen zijn terug te vinden in bijlage 9, tabellen 9.2, 9.3, 9.4 en 9.5.

1. Hercontact gewenst

Wanneer naar het opnemen van hernieuwd contact in het algemeen wordt gekeken geven alle geïnterviewde voormalige patiënten aan dat het hernieuwde contact over herziene genetische informatie gewenst was. De oud-patiënten geven hier verschillende redenen voor. De argumenten die zij geven zijn te verdelen in twee categorieën: het belang voor de patiënt zelf en het belang voor familieleden.

Wanneer wordt gesproken over het belang voor de patiënt geven de geïnterviewde patiënten aan dat hercontact over nieuwe en/of herziene informatie gewenst is, omdat wellicht wat met de informatie gedaan zou kunnen worden. Ondanks dat bij de huidige gewijzigde inzichten de adviezen voor de patiënten zelf niet zijn veranderd, geven de voormalige patiënten aan dat ze door het hernieuwde contact wel een 'stapje verder' zijn.

“ja dat vind ik wel fijn want weet je je bent toch weer een stapje verder ondanks dat je weer nieuwe vragen krijg voor een volgende stap [...] maar dit stukje heb je dan.”
(vrouw, 45 jaar, HCM)

Het belang van hercontact voor familieleden ligt in het verlengde van de reden die de geïnterviewde patiënten geven waarom ze in eerste instantie erfelijkheidsonderzoek hebben laten verrichten. Het overgrote deel van de patiënten heeft namelijk DNA-onderzoek laten verrichten met het oog op de toekomst van familieleden. De reden van de oud-patiënten waarom ze daadwerkelijk op de hoogte gesteld willen worden van nieuwe of herziene informatie heeft dan ook meermaals te maken met familieleden. Zo benoemden de geïnterviewde oud-patiënten dat een kans bestaat dat familieleden eventueel wat met de informatie zouden kunnen doen. Het zou familieleden meer inzicht en/of duidelijkheid kunnen geven waardoor de geïnterviewde patiënten hercontact als wenselijk beschouwen.

Hoe en of familieleden daar zelf op reageerden komt in paragraaf ‘*vervolgacties na hercontact*’ aan de orde.

“ja, ik vond het wel goed dan om dan verder informatie te krijgen voor in de familie [...] wie weet kun je er echt wat mee, kan ik er in de familie wat mee.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

“voor mijn kinderen vind ik het wel belangrijk en dan met name voor mijn oudste zoon, hij heeft zelf al twee kinderen dus dan vind ik het wel belangrijk dat hun dat weten.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Daarnaast wordt één argument door alle patiënten aangehaald dat pleit voor het opnemen van hernieuwd contact, los van het feit of het voor henzelf of familieleden van belang is. Iedereen geeft aan het op prijs te stellen, op de hoogte te worden gehouden over ontwikkelingen en inzichten in de genetica.

“Ik vind het mooi dat jullie mij op de hoogte houden.” (man, 64 jaar, DCM)

“zoals nu [...] kijk dan blijf je op de hoogte van wat er gebeurt.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

2. Psychologische impact

Het tweede sub-thema is gericht op de uitwerking die het hernieuwde contact heeft gehad op de voormalige patiënten. Hierbij is specifiek gekeken naar de psychologische en emotionele impact van het krijgen van herziene genetische informatie zonder aankondiging.

Wanneer werd gevraagd wat voor gevoel het hernieuwde contact over herziene genetische informatie gecommuniceerd aan de hand van een brief heeft opgeroepen, geeft het merendeel van de geïnterviewde patiënten in eerste instantie aan dat het niet echt een gevoel bij ze heeft opgeroepen. Echter, wanneer werd doorggevraagd kwam vaak wel een duidelijk gevoel naar voren. Dit gevoel is met name gericht op de betekenis van de nieuwe informatie die is gecommuniceerd.

Een deel van de voormalige patiënten heeft de nieuwe inzichten als positief geïnterpreteerd. Er werden reacties gegeven van opluchting, een stapje in de goede richting en nieuwsgierigheid. De informatie werd door een enkele patiënt zelfs als gunstig aangeduid. De opluchting had te maken met het feit dat door de nieuwe inzichten het minder duidelijk is geworden of de variatie, die is gevonden bij de oud-patiënten in één van de genen betrokken bij cardiomyopathie, bijdraagt aan het ontstaan van cardiomyopathie of niet. Het gevoel van opluchting heeft eveneens weer betrekking op familieleden. De oud-patiënten geven aan dat de erfelijkheid minder duidelijk is en dus de kans dat het ‘over’ gaat op familieleden minder is geworden wat een gevoel van opluchting oproept.

“nou dat betekent voor de familieleden: nou dus het valt mee.” (man, 64 jaar, DCM)

“Ja, gunstig [...] het zit niet in de genen dus dan denk je toch wel aan de kinderen en daar gaat het waarschijnlijk niet op door [...] dus dan is het iets anders dat is mijn conclusie daaruit.” (man, 62 jaar, DCM)

Ook heeft het hernieuwde contact nieuwsgierigheid opgeroepen ten opzichte van de ontwikkelingen waaruit blijkt dat het contact gewenst is en het in die zin een positieve uitwerking heeft.

“ik heb zoiets weet je als er dan zo'n envelop binnenkomt met Medisch Centrum Groningen erop dan denk ik 'o ja, dat is daar van'. En dan denk ik van 'oké, ze zijn weer een stapje verder. Kijken wat of ze nu weer gevonden hebben'.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Behalve de positieve reacties en interpretaties uitte het overgrote deel van de geïnterviewde patiënten daarbij ook negatieve gevoelens. Enerzijds, zoals aangegeven, opluchting omdat de erfelijkheid minder waarschijnlijk is, maar aan de andere kant geven de geïnterviewde patiënten aan dat de herziene informatie ook nieuwe vragen en onzekerheden oproept. Juist omdat uit de herziene genetische informatie naar voren komt dat de erfelijke factor bij het ontstaan van cardiomyopathie minder duidelijk is geworden.

“dat het minder duidelijk is geworden in die zin met de DCM [...] dat het minder duidelijk is geworden wat de oorzaak is. Aan de andere kant heb je dan wel als dat met de DCM niet zo is, wat is het dan wel?” (man, 64 jaar, DCM)

“ja, wat is het dan eigenlijk [...] waar komt het dan vandaan [...] waar komt dat dan weg?” (vrouw, 61 jaar, DCM)

Naast dat de informatie nieuwe vragen en onzekerheden heeft opgeroepen worden ook negatieve gevoelens geuit ten aanzien van de omgang met cardiomyopathie. De geïnterviewde oud-patiënten geven aan door het hernieuwde contact opnieuw bewust te zijn gemaakt van het feit dat er daadwerkelijk wat met ze aan de hand is. Dit heeft er ook voor gezorgd dat de oud-patiënten in de tijd direct na het ontvangen van de hercontact brief weer meer met hun ziekte bezig waren.

“dan wordt je toch iets op de feiten gedrukt zeg maar [...] dat er dat ik iets in mijn lichaam zat dat dan die spierziekte kon veroorzaken [...] nu krijg je die brief en dan denk je bij je zelf van hé ja eens kijken en dan ga je er wel meer in op [...] omdat je er zelf mee bezig bent en omdat je op meerdere dingen gaat letten.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

Twee geïnterviewde patiënten uitten ook na het doorvragen geen duidelijk gevoel over het hercontact en de nieuwe informatie. Deze patiënten staan neutraal en enigszins onverschillig tegenover de situatie en de informatie. Wel kwam daarbij naar voren dat dat te maken heeft

met de aard van de informatie. Hernieuwd contact over andere informatie had wellicht een grotere mate van impact gehad.

“nou dus niet echt hoor nee, nee wat betreft ben ik niet zo heel erg emotioneel. Want ja ik weet, ik ben al zo lang onder controle bij de cardioloog dus daar schrik ik niet zo van. Als het echt iets heel erg ernstigs is dan was het wat anders geweest waarschijnlijk.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

3. Alternatieve oorzaken cardiomyopathie

Uit de beschrijving over nieuwe vragen en onzekerheden is zichtbaar geworden dat de geïnterviewde oud-patiënten zich na hercontact afvragen of er een andere verklaring voor het ontstaan van cardiomyopathie kan zijn, en gaan hier naar ‘op zoek’. Een deel van de patiënten schrijft de erfelijkheid nog niet helemaal af, maar een enkeling laat blijken steeds meer te denken dat er toch geen erfelijke factor aanwezig is. In de paragraaf ‘begrip hercontact brief en herclassificatie’ zal verder worden ingegaan op of dit een juiste interpretatie is.

“I: denk u dat het nog iets erfelijks zou kunnen zijn in uw familie?” [...] “ja ik denk het wel. Dat heeft toch.. dat onderzoek van toen heeft daarvoor wel wat laten zien wat ik nog in mijn geheugen heb. Of tenminste een vermoeden van.” (man, 64 jaar, DCM)

“ik denk steeds meer dat het door wat anders komt [...] het zit niet in de genen [...] dus dan is het iets anders.” (man, 62 jaar, DCM)

Twee mogelijk alternatieve verklaringen worden door de geïnterviewde voormalige patiënten aangehaald voor het ontstaan van cardiomyopathie waarvan zij denken dat het wellicht ook van invloed is geweest. Dit zijn het gebruik van bepaalde medicatie en een virus dat iemand op eerdere leeftijd heeft gehad. Hierbij moet gezegd worden dat de geïnterviewde oud-patiënten deze alternatieve verklaringen zelf aandragen, wat dus niet hoeft te betekenen dat het medisch juist is.

“waar komt het dan weg [...] want dan haal je alles door elkaar heen en denk je komt het dan van de medicijnen wat ik gehad heb of zo. Dat de lever en nieren en daardoor ook het hart ermee in aanraking komt dan [...] of dat het door het virus komt” (vrouw, 61, DCM)

4. Hercontact plicht

Het laatste sub-thema dat bij het thema ‘betekenis van hercontact’ wordt behandeld, is gericht op de vraag of de oud-patiënten het opnemen van hernieuwd contact en het terugkoppelen van nieuwe of herziene genetische informatie als verplichting zien voor de counselors klinische genetica. Het merendeel van de oud-patiënten geeft aan het terugkoppelen van herziene informatie niet als verplichting te beschouwen.

“het is niet dat ik echt.. dat ik zeg dat ik vind dat noodzakelijk [...] nee, ze zijn het niet verplicht [...] weet je je bent niks verplicht.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

“Ik vind wel dat ze daar een keus in moeten hebben [...] ja het hoeft niet perse.”
(vrouw, 69 jaar, DCM)

Echter, deze patiënten geven wel aan het wenselijk te vinden om op de hoogte gesteld te worden van nieuwe of herziene genetische informatie door de genetica counselors. Ondanks dat ze het niet direct als verplichting beschouwen.

“ik vind het een beetje twee kanten. Weetje het is gewoon voor de patiënt zelf geruststellend en het feit van ze zijn er mee bezig. Want anders heb je zo vaak van wat of je in het ziekenhuis hebt dat je tegen een muur op loopt [...] maar ze zijn het niet verplicht” (vrouw, 45 jaar, HCM)

“Ja het liefst wel. Het liefst heb ik natuurlijk wel die informatie en wat de mogelijkheden zijn en wat men ontdekt heeft, in de toekomst ook [...] ja inderdaad het liefst heb ik het wel.” (man, 64 jaar, DCM)

Een enkeling ziet het opnemen van hercontact wel als plicht, maar alleen in bepaalde situaties. Hierbij geeft de geïnterviewde oud-patiënt aan dat met name de context en de aard van de informatie van belang is, maar dat ook rekening gehouden moet worden met de voorkeur van de patiënten zelf. Deze reactie samen met de reacties rondom de wenselijkheid van hercontact, maar niet perse de noodzakelijkheid van een (juridische) plicht, liggen in lijn met de uitkomsten beschreven in het theoretisch kader rondom de hercontact discussie. Hier kwam ook naar voren dat het hercontact als morele plicht wordt beschouwd maar dat het niet wenselijk is om dit juridisch vast te leggen (Otten et al., 2015).

“als de patiënt daar belang bij heeft dan tuurlijk [...] maar nee het hoeft niet, mochten er dan wel belangrijke dingen in zitten wat voor de familie, oké dan is het nog wel iets belangrijks dan He [...] dan vind ik wel dat dat het moet ja. Dan moet er wel contact wezen.” (vrouw, 61 jaar, DCM)

Wanneer naar de huidige situatie wordt gekeken, geeft één oud-patiënt aan dat de counselors in vergelijkbare situaties de informatie zouden moeten terugkoppelen. Daarmee impliceert hij het opnemen van hernieuwd contact als verplichting te beschouwen.

“ja dan wil ik wel graag weten waar ik aan toe ben [...] I: u zei ‘ik wil het graag weten’ vindt u dan ook dat de genetica counselors in zulke vergelijkbare situaties zulke informatie moet delen met patiënten? [...] hmm ja, ja [knikt].” (man, 62 jaar, DCM)

Ervaring huidige wijze hercontact

Het thema dat volgt op de betekenis van hercontact voor oud-patiënten, is de ervaring rond de huidige wijze van hercontact. Dit thema is meer gericht op het praktische en organisatorische gedeelte van het contact. De herziene genetische informatie is door middel van een brief teruggekoppeld aan de oud-patiënten door één van de counselors klinische genetica. De methode van hercontact via een brief en de genetica counselors staan in dit thema centraal. In deze paragraaf wordt nog niet ingegaan op de inhoud van de brief. Dit zal bij het volgende thema aan bod komen. De *thick description* aan de hand waarvan dit thema is geanalyseerd en uitgewerkt staat beschreven in bijlage 9, tabel 9.4.

Alle oud-patiënten geven aan dat de communicatie van herziene inzichten aan de hand van een brief in de huidige situatie prima was. Over het algemeen wordt positief gereageerd, waar bij een aantal oud-patiënten een onverschillige toon in het antwoord doorschemert. Deze toon blijkt uit toevoegingen in reactie met woorden als ‘nou ach’ en ‘prima hoor’.

“nou ach geen probleem [...] vind het prima zo.” (man, 62 jaar, DCM)

“nou dat is natuurlijk ook heel persoonlijk [...] maar ik heb geen moeite met een brief [...] ik vind dit prima hoor als dit zo door gaat, dat vind ik prima.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

De oud-patiënten halen een aantal concrete voorbeelden aan waaruit naar voren komt waarom de ervaring rondom de huidige wijze van hercontact aan de hand van een brief als positief wordt ervaren. Eén van de voorbeelden die ze geven, is dat een brief de mogelijkheid geeft om de informatie vaker (na) te lezen, waardoor de informatie op eigen tijd en rustig bekeken kan worden.

“ik kon hem rustig bekijken en er even rustig over nadenken [...] dan heb je iets meer de tijd om er dan weer op in te gaan [...] als je een telefoontje krijgt en je bent ergens mee bezig en dan komt het slecht uit of ja het is onverwachts.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

Uit een ander voorbeeld blijkt dat informatie die is gecommuniceerd door middel van een brief, makkelijker te delen is met anderen. De informatie staat op een papier, dat aangereikt kan worden aan zowel familieleden als medici.

“het [de informatie in de hercontact brief] is dan ook makkelijker te delen met de rest van het gezin.” (vrouw, 45, HCM)

“ik kan het door middel van die brief, ik kan hen [familieleden] die aanreiken [...] en daar mee kunnen ze in eerste instantie naar de huisarts gaan en die verwijst ze verder dan mocht het het geval zijn dat ze naar een cardioloog moeten.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Het laatste voordeel dat de geïnterviewde oud-patiënten benoemen, is dat informatie in een brief beter te onthouden is dan wanneer dit zou worden verteld tijdens een persoonlijk of telefonisch gesprek. Dit argument hangt samen met de eerder genoemde voorbeelden, het rustig kunnen nalezen van de informatie en de informatie makkelijker kunnen delen met anderen.

“nee ik vind dit wel zo prettig hoor [...] je hebt toch iets op papier en als ze je dat vertellen in het ziekenhuis, door de artsen dan ben je het toch weer vergeten [...] en nou heb je een papier en mocht je dan wat willen weten, kan je altijd even vragen.”
(vrouw, 61 jaar, DCM)

“dan kan ik die brief een aantal keer doorlezen [...] ik heb die brief gelezen en weet ik wel ongeveer wat er staat, wat er benoemd is. Telefonisch onthoud je toch minder dan wanneer je het per brief krijgt.” (man, 64 jaar, DCM)

Tot slot is gekeken naar wat de ervaring is omtrent de zorgprofessional die de informatie heeft teruggekoppeld aan de oud-patiënten. De informatie is gecommuniceerd vanuit de klinische genetica door de voormalige counselors van de oud-patiënten. Ook bij dit punt geven de voormalige patiënten aan dat dit een prima methode is. Daarbij benoemt een aantal patiënten dat ze van te voren al hadden verwacht informatie vanuit de klinische genetica te krijgen en niet van andere medici als een cardioloog of huisarts, wanneer een dergelijke situatie zich zou voordoen.

“daar [klinische genetica] is echt het DNA-onderzoek gedaan en dat staat in principe los van de cardioloog [...] dus ik had het wel verwacht dat het op dergelijke manier zou komen en niet via de cardioloog.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

“ik denk de genetica dat die het best daar informatie over kunnen geven. Ook omdat het vanuit hun beroep is dus de interesse is groter dan van de cardioloog of huisarts. Niet dat de cardioloog en huisarts dat niet zijn maar jullie doen er onderzoek naar dan kan je het ook beter uitleggen.” (man, 64 jaar, DCM)

Begrip hercontact brief en classificatiewijziging

Het volgende thema richt zich op het begrip van de hercontact brief. Zoals in het theoretisch kader is aangegeven was het van belang om in kaart te brengen wat het begrip is van de oud-patiënten rondom de herclassificatie brief. Het begrip van de herclassificatie en de consequenties heeft naar verwachting uitwerking op de psychologische impact en de internalisatie van de gegeven adviezen. Het begrip dat iemand denkt te hebben kan leiden tot al dan niet de juiste vervolgacties. Verder was de verwachting dat wanneer de brief als moeilijk wordt ervaren de psychologische impact negatiever is (Haga et al., 2014). Onvoldoende begrip en een eventueel negatieve psychologische impact zou dan ook kunnen leiden tot een negatieve houding ten opzichte van het opnemen van hercontact. In de

hercontact brief staan de herclassificaties niet aangeduid als andere classificaties maar als nieuwe inzichten en gewijzigde adviezen die bij deze nieuwe inzichten horen. De brief is opgedeeld in drie onderdelen: *nieuwe inzichten variatie [...] gen, wat betekenen deze inzichten voor u?* en *wat betekenen deze inzichten voor uw familieleden?*¹³ Het begrip rondom deze drie onderdelen zal aan bod komen. Tevens worden de onduidelijkheden en mogelijke verbeterpunten weergegeven. De *thick descriptions* zijn terug te vinden in bijlage 9, tabellen 9.8 en 9.9.

Het begrip rond de herclassificatie en de hercontact brief is af te leiden uit de *health- en genetic literacy* van de oud-patiënten zoals staat beschreven in het theoretisch kader. *Health- en genetic literacy* zijn vaardigheden van een patiënt op het gebied van kennis en begrip over gezondheid- en genetische informatie. In de interviews is deze *health literacy* naar voren gekomen door de omschrijvingen die de oud-patiënten geven van en over de informatie in de brief. Dit thema is onderverdeeld in drie sub-thema's: begrip per onderdeel uit de brief, onduidelijkheden in de brief en tot slot optionele verbeterpunten voor de brief. Het begrip zal worden aangeduid als daadwerkelijk begrip (patiënten geven juiste medische feiten) en als ervaren begrip (beweerde begrip door patiënten).

1. Begrip per onderdeel

Om in kaart te brengen hoe de oud-patiënten de herclassificatie brieven hebben geïnterpreteerd is gevraagd hoe zij de brief aan familieleden en eventuele anderen hebben omschreven, wat zij uit de brief hebben gehaald en wat naar hun idee de belangrijkste punten uit de brief waren. Hierbij geven de geïnterviewde oud-patiënten consistent aan dat ze denken dat ze de kerngedachte uit de brief hebben gehaald, maar dat de inhoud van de brief moeilijk was (ervaren begrip). Deze moeilijkheid heeft niet zozeer met de brief zelf te maken, maar met name met de betekenis van de informatie in de brief. Doordat de classificatie zo is gewijzigd dat eerdere uitslagen nu onzekerder zijn geworden en dit staat beschreven als: het is 'minder waarschijnlijk' geworden dat de gevonden variatie iets te maken heeft met het ziektebeeld cardiomyopathie, dat is wat de brief moeilijk maakt.

"I: zou u mij kunnen vertellen welke onderdelen van de brief voor u niet duidelijk waren? [...] nou dat is zoals bij het DNA-onderzoek staat over dan de genen die gevonden zijn, kijk bij mij is niet 100% zeker de oorzaak van erfelijk DCM dus nu weet ik niet of het nou ja van het virus of het gen komt [...] I: ah ja precies en de tekst zelf die er staat, dat begreep u wel? [...] ja, dat wel ja." (vrouw, 61 jaar, DCM)

Het eerste stuk in de hercontact brief geeft de beschrijving en uitleg over deze nieuwe inzichten. Dit staat als volgt beschreven: *"inmiddels zijn er nieuwe inzichten over deze variatie waardoor de betekenis hiervan minder duidelijk is geworden. Dat betekent dat we op dit moment niet weten of deze variatie een onschuldige variatie is of dat deze toch heeft bijgedragen aan het ontstaan van uw [HCM of DCM]"*. Ondanks dat de geïnterviewde

¹³ De hercontact brief die de voormalige patiënten hebben ontvangen is opgenomen in bijlage 3

patiënten aangeven dat de betekenis van deze informatie moeilijk is, blijkt uit een deel van de reacties dat de hoofdlijn uit dit stuk wel is opgepikt (ervaren en daadwerkelijke begrip).

“nou weet je dat dat gen wat of ze gevonden hebben ja dat heeft in zoverre tot zoverre, ze weten nu niet echt of het te maken heeft met de erfelijke vorm zeg maar met zekerheid is dat nog niet te zeggen.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

“nou uit DNA-onderzoek was dus een bepaalde erfelijkheid gekomen en nu is er dus gebleken dat dat minder duidelijk is of dat dat de oorzaak is [...] zo zou ik het zeggen.” (man, 64 jaar, DCM)

Wat een aantal geïnterviewde patiënten daarbij aangeven, is dat de kernboodschap van de brief beter te begrijpen was omdat ze al bepaalde voorkennis over de genetica hadden. Doordat de oud-patiënten eerder bij de klinische genetica zijn geweest voor het DNA-onderzoek en daar een gesprek hebben gehad met een genetica counselor, was de soort informatie in de brief niet geheel nieuw. Het eerdere contact met de genetica counselor heeft de (ervaren) *health-* en *genetic literacy* van deze oud-patiënten dus verhoogd.

“voor die tijd in Zwolle in het ziekenhuis heb ik er ook met [genetica counselor] over gesproken [...] en ja goed ik wist er al wel een beetje van. Dus toen ik de brief kreeg wist ik al wel een beetje waar er over gepraat werd, waar er over gesproken werd.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

Echter, blijkt dat niet bij alle patiënten dit onderdeel uit de brief volledig op de juiste manier is overgekomen. Zo geeft een oud-patiënt aan dat het niet meer in de genen zit, terwijl de erfelijkheid onduidelijker is geworden maar niet helemaal wordt afgeschreven. Hier komt het daadwerkelijke begrip niet overeen met het ervaren begrip.

“het zit niet in de genen dus dan denk je toch wel aan de kinderen en daar gaat het waarschijnlijk niet op door. Dus dan is het iets anders [...] dat is mijn conclusie daaruit.” (man, 62 jaar, DCM)

Weer een andere patiënt geeft aan eigenlijk zo min mogelijk over de brief te spreken, aangezien zij de inhoud moeilijk aan andere uit kan leggen en aangeeft de inhoud onvoldoende te begrijpen. Hier komt het ervaren en daadwerkelijke begrip wel overeen, maar is het begrip onvolledig.

“I: dus als u het aan anderen uitlegt hoe zou u het omschrijven? [...] Ja ik heb geen idee, ik leg het ook zo min mogelijk uit hoor omdat ik heb geen idee heb wat dat nu precies is. Ik heb het ook wel aan mijn zus en mijn broer laten lezen en die zeggen ook van wat het is het nou precies. Je snap het wel gedeeltelijk maar wat die termen allemaal in houden dat weet ik ook niet hoor.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Het tweede deel van de brief is gericht op de adviezen voor de patiënten zelf. Deze zijn niet gewijzigd naar aanleiding van de hercontact brief. Dit komt doordat de patiënten cardiomyopathie hebben en dus al onder controle staan. Verder hebben zij het DNA-onderzoek al laten verrichten. Naar aanleiding van de hercontact brief zouden de patiënten in principe niks hoeven wijzigen. Er is geïnventariseerd wat er van deze, in dit geval ongewijzigde, adviezen is overgekomen. Tijdens de interviews blijkt dat alle patiënten zelf niets anders zijn gaan doen na het ontvangen van de brief, waar een enkeling zelfs heel specifiek aangeeft dat de adviezen niet zijn veranderd.

“kijk zoals het nu is, ja er veranderd nu weinig.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

“hier staat wat betekenen deze nieuwe inzichten voor u, nou dat advies voor u blijft gewoon onder controle bij de cardioloog. Maar ja dat is voor mij eigenlijk heel logisch want ik heb een ICD dus ik moet elk jaar voor controle [...] in mijn situatie verandert er niet zoveel.” (man, 64 jaar, DCM)

De adviezen voor familieleden zijn daarentegen wél gewijzigd naar aanleiding van de hercontact brief. Familieleden van patiënten komen nog steeds in aanmerking voor periodieke (cardiologische) screening, maar in eerste instantie niet meer voor DNA-onderzoek. Tenzij bij hen ook aanwijzingen zijn voor cardiomyopathie. Het begrip rondom deze gewijzigde adviezen is getracht in kaart te brengen door navraag te doen of en hoe de voormalige patiënten familieleden op de hoogte hebben gesteld van de herziene genetische informatie. Tevens is gevraagd of de patiënten inzicht hebben in wat familieleden met deze informatie hebben gedaan. Een aantal patiënten geeft heel duidelijk het veranderde advies aan en welke mogelijkheden er voor de familieleden nog wel zijn.

“ik vind het wel belangrijk dat dat hun dat weten zeg maar [...] dat het onder controle gehouden kan worden en er naar gekeken kan worden [periodieke screening familieleden].” (vrouw, 45 jaar, HCM)

“Jongste zoon wilde nog een keer DNA-onderzoek laten verrichten maar ziet daar vanaf na deze brief.” (man, 62 jaar, DCM)

Er zijn echter ook patiënten die aangeven dit onderdeel uit de brief te begrijpen, maar geven vervolgens een uitleg waarbij het tegenovergestelde van het gewijzigde advies naar voren komt. Zoals eerder al kort genoemd liggen dan het ervaren en daadwerkelijke begrip niet op een lijn. In onderstaande quote spreekt de geïnterviewde over DNA-onderzoek voor familieleden terwijl het advies daarover is gewijzigd. Familieleden komen in eerste instantie juist niet meer in aanmerking voor DNA-onderzoek. Hieruit wordt nog eens duidelijk dat daadwerkelijk begrip rondom de herclassificatie en de hercontact brief moeilijk is. En informatie niet op alle vlakken goed is overgekomen bij de geïnterviewde voormalige patiënten.

“het is natuurlijk het mooiste dat er in de familie ook meerderen die gen onderzoek zouden doen en kijken of het daar ook in zit [...] ik heb het ook tegen de kinderen over gehad, over of daar ook iets bij zit dat van wat ik dan zeg maar heb [...] kijk maar die vergelijking kunnen we nu nog niet trekken.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

2. Onduidelijkheden

Uit bovenstaande omschrijvingen en quotes blijkt dat het merendeel van de oud-patiënten bepaalde punten uit de brief onduidelijk vonden en soms ook verkeerd begrepen. Deze onduidelijkheden in de brief, waardoor de inhoud van de brief moeilijker te begrijpen was voor de oud-patiënten, hadden onder andere te maken met medische vaktermen. Het onbegrip rond de medische vaktermen van de oud-patiënten is in overeenstemming met de beschreven leesbaarheidskloof in het theoretisch kader. De taal die wordt gebruikt door zorgprofessionals is van een ander (lees)niveau dan die van de patiënt (Haga et al., 2014). Het overgrote deel van de geïnterviewde oud-patiënten geeft dan ook aan dat de medische vaktermen de leesbaarheid bemoeilijkten en de inhoud van de brief onduidelijker maakt.

“verder is het wel duidelijk hoor alleen die begrippen omdat je niet weet wat de begrippen zijn, onthoudt je het ook niet. Je leest het maar omdat je niet weet wat het precies is en het is ook lastig te onthouden.” (man, 64 jaar, DCM)

“ik moet eerlijk zeggen bepaalde termen begrijp ik niet zo heel goed [...]er staat wel in gedilateerde cardiomyopathie en dan heb je nog NEXN maar ik heb geen idee wat dat nou echt precies allemaal inhoudt [...] hoofdzakelijk die medische termen dan denk ik van nou ja geen idee, vaktermen en variatie dat zegt mij allemaal niets.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Wat tevens al in het theoretisch kader naar voren is gekomen, is dat *self-efficacy* en managementvaardigheden van patiënten samengaan met het interpreteren en het proberen te begrijpen van de genetische informatie (Haga et al., 2014). Een aantal patiënten geeft aan bepaalde acties te hebben ondernomen om het begrip van de inhoud van de hercontact brief te vergroten. Deze handelingen waren eveneens met name gericht ter verduidelijking van de medische vaktermen, waardoor uiteindelijk in ieder geval het ervaren begrip beter was.

“alles wat ik niet kon vinden heb ik op internet eens even nagetrokken [...] ja even kijken, nee maar goed die gen ik wou zeggen dat is dan niet helemaal duidelijk.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

“ik heb die informatie boekjes van u gekregen [...] dan ga ik het weer lezen van waar zit nou precies het probleem.” (man, 62 jaar, DCM)

3. verbeterpunten

Het laatste sub-thema dat wordt behandeld rondom het begrip van de herclassificatie brief zijn verbeterpunten voor de brief. Bij de omschrijvingen van de verschillende onderdelen door de patiënten en de moeilijkheden die daarbij werden aangegeven, komt een aantal optionele verbeterpunten voor een eventuele toekomstige brief naar voren. Het eerste verbeterpunt dat de geïnterviewde oud-patiënten noemen heeft te maken met de medische vaktermen die moeilijk te begrijpen zijn voor ‘leken’. Aangegeven wordt dat deze wellicht duidelijker gemaakt kunnen worden door er Nederlandse benamingen aan te geven.

“ik denk dat dat heel moeilijk is om daar een Nederlandse benaming aan te geven [...] maar daarmee wordt het dan toch wat meer duidelijker [...] ik vind de hoeveelheid voldoende, maar zoals ik zei een beetje beter informatie over wat het nu echt precies inhoud zodat het begrijpelijk is voor ‘simpele’ mensen.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Een ander punt dat als optie wordt gegeven, is een uitgebreidere uitleg rond de medische vaktermen. Hierbij geeft een geïnterviewde oud-patiënt een anekdote over een autogarage. Wanneer bepaalde auto-onderdelen worden genoemd kan een leek deze niet in de juiste context plaatsen. Maar als het probleem uitgebreider wordt toegelicht dan wordt de context waarin in het onderdeel, of in dit geval de vakterm, valt duidelijker.

“tot december werkte ik in de garage en als er wat met mijn auto aan de hand was hoefde je het onderdeel maar te noemen en dat weet je dan precies. Nou jullie werken ook met codes en voor jullie is dat eigenlijk gewoon gesneden koek [...] voor mij als de term of een code beschreven wordt is dat moeilijk om te plaatsen, van wat is dat dan precies [...] maar in ieder geval dan moet je proberen dat gewoon kort duidelijk te maken, wat is nou eigenlijk het probleem [...] en gebruik dan misschien iets meer woorden.” (man, 64 jaar, DCM)

Als laatste onderdeel van de paragraaf rondom het begrip van de hercontact brief wordt een overzicht gegeven van het ervaren begrip en het daadwerkelijke begrip. Tabel 5.3 geeft samenvattend weer hoe het uiteindelijk begrip per respondent was.

Tabel 5.3. overzicht begrip per respondent

	Ervaren begrip	Daadwerkelijk begrip
P1	- Begrippen onduidelijk - Eerste reactie: brief ingewikkeld	- Essentie brief begrepen - Gewijzigde adviezen familieleden begrepen
	-	+
P2	- Geeft aan het idee te hebben de brief te hebben begrepen - Onduidelijkheden opgezocht	- Essentie brief gedeeltelijk begrepen - Gewijzigde adviezen familieleden niet begrepen (deel gericht DNA-onderzoek niet) - Ongewijzigde adviezen patiënt zelf begrepen
	+	+/-
P3	- Geeft aan het idee te hebben de brief te hebben begrepen - Onduidelijkheden opgezocht	- Essentiebrief niet helemaal begrepen (gaat niet meer van erfelijkheid uit) - Gewijzigde adviezen familieleden wel begrepen (geen DNA-onderzoek meer voor familieleden)
	+	+/-
P4	- Vond de brief moeilijk, door de 'onzekerheid' van de informatie	- Essentiebrief begrepen - Gewijzigde adviezen familieleden begrepen
	+/-	+
P5	- Begrippen/termen onduidelijk - Legt inhoud brief zo min mogelijk uit aan anderen - Geeft aan het idee te hebben de kerngedachte wel te begrijpen	- Essentie brief gedeeltelijk begrepen (omschrijving over nieuwe inzichten met name moeilijk) - Gewijzigde adviezen familieleden begrepen - Ongewijzigde adviezen patiënt zelf begrepen
	+/-	+/-
P6	- Begrippen onduidelijk - Geeft aan het idee te hebben de brief te hebben begrepen	- Essentie brief begrepen - Ongewijzigde adviezen patiënt zelf begrepen - Oude adviezen familieleden niet begrepen (periodieke controle)
	+	+/-

Vervolgacties na hercontact brief

Een thema dat volgt op het thema 'begrip hercontact brief' is gericht op de vervolgacties van oud-patiënten naar aanleiding van de hercontact brief. Uit deze vervolgacties wordt het begrip van de herclassificaties en de consequenties daarvan in bredere context duidelijk. De *thick description* die bij dit thema hoort is terug te vinden in bijlage 9, tabel 9.10.

Dit thema kan in drie sub-thema worden verdeeld: *communicatie naar familieleden*, *contact met medici na het ontvangen van de hercontact brief* en *contact met klinische genetica na het ontvangen van de hercontact brief*.

1. Communicatie naar familieleden

De informatie uit de hercontact brief is niet alleen van belang voor de patiënt zelf, maar ook voor diens familieleden. Zoals bij het thema *begrip hercontact brief* beschreven staat is een belangrijk onderdeel uit de brief, de gewijzigde adviezen voor familieleden. Dit subthema

richt zich op de communicatie van de herziene genetische informatie naar familieleden en wat familieleden, wanneer ingelicht, met deze informatie hebben gedaan.

Het eerste punt dat inzichtelijk is gemaakt tijdens de interviews is of de informatie is doorgegeven aan familieleden en welke familieleden dit zijn. Het overgrote deel van de geïnterviewde oud-patiënten geeft aan met familieleden over de hercontact brief te hebben gesproken. Wanneer over de hercontact brief is gesproken, was dit in de meeste gevallen in ieder geval binnen het gezin. Elke geïnterviewde oud-patiënt heeft het er met zijn/haar partner over gehad en vaak ook met zijn/haar kinderen (en kleinkinderen).

“ik hem wel aan mijn kinderen laten zien [...] voor mijn kinderen vind ik het wel belangrijk.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Naast dat in de meeste gevallen binnen het gezin over de hercontact brief is gesproken, geeft een groot deel van de geïnterviewde patiënten aan ook contact te hebben gehad met familieleden buiten het eigen gezin. Er is met name ook contact met broers en zussen gezocht, omdat deze vaak eveneens DNA-onderzoek hebben laten verrichten of nog van plan waren om dit te doen.

“I: want u heeft ook de brief aan uw familieleden laten lezen? [...] ja [...] ze vonden het wel belangrijk natuurlijk wat er in stond of wat het ja betekent.” (vrouw, 61 jaar, DCM)

Echter, een deel van de geïnterviewde oud-patiënten geeft aan de informatie maar met een enkeling in de familie te hebben besproken. Dit had in één geval te maken met dat er geen contact meer was met andere (relevante) familieleden.

“de rest van de familie ja ik ga daar niet mee om en die hebben geen meer contact met mij dus ja ik heb, ik vind ook niet dat het in zoverre belangrijk genoeg is om dat dan door te geven aan hun.” (vrouw, 46 jaar, HCM)

Een andere oud-patiënt geeft als reden dat het begrip rondom de hercontact brief onvoldoende was waardoor zij de keus heeft gemaakt de informatie niet naar alle familieleden te communiceren (ervaren begrip). Dit onvoldoende ervaren begrip werd op een relatief onverschillige en berustende toon aangekaart.

“Ik leg het ook zo min mogelijk uit hoor [...] ik heb geen idee wat dat nu precies is. Ik heb het wel aan mijn zus en mijn broer laten lezen en ja die zeggen ook van wat is het nou precies.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Wanneer de oud-patiënten hebben aangegeven de hercontact brief met familieleden te hebben besproken, is gevraagd of ze weten wat familieleden met de herziene informatie en de gewijzigde adviezen hebben gedaan. Want zoals beschreven bij het sub-thema ‘begrip per onderdeel’ zijn juist de adviezen voor familieleden gewijzigd. Uit de reacties van de oud-patiënten blijkt dat niet veel met de nieuwe informatie en gewijzigde adviezen is gedaan. In

de paragraaf over het begrip rondom de hercontact brief is ook al gebleken dat de kernboodschap voor oud-patiënten dan ook niet in alle gevallen duidelijk was (daadwerkelijke begrip).

“ja ze reageren er niet zo euh zo veel op dus [...] nee, dat weet ik niet.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

“verder familieleden die nee, die hebben het niet gedaan [...] I: en na deze brief is er ook niemand iets anders gaan doen? [...] nee.” (vrouw, 61 jaar, DCM)

2. Contact met medisch specialist

Het tweede subthema gericht op vervolgacties van oud-patiënten na het ontvangen van de hercontact brief is gericht op communicatie en contact met andere medici buiten de klinische genetica. Hierbij valt te denken aan contact met bijvoorbeeld een cardioloog, een huisarts of een verpleegkundig specialist. Omdat voor aanvang van dit onderzoek geen enkele patiënt contact heeft opgenomen met de klinische genetica naar aanleiding van de hercontact brief is dit thema toegevoegd aan het interviewschema. De verwachting was dat oud-patiënten eventueel met vragen naar andere medisch specialisten zijn gestapt.

Uit de interviews komt naar voren dat een aantal patiënten inderdaad met zijn/haar cardioloog over de hercontact brief heeft gesproken. Echter, daarbij wordt duidelijk dat geen enkele patiënt actief een andere medisch specialist heeft benaderd. Het contact is altijd geweest omdat er al een afspraak gepland stond.

“ja daar ben ik al jaren onder controle en daar heb ik wel met hem over gehad en hij zegt we gaan gewoon verder als in de brief aangegeven.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

“Ja, ik heb contact gehad met een verpleegkundig specialist van hart en vaatziekten. Had vorige week een afspraak [afspraak stond er al gepland]. Wel over de brief gehad maar dat het voor de controle daar geen meerwaarde had.” (man, 62 jaar, DCM)

Verder geeft een groot deel van de geïnterviewde oud-patiënten aan geen contact te hebben gehad met een medisch specialist. Aan deze patiënten is de vraag gesteld met wie zij denken contact op te nemen wanneer ze wel vragen over de herziene genetische informatie hadden gehad. Hierbij kwamen twee opties naar voren: of met de cardioloog omdat daar een vertrouwensband mee is en daar al afspraken bij gepland staan of met de afdeling klinische genetica omdat daar de herziene informatie vandaan komt.

“als ik een vraag had gehad, ik denk dat ik hem dan meegenomen had naar de cardioloog omdat hij ook van dit op de hoogte is. Want hij heeft ook van dit onderzoek een afschrift kregen, wat er uit dit onderzoek gekomen is [...] waarom weet ik niet, misschien omdat je meer contact met de cardioloog hebt. Je komt daar een keer in het jaar.” (man, 64 jaar, DCM)

“nou naar de afzender die hier opstaat [...] want daar is echt het DNA-onderzoek gedaan en dat staat in principe los van de cardioloog.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

3. Contact met de klinische genetica

Zoals aangegeven had voor aanvang van dit onderzoek geen enkele patiënt contact gezocht met de klinisch genetica. Uit de interviews is duidelijk geworden dat een deel van de patiënten wel contact met de klinische genetica zou hebben opgenomen wanneer ze vragen hadden. Een aantal geïnterviewde oud-patiënten geeft tevens aan dat ze zelfs hebben overwogen contact op te nemen met de klinische genetica naar aanleiding van de hercontact brief, maar dat dit er toch niet van is gekomen. Dit geeft aan dat de geïnterviewde oud-patiënten het wellicht toch niet belangrijk genoeg vinden of dat contact opnemen met de klinische genetica een grote drempel vormt, terwijl er wel onduidelijkheden en vragen zijn. Deze eventuele drempel wordt ook zichtbaar wanneer wordt gekeken naar de rol die oud-patiënten voor zichzelf zien weggelegd in het proces rondom hernieuwd contact. Patiënten zien voor zichzelf namelijk geen of slechts een kleine rol weggelegd. Dit wordt verder uitgewerkt bij het thema ‘houding patiënten’.

Een andere opvallende uitkomst is dat een oud-patiënt aangeeft dat hij überhaupt niet op de hoogte was dat er contact opgenomen kon worden met de afdeling klinische genetica naar aanleiding van de hercontact brief, of in het algemeen met vragen over de genetica.

“nou ik wist niet dat dat kon [...] maar nu je het er zo over hebt van ik kan contact opnemen met de genetica, ja dat kan dan wel maar gaat het dan erom dat ik meer informatie moet vragen? [...] ik zou dat niet zo snel doen en ik wist ook niet dat als ik vragen had over de genetica dat ik jullie zo even kon bellen of een berichtje kon sturen van goh hoe zit dat? Ik ben daar niet van de op de hoogte dat dat zo 1,2,3, kan” (man, 64 jaar, DCM)

Beeld over en vertrouwen in de genetica

Een volgend thema dat aan de orde is gesteld, is het vertrouwen van de oud-patiënten in de genetica en de counselors klinische genetica. Patiënten laten aan de hand van anekdotes blijken hoe zij tegen de klinische genetica en het verrichten van erfelijkheidsonderzoek aankijken. Daarnaast wordt duidelijk wat oud-patiënten denken dat de klinische genetica (nog) voor hen kan betekenen. Het vertrouwen in de genetica is onder andere van invloed op hoeveel waarde oud-patiënten aan het hernieuwde contact hechten. Dit thema is onderverdeeld in twee subthema’s: vertrouwen in de klinische genetica en vertrouwen in de counselors klinische genetica. De bijbehorende *thick description* staat beschreven in bijlage 9, tabel 9.7.

Beeld en vertrouwen klinische genetica

Het eerste punt dat uit de interviews naar voren komt is dat de voormalige patiënten over het algemeen positief tegen de genetica en erfelijkheidsonderzoek aankijken. De oud-patiënten hebben op een eerder moment bewust de keus gemaakt om DNA-onderzoek te laten

verrichten en geven aan dit belangrijk te vinden. Dit heeft, zoals eerder aangekaart, met name te maken met wat het erfelijkheidsonderzoek voor familieleden zou kunnen betekenen.

“dat is voor mijn kinderen en kleinkinderen belangrijk onderzoek naar of er misschien iets is. Stel je voor dat zij het ook hebben dat er in ieder geval iets is dat het hun helpt.” (man, 64 jaar, DCM)

Een deel van de geïnterviewde oud-patiënten benadrukt tevens dat ze het belangrijk vinden dat de mogelijkheid bestaat om een dergelijk onderzoek te doen, los van het feit of het voor henzelf of familieleden wat opgeleverd.

“kijk bij mij is er dan gelukkig niet zoveel naar voren toe gekomen [...] maar het kan ook dat het bij een ander wel zo is en dan zijn ze er op tijd bij [...] dat is echt wel belangrijk.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

Ook nadat hernieuwd contact is opgenomen en de uitslagen die de voormalige patiënten op een eerder moment hebben gekregen zijn gewijzigd, geven de geïnterviewde oud-patiënten aan dat hun beeld ten opzichte van de genetica niet in negatieve zin is bijgesteld. Het overgrote deel van de patiënten zou weer DNA-onderzoek laten verrichten. Ook met de kennis die ze nu hebben.

“nee mijn beeld is op zich niet veranderd. Het is niet dat het slechter of beter is maar de brief zegt wel jullie zijn nog steeds bezig en op die manier wordt ik geïnformeerd en of het nou positief of negatief uitvalt ik zie dat jullie bezig zijn en voor mijn gevoel op goede weg. [...] I: dus als het nu 2014 was zou u het wel opnieuw doen? [...] ja, ja dat sowieso, nee sowieso.” (man, 64 jaar, DCM).

“I: is uw beeld ten opzichte van de genetica ook veranderd door de nieuwe inzichten? [...] oh euh nee op zich niet wat dat betreft heb ik het volste vertrouwen dus nee hoor. Ik heb daar helemaal geen verstand van.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Uit de reacties van de oud-patiënten blijkt dat het beeld en het vertrouwen ten opzichte van de genetica in een aantal gevallen door hercontact wel in de positieve zin is bijgesteld. Door het opgenomen hercontact hebben de patiënten het idee en de verwachting dat de klinische genetica actief bezig is met onderzoek. Het hernieuwde contact heeft voor deze patiënten een positieve reactie teweeg gebracht ten opzichte van de genetica, omdat ze niet vergeten worden.

“even weer van o ja weet je zij zijn er ook nog mee bezig. Je wordt niet vergeten laat ik het zo zeggen, je telt wel degelijk mee [...] Overal ben je een nummer. Ja ook hier ben je een nummer want het gaat alleen maar met nummers. Maar een nummer wat belangrijk is. Je telt wel degelijk mee en dat ja, persoonlijk vind ik dat best wel fijn.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Verder geeft een deel van de geïnterviewde patiënten aan dat ze op het moment dat het DNA-onderzoek werd verricht niet perse de verwachting hadden dat het erfelijkheidsonderzoek in directe zin wat voor hen zou opleveren, omdat ze zich ervan bewust zijn dat de genetica in ontwikkeling is en een aantal zaken nog onvoldoende bekend is. Het vertrouwen van deze patiënten in de genetica is na hercontact dan ook niet aangetast, omdat ze aangeven dat genetisch onderzoek tijd kost en daardoor een kans bestaat dat nieuwe inzichten verkregen kunnen worden.

“nee, het is onderzoek hè, genetica is onderzoek en jullie zoeken naar mogelijkheden en dan is het te hopen zolang ik nog leef dat er misschien een oplossing voor zou kunnen komen en als dat niet zo is, dan misschien voor mijn kinderen of kleinkinderen maar ja dat is onderzoek.” (man, 64 jaar, DCM)

Wat tot slot een beeld schetst over het vertrouwen van de geïnterviewde oud-patiënten in de genetica is dat een enkeling aangeeft in de toekomst, mocht dat nodig zijn, weer onderzoek wil laten verrichten. Hierbij wordt het belang van de genetica voorop gesteld en niet die van de patiënt zelf.

“als er een keer weer nieuw bloed nodig is of wat dat ook, nou dan hoor ik dat vanzelf. Van joh kunnen we nog eens een keer een buis van je krijgen, ja hoor prima laat me wel weer prikken [...] vind ik niet erg doe maar, voor controle voor jullie of wat dan ook, dat mag gerust.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

“maar als ik jullie daar mee kan helpen wil ik dat graag doen [...] als jullie bijvoorbeeld zeggen je hebt weer een brief gekregen en wil jij aan de hand van deze brief vragen beantwoorden zou ik dat doen.” (man, 64 jaar, DCM)

Vertrouwen counselors klinische genetica

In het verlengde van het algemene beeld dat de oud-patiënten hebben over de genetica ligt het vertrouwen van de oud-patiënten in de counselors klinische genetica. De verwachting was dat het beeld en het vertrouwen in de genetica counselors eveneens wellicht veranderd zouden zijn na het terugkoppelen van de herziene genetische informatie. Echter, ook bij dit punt blijkt dat een groot deel van de geïnterviewde patiënten nog steeds positief tegen de counselors klinische genetica aankijkt. Daarbij is ook hier het vertrouwen bij een aantal oud-patiënten zelfs wat verbeterd nadat hernieuwd contact is opgenomen. Dit heeft weer te maken met dat de geïnterviewde patiënten aangeven het een prettig idee te vinden dat er mensen zijn die tijd steken in genetisch onderzoek en dat ze zich door het hercontact niet in de steek gelaten voelen.

“er moet soms verder gekeken worden dan ze lang zijn [...] en dan is het fijn als er ook mensen zijn die daar tijd in willen steken omdat uit te gaan zoeken.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

“ja in ieder geval dan heb je toch nog even contact en dan wordt het toch nog even wat mee gedaan [...] dat je niet helemaal losgelaten wordt en zie maar redt je maar.” (man, 64 jaar, DCM DMDM X-linked)

Verder haalt een aantal geïnterviewde patiënten het punt aan, dat ze weinig verstand van de genetica hebben en daarom op de counselors klinische genetica vertrouwen. Beslissingen rond het opnemen van hernieuwd contact en de wijze daarvan willen deze oud-patiënten aan de deskundigheid van de counselors overlaten.

“I: dus u vond hercontact via de brief een goede manier? [...] jawel ja, ik laat dat aan uw [doelt op een counselor klinische genetica] deskundigheid over.” (man, 62 jaar, DCM)

Echter worden er niet alleen maar volledig positieve reacties gegeven ten aanzien van de counselors klinische genetica. Een enkeling laat in zijn reactie een licht wantrouwen doorschemeren. Dit wordt duidelijk doordat geïnterviewde oud-patiënten aangeven dat de counselors wellicht niet alles vertellen waardoor het nooit kwaad kan om navraag te doen bij andere medici.

“I: had u de informatie dan liever gekregen van uw cardioloog? [...] nee, kijk dit is dan even weer iets anders [...] moet ik iets zien waarvan ik denk: nou ja. En dan kan ik hem [cardioloog] natuurlijk vragen wat het precies is [...] hè van ze [genetica] draaien er misschien ook weer omheen en zo, en dan heb je informatie van twee kanten [klinische genetica en cardioloog].” (vrouw, 61 jaar, DCM)

“het liefst heb ik natuurlijk wel die informatie wat de mogelijkheden zijn en wat men ontdekt heeft, in de toekomst ook [...] I: en denkt u ook dat het altijd gebeurd? [...] nou over al die brieven die ik heb gekregen wel. Maar goed, dat zegt niet dat alles opgeschreven is.” (man, 64 jaar, DCM)

Uit beide subthema's komt dus naar voren dat het beeld en het vertrouwen van de geïnterviewde oud-patiënten niet in negatieve zin is bijgesteld, ondanks dat informatie is herzien. Opvallend daarbij is dat uit het eerdere thema al is gebleken dat het begrip rond de hercontact brief en de herclassificatie niet op alle punten volledig was, maar dit lijkt niet uit te maken voor het vertrouwen. De houding die de geïnterviewde oud-patiënten daarbij aannemen hangt hier mee samen en wordt uitgelicht in het volgende thema.

Houding patiënten

Een belangrijk onderdeel dat uit de interviews naar voren is gekomen is de rol en houding van de oud-patiënten ten opzichte van de genetica. Dit is een thema dat niet specifiek door de geïnterviewde oud-patiënten is aangekaart maar wat aan de hand van de context en de achterliggende strekking uit de antwoorden van patiënten naar voren is gekomen. Er is wel concreet gevraagd naar een eventuele rol die een patiënt in de toekomst voor zichzelf ziet

weggelegd met betrekking tot het proces van hercontact. Ook uit de reacties op deze vraag wordt de houding die de patiënten aannemen ten opzichte van de gezondheidszorg en de genetica duidelijk. De *thick description* die bij dit thema is uitgewerkt staat in bijlage 9, tabel 9.6 beschreven.

Het eerste opvallende punt dat naar voren komt met betrekking tot de houding die patiënten aannemen na en over het hercontact en richting de gezondheidszorg is dat de geïnterviewde patiënten erg terughoudend zijn. Deze afwachtende houding is in principe voor elke patiënt van toepassing. Iedereen laat in meer of mindere mate doorschemeren dat ze niet actief bezig zijn of zouden gaan met het hercontact en hun eigen medisch behandelbeleid. Dit geldt zowel voor de huidige situatie als voor de toekomst. Daarbij valt te denken aan het achterhalen van onduidelijkheden, het verdiepen in de (ontwikkelingen in de) genetica of het inzichtelijk maken van wat er verder met de (hercontact) informatie is gebeurd en gedaan zou kunnen worden.

“ik denk nou omdat dit van het DNA-onderzoek is, nou ja verder maak ik mij daar ook niet druk om van als er wat is, dan had de cardioloog daar wel iets over gezegd.” (vrouw, 61 jaar, DCM)

“kijk als je niks meer hoort dan, dan is dat, ja dan laat ik het voor gedaan dus ja.” (man, 64 jaar, DCM DMD X-linked)

Deze afwachtende houding is ook al naar voren gekomen bij de paragraaf gericht op de vervolgacties van de geïnterviewde oud-patiënten na het ontvangen van de hercontact brief. Geen enkele patiënt heeft contact gezocht met de klinische genetica, ondanks dat het begrip rond de betekenis van de informatie uit de brief voor de meesten moeilijk was (ervaren begrip). Daarnaast heeft niemand actief een andere medisch specialist benaderd. De oud-patiënten zijn alleen in gesprek gegaan over de hercontact brief bij geplande controle afspraken.

Naast de afwachtende houding neemt een deel van de geïnterviewde oud-patiënten eveneens een onverschillige houding aan. Deze onverschillige houding lijkt samen te hangen met de eerder uitgewerkte thema's over het vertrouwen dat de oud-patiënten in de genetica hebben en de moeite met het begrip van bepaalde onderdelen uit de hercontact brief. Deze onverschillige houding wordt kenbaar gemaakt op een manier van 'wanneer ik verder niets hoor dan zal het wel goed zijn'. De vraag daarbij is of het vertrouwen in de genetica zo groot is dat de voormalige patiënten er daadwerkelijk van uitgaan dat het goed is, anders hadden ze wel wat gehoord. Of dat er sprake is van een vorm van desinteresse omdat het begrip rond de herclassificatie en de hercontact brief dermate onvoldoende is, dat deze onverschillige houding wordt aangenomen.

“ja ik ga er vanuit dat het goed is maar euh ja, ik heb er verder geen inzicht in.” (man, 62 jaar, DCM)

“toen ik hem [de brief] kreeg [...] ik denk nou ja het zal wel goed wezen.” (vrouw, 61 jaar, DCM)

Wanneer gericht navraag werd gedaan naar de rol die de patiënten zelf (zouden kunnen) aannemen ten opzichte van het hercontact en mogelijk hercontact in de toekomst blijkt dat de geïnterviewde oud-patiënten voor zichzelf geen of slechts een kleine rol zien weggelegd. Deze opvatting komt overeen met de uitkomsten die in het theoretisch kader bij de ‘*eerste indrukken van de percepties van patiënten omtrent hercontact*’ beschreven staan. Hier kwam al naar voren dat counselors en gedeelde rol en verantwoordelijkheid voor zowel de zorgprofessionals als patiënten zien in het proces rondom hercontact, maar dat patiënten deze rol en verantwoordelijkheid niet lijken op te merken.

“I: ziet u voor u zelf ook een rol in hercontact? [...] nee dat verder niet nee [...] I: nee, dus u ziet gewoon wat er op u afkomt? [...] ja ja.” (vrouw, 61, DCM)

“nee, als er weer een nieuwe brief komt nou we zijn zo en zo ver dan vind ik dat hartstikke fijn [...] maar niet dat ik zeg maar achter de broek aan ga zitten want zo voelt ik dat dan van hallo schiet het al eens op hoe ver zijn we.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Wanneer de geïnterviewde oud-patiënten voor zichzelf wel een rol zien weggelegd in het proces van hercontact heeft dit in de meeste gevallen te maken met de communicatie richting familieleden. Als nieuwe en/of herziene inzichten worden teruggekoppeld vanuit de klinische genetica vindt het overgrote deel van de voormalige patiënten dat het aan hen is om dit aan de (relevante) familieleden te vertellen.

“in principe ikzelf, ik kan het door middel van die brief [...] ik kan hen [familieleden] die aanreiken.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Ook geeft een enkeling aan in de toekomst wellicht een actievere houding te willen aannemen maar dat dit afhankelijk is van de situatie. Echter, naar aanleiding van de huidige situatie en het opgenomen hercontact is dit in eerste instantie niet zo.

“ja nou ja dat weet ik nog niet zo. Zoals het nu lijkt niet maar mocht er nog iets anders uit komen dan, dan misschien wel dat weet je niet [...] het hangt inderdaad van de situatie af.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Zoals in de paragraaf rondom de plicht van hercontact staat beschreven, zien de oud-patiënten hercontact over het algemeen niet als een verplichting maar beschouwen het wel als wenselijk en welkom. Ondanks dat patiënten slechts een kleine rol voor zichzelf zien weggelegd hebben ze wel de verwachting dergelijke informatie teruggekoppeld te krijgen. Dit geeft nogmaals de afwachtende houding van de geïnterviewde oud-patiënten weer. Tevens gaat een groot deel van de voormalige patiënten er vanuit dat informatie vanuit de klinische genetica wordt

doorgegeven aan andere medische specialisten. In de regel is dit ook het geval, maar deze aannname wordt door de oud-patiënten gemaakt zonder dit te verifiëren en controleren.

“ik had wel verwacht dat er contact zou komen en dat als er een mogelijkheid zou zijn van hé dat is het probleem.” (man, 64 jaar, DCM)

“ik ga er vanuit dat mijn huisarts van alles op de hoogte is.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Toekomst hercontact

Het laatste thema dat wordt uitgewerkt in de resultatenparagraaf is gericht op de toekomst van hercontact. Er is een kleine inventarisatie gemaakt over hoe de geïnterviewde oud-patiënten tegen het opnemen van hernieuwd contact in de toekomst aankijken. De voormalige patiënten zijn ervaringsdeskundigen op het gebied van hercontact, waardoor zij gericht voorkeuren en ideeën voor in de toekomst kunnen aandragen. De *thick descriptions* die voor dit thema zijn gebruikt zijn opgenomen in bijlage 9, tabellen 9.9 en 9.11.

De inventarisatie over hercontact in de toekomst is met name gericht op de praktische en organisatorische punten bij het opnemen van contact. In de paragraaf *betekenis van hercontact* is al inzichtelijk gemaakt dat het opnemen van hernieuwd contact volgens de geïnterviewde voormalige patiënten gewenst is. Dit thema vormt daarom een uitbereiding op het thema *‘ervaring huidige wijze hercontact’*. Bij de analyse en uitwerking van dat thema is al naar voren gekomen dat hercontact door middel van een brief in de huidige situatie door de geïnterviewde oud-patiënten goed is bevallen. Het merendeel van de patiënten geeft dan ook met oog op de toekomst aan de huidige wijze prima te vinden en niet te hebben nagedacht over een eventueel andere wellicht betere optie.

“I: heeft u ook een idee hoe hercontact in de toekomst zou moeten gebeuren? [...] nee, ik vind dit wel zo prettig [...] je hebt toch iets op papier.” (vrouw, 61 jaar, DCM)

“ik vind dat [een brief] fijner dan dat alles per computer gaat.” (vrouw, 45 jaar, HCM)

Echter, een aantal patiënten kaart wel mogelijke andere opties aan voor de toekomst en geeft daarbij aan welke methode in welke context voorkeur heeft. Zo geven deze geïnterviewde patiënten aan dat het prettig is dat een eerste ontmoeting persoonlijk is en dat op een brief overgestapt kan worden wanneer kleine veranderingen doorgegeven moeten worden. Wanneer er grote veranderingen plaats vinden heeft een persoonlijk gesprek de voorkeur.

“een brief was prima [...] de eerste ontmoeting dat was echt persoonlijk en dat vond ik wel prettig en kreeg je allemaal informatie en dan kon je een beetje weerkaatsen. Dus dat vind ik ook wel goed, daar een arts in plaats van een brief.” (man, 62 jaar, DCM)

“als de situatie een beetje het zelfde blijft dan vind ik het prima dat het via een brief gebeurt. Maar mocht er echt iets veranderen dan zou ik het wel prettig vinden om dat zo eventjes mondeling te doen.” (vrouw, 69 jaar, DCM)

Verder wordt een combinatie van communicatiemogelijkheden als optie aangekaart. Zoals beschreven staat bij de ‘*ervaring van de huidige wijze van hercontact*’ wordt door meerdere oud-patiënten aangegeven dat informatie door middel van een brief het voordeel heeft dat de informatie een aantal keer gelezen kan worden. Dit punt wordt ook aangekaart tijdens de inventarisatie voor de toekomst. Het rustig en op eigen tijd kunnen lezen van de informatie wordt aangegeven als prettig, om vervolgens een telefonisch of persoonlijk gesprek te plannen waarin de informatie besproken kan worden.

“je kunt het per mail doen, je kunt ook een brief schrijven dat zijn twee mogelijkheden. Meer mogelijkheden zijn er volgens mij niet [...] want dan kan ik die brief een aantal keer doorlezen en heb ik contact met jullie dat is de beste methode. Telefonisch kan ook dat je eerst een brief stuurt je kan inlezen en dan pas telefonisch contact.” (man, 64 jaar, DCM)

Naast dat er een inventarisatie is gemaakt van de methode waarop hercontact in de toekomst opgenomen zou kunnen worden, is tot slot ook gevraagd van wie de voormalige patiënt het liefst nieuwe en/of herziene informatie zouden willen ontvangen. Dit punt is eveneens al deels aan bod gekomen bij de ‘*ervaring huidige wijze van hercontact*’. De geïnterviewde oud-patiënten geven met het oog op de toekomst aan dat dit het best vanuit de klinische genetica gecommuniceerd kan worden aangezien ze daar het meeste verstand hebben over de informatie.

“ik denk de genetica dat die het best daar informatie over kunnen geven. Ook omdat het vanuit hun beroep is dus de interesse is groter dan van de cardioloog of huisarts. Niet dat de cardioloog en huisarts dat niet zijn maar jullie doen er onderzoek naar dan kan je het ook beter uitleggen. En bij de cardioloog is het ene moment meer ruimte voor een gesprek en de andere keer is er eigenlijk weinig tijd voor vragen [...] en mijn huisarts zou zeggen dan moet je contact opnemen met de genetica of de cardioloog.” (man, 64 jaar, DCM)

Overzicht belangrijkste resultaten

In onderstaande tabel worden de uitkomsten van de besproken hoofdthema's in een overzicht per respondent weergegeven. De factoren die in het conceptueel model in paragraaf 2.II zijn aangekaart komen in het schema terug. De houding die de geïnterviewde patiënten aannemen ten aanzien van het hercontact is ten opzichte van het conceptueel model aan deze tabel toegevoegd. De factoren samengenomen geven een totaalplaatje van de percepties van de respondenten omtrent het opgenomen hernieuwde contact. Aan de hand van dit overzicht kunnen

de verschillen en overeenkomsten tussen de respondenten worden vergeleken. Daarbij kan worden gekeken of er bepaalde verbanden te zien zijn.

Tabel 5.4. *overzicht belangrijkste uitkomsten per respondent*

Persoons- kenmerken Sociale omgeving	Symptomen/ Omgang cardio- myopathie	Betekenis hercontact	Begrip hercontact brief/ Health literacy (zie tabel 5.3)	Vertrouwen in genetica/ counselor	Houding/ Rol patiënten
P1 - Vrouw, 45 jaar - Vrijwilligerswerk - Kinderen en kleinkinderen	- Eerst angst, nu acceptatie en niet dagelijks mee bezig	- Psychologische impact: zowel positief als negatief - Gewenst - Geen plicht	- Vond de brief ingewikkeld - Daadwerkelijke begrip van de brief was goed	- Genetica belangrijk - Beeld onveranderd - Vertrouwen in counselor	- Geen rol - Afwachtend
P2 - Man, 64 jaar - Kraanmachinist - Kinderen en kleinkinderen	- Weinig klachten - Volop aan het werk	- Psychologische impact: zowel positief als negatief - Gewenst - Plicht situatie afhankelijk	- Geeft aan de brief te hebben begrepen - Daadwerkelijke begrip bepaalde onderdelen onvolledig	- Genetica belangrijk - Vertrouwen in counselor	- Geen rol - Afwachtend - Onverschillig
P3 - Man, 62 jaar - Arbeidsongeschikt - Kinderen en kleinkinderen	- Klachten vormen belemmering dagelijks leven, maar gaat steeds beter	- Psychologische impact: zowel positief als negatief - Gewenst - Plicht	- Geeft aan de brief te hebben begrepen - Daadwerkelijke begrip bepaalde onderdelen onvolledig	- Genetica belangrijk - Beeld onveranderd ('geen verstand van') - Vertrouwen in counselor	- Geen rol - Afwachtend - Onverschillig
P4 - Vrouw, 61 jaar - Huishouden - Kinderen en kleinkinderen	- Veel klachten: reuma, artrose, hartfalen - Heeft een pacemaker	- Psychologische impact: zowel neutraal als negatief - Gewenst - Plicht situatie afhankelijk	- Vond de brief moeilijk door onzekerheid informatie - Daadwerkelijke begrip van de brief was goed	- Genetica belangrijk - Beeld onveranderd - Vertrouwen in counselor (maar ook deels wantrouwen)	- Geen rol - Afwachtend - Onverschillig
P5 - Vrouw, 69 jaar - Vrijwilligerswerk (gepensioneerd) - Kinderen en kleinkinderen	- Weinig belemmering in dagelijks leven	- Psychologische impact: neutraal - Gewenst - Geen plicht	- Vond de brief ingewikkeld - Daadwerkelijke begrip bepaalde onderdelen onvolledig	- Genetica belangrijk - Beeld onveranderd - Vertrouwen in counselor	- Rol situatie afhankelijk - Afwachtend
P6 - Man, 64 - Vervroegd pensioen (automonteur) - Vrijwilligerswerk - Kinderen en kleinkinderen	- Niet veel mee bezig en heeft geaccepteerd dat het zo is - Heeft een ICD	- Psychologische impact: zowel positief als negatief - Gewenst - Geen plicht (lieft wel)	- Geeft aan de brief te hebben begrepen, vond begrippen moeilijk - Daadwerkelijke begrip van de brief was goed (oude adviezen niet)	- Genetica belangrijk - Beeld onveranderd - Vertrouwen in counselor (maar ook deels wantrouwen)	- Geen rol - Afwachtend - Onverschillig

Uit tabel 5.3 wordt zichtbaar dat de percepties van de zes geïnterviewde oud-patiënten rond de hoofdpunten ongeveer op een lijn liggen, er is consistentie in percepties. Verder komt in het

overzicht naar voren dat wanneer er wél kleine verschillen in meningen zijn, deze niet in een bepaald verband te verklaren zijn.

Het vertrouwen van de geïnterviewde oud-patiënten in de genetica en het onveranderde beeld na hercontact van deze patiënten is hetzelfde wanneer het ervaren begrip rond de brief goed is dan wanneer het ervaren begrip onvolledig is op bepaalde onderdelen. De afwachtende houding die rondom het hercontact wordt aangenomen door de geïnterviewde oud-patiënten is tevens te zien in beide gevallen, dus bij zowel goed en onvolledig (daadwerkelijk en ervaren) begrip. Daarbij geven alle geïnterviewde patiënten aan dat ze de genetica belangrijk vinden en dat het opnemen van hernieuwd contact gewenst is. Ook lijkt de ernst van de klachten rondom de hartspierziekte niet een directe verklaring te geven voor de percepties van de oud-patiënten. De invloed van de hartspierziekte op het dagelijks leven van de respondenten verschilt namelijk aanzienlijk, toch lijkt dit met betrekking tot de percepties van deze voormalige patiënten rondom het hercontact niet uit te maken.

Alleen wanneer wordt gekeken naar de persoonskenmerken kan worden vermeld dat alle geïnterviewde oud-patiënten ongeveer in de dezelfde leeftijdscategorie vallen, vijf van de zes geïnterviewde patiënten is 60+. Dit kan een gedeeltelijke verklaring zijn voor de consistentie in percepties. Verder hebben de zes geïnterviewde oud-patiënten allemaal dezelfde classificatiewijziging gekregen. Daarbij hebben alle voormalige patiënten zowel kinderen als kleinkinderen, waardoor de veranderde adviezen bij deze classificatiewijziging ook daadwerkelijk voor iemand in de familie van toepassing waren. Ook dit zal gedeeltelijk een verklaring kunnen zijn waarom hercontact door alle geïnterviewde oud-patiënten als gewenst wordt beschouwd en waarom de percepties vrij consistent zijn.

VERTROUWELIJK

6. Conclusie en discussie

In dit hoofdstuk wordt de onderzoeksvraag beantwoord. Het doel van dit onderzoek was om in-depth informatie te verzamelen over de percepties van voormalige patiënten over het opnemen van hernieuwd contact vanuit de Klinische Genetica. Om de onderzoeksvraag volledig en gestructureerd te kunnen beantwoorden wordt dit gedaan door middel van de drie opgestelde deelvragen en aan de hand van het resultatenoverzicht in tabel 5.3 (uit hoofdstuk 5.III). Tot slot geeft dit hoofdstuk zowel de sterke als zwakke punten van dit onderzoek weer op methodologisch niveau. Daarbij wordt ingegaan op de betrouwbaarheid en geldigheid van dit onderzoek, het design en de studiepopulatie.

De eerste deelvraag was gericht op de ervaringen van voormalige patiënten ten aanzien van hercontact en wat het hercontact voor hen betekent. Alle geïnterviewde oud-patiënten hebben aangegeven dat het ontvangen van nieuwe en/of herziene genetische informatie gewenst is. In hoofdlijn zijn hier twee redenen voor gegeven. Allereerst werd aangekaart dat de oud-patiënten zelf graag op de hoogte gesteld willen worden over nieuwe/herziene informatie omdat ze wellicht wat met deze informatie zouden kunnen doen, ondanks dat dit in de huidige hercontact brief niet direct aan de orde was. Het tweede punt dat werd benoemd heeft te maken met de familieleden van de oud-patiënten. Het overgrote deel van de oud-patiënten heeft DNA-onderzoek laten verrichten met oog op de toekomst van familieleden. Zij gaven daarbij aan dat nieuwe informatie van belang kan zijn voor familieleden en dat hercontact daarom gewenst is. Deze uitkomst rondom de wenselijkheid van het opnemen van hercontact ligt in lijn met de uitkomsten uit de systematische literatuurreview uitgevoerd door de ELSI-onderzoeksgroep aangehaald in het conceptueel model (Otten et al., 2015).

Er is tevens aan de voormalige patiënten gevraagd of en in welke mate zij vinden dat counselors klinische genetica nieuwe/herziene informatie moeten terugkoppelen. Hierbij heeft het overgrote deel van de patiënten aangegeven het opnemen van hercontact niet als verplichting voor de counselors te beschouwen, maar dat ze het liefst wel hebben dat dit gebeurt. Eveneens werd aangegeven dat ze met name willen (en verwachten) dat hercontact wordt opgenomen wanneer de informatie invloed heeft op het medisch behandelbeleid van de patiënt zelf of diens familieleden. Ook dit komt overeen met de verwachting die in het conceptueel model werd geschetst (Otten et al., 2015).

Wanneer wordt gekeken naar de psychologische impact van het hercontact, is naar voren gekomen dat hercontact twee uiteenlopende reacties heeft opgeroepen. Enerzijds werd de herziene informatie als positief geïnterpreteerd en dan met name voor familieleden. Dit heeft te maken met het feit dat door de herziene informatie het minder duidelijk is of de variatie gevonden in één van de genen gerelateerd aan cardiomyopathie bijdraagt aan het ontstaan van de hartspierziekte. Anderzijds werd aangegeven dat hercontact tegelijkertijd nieuwe vragen en onzekerheden met zich mee brengt. Deze onzekerheden hebben betrekking op mogelijk andere verklaringen voor het ontstaan van de hartspierziekte.

Omdat zonder aankondiging opnieuw contact is opgenomen met de oud-patiënten en omdat eerdere informatie is gewijzigd, is gekeken hoe en of deze ervaring van invloed is geweest op het beeld en het vertrouwen dat de patiënten hebben in de genetica. De meeste

oud-patiënten hebben aangegeven dat hun beeld ten opzichte van de genetica na hercontact niet is gewijzigd. De oud-patiënten benadrukken de genetica en het erfelijkheidsonderzoek sowieso belangrijk te vinden, wat ook af te leiden is uit het feit dat ze op een eerder moment DNA-onderzoek hebben laten verrichten. Daarnaast is duidelijk geworden dat sommigen van de geïnterviewde oud-patiënten misschien zelfs positiever tegen de genetica aan is gaan kijken dan voorheen, omdat ze zich door het opgenomen hercontact niet in de steek gelaten voelen. Deze uitkomst is tegenovergesteld aan de verwachting die is geschetst in het conceptueel model. Daar werd aangegeven dat hercontact over informatie dat is herzien wellicht juist aversie zou oproepen ten opzichte van de genetica. Dit resultaat is dan ook van belang voor de afdeling Klinische Genetica in het UMCG. De geïnterviewde oud-patiënten voelen zich door het hernieuwde contact niet in de steek gelaten en geven daarbij aan het fijn te vinden dat de genetica 'er nog steeds mee bezig is'. Er worden dus wellicht onterechte verwachtingen geschept. Het hercontact is namelijk opgenomen naar aanleiding van een gewijzigde beslisboom, om deze beslisboom in overeenstemming te brengen met andere genetica centra in de rest van Nederland. Het is dus niet reëel om te verwachten dat er binnen een paar jaar verdere nieuwe inzichten zijn die dan opnieuw naar de oud-patiënten teruggekoppeld gaan worden. Met het oog op de toekomst zal dus nagedacht moeten worden of en hoe bij volgend hercontact wordt aangegeven dat het krijgen van nieuwe informatie niet perse herhaaldelijk hoeft te zijn. Aan de andere kant kan hercontact dus ook worden ingezet om voormalige patiënten alleen al het idee te geven niet te worden vergeten, wat gewaardeerd wordt en vertrouwen schept.

In de huidige situatie is de herziene genetische informatie door de eerdere counselor klinische genetica van de patiënt teruggekoppeld door middel van een brief. Alle voormalige patiënten hebben consistent aangegeven de huidige wijze een prima methode te vinden voor het opnemen van hernieuwd contact. De brief geeft de mogelijkheid de informatie rustig na te lezen, het is makkelijker te delen met anderen en het is beter te onthouden dan wanneer informatie alleen mondeling wordt gecommuniceerd. Daarnaast is naar voren gekomen dat de oud-patiënten voorstander zijn dat de informatie vanuit de klinische genetica zelf wordt gecommuniceerd. Met het oog op de toekomst is aangekaart dat de huidige wijze voor een soortgelijke situatie geschikt is, maar dat wanneer er grote veranderingen zijn een afspraak met een counselor klinische genetica overwogen moet worden.

De tweede deelvraag richt zich op het inhoudelijke begrip van de gecommuniceerde informatie. Het overgrote deel van de oud-patiënten heeft aangegeven te denken de inhoud van de brief te hebben begrepen. Echter werd eveneens door deze patiënten aangegeven dat de brief wel moeilijk was. Deze moeilijkheid werd op twee niveaus aangekaart. Allereerst zat er een directe moeilijkheid in de medische vaktermen. De medische benamingen voor de genen en het ziektebeeld maakten de brief niet makkelijk leesbaar, omdat de geïnterviewde oud-patiënten de precieze betekenis niet kennen. Deze termen waren in die zin dus geen toevoeging aan de brief volgens de oud-patiënten. Het onbegrip rond de medische vaktermen is een duidelijk voorbeeld van een leesbaarheidskloof tussen zorgprofessionals en patiënten. Deze barrière heeft te maken met het, in het conceptueel model aangekaarte, niveauverschil in *health literacy* tussen leken en deskundigen (Haga et al., 2014).

De tweede moeilijkheid zat niet in de directe beschrijving van woorden, maar is gericht op de betekenis van de gehele inhoud van de brief. De herziene inzichten geven meer onzekerheid betreft de erfelijkheid van cardiomyopathie. Doordat de erfelijkheid minder zeker is geworden en de oud-patiënten over het algemeen niet veel kennis over de genetica hebben bleek het voor hen moeilijk om in te schatten wat ze met deze nieuwe informatie kunnen en wat het precies voor hen en voor hun familie betekent. Opvallend is dus dat ondanks dat in de meeste gevallen het (ervaren en daadwerkelijke) begrip onvolledig is, hercontact wel als wenselijk wordt beschouwd en de huidige wijze als positief. Daarbij is het vertrouwen in de genetica niet afgenomen en in een aantal gevallen zelfs in positieve zin bijgesteld. De verwachting die in het conceptueel model is aangekaart is tegenovergesteld, namelijk dat wanneer patiënten minder van hun eigen medische informatie begrijpen, zij minder tevreden zijn met hun medische zorg (Haga et al., 2014). Dit blijkt voor deze oud-patiënten dus niet het geval.

De derde deelvraag is gericht op de acties die patiënten hebben ondernomen na het ontvangen van de hercontact brief met nieuwe genetische informatie. Deze deelvraag ligt in het verlengde van de tweede deelvraag. Het begrip rondom de hercontact brief valt namelijk eveneens af te leiden uit de vervolgacties van oud-patiënten. Alle geïnterviewde oud-patiënten hebben binnen het gezin over de hercontact brief gesproken. Het overgrote deel van de oud-patiënten heeft daarnaast ook contact gehad met familieleden buiten het gezin. Uit de beschrijvingen van patiënten over hoe zij de herziene genetische informatie aan familieleden hebben omschreven is tevens naar voren gekomen dat de betekenis van de informatie in de brief moeilijk was. Uit de acties van familieleden is af te leiden dat er weinig met het hercontact is gedaan. Dit heeft echter niet alleen met het begrip te maken, maar ook met het feit dat vaak een deel van de familieleden al erfelijkheidsonderzoek heeft laten verrichten. Verder is gebleken dat de gewijzigde adviezen niet in alle gevallen goed zijn overgekomen. Er werd aangegeven dat het 'mooi' zou zijn dat familieleden DNA-onderzoek zouden laten verrichten, terwijl juist dit advies is gewijzigd. Familieleden komen in eerste instantie niet meer in aanmerking voor DNA-onderzoek, tenzij bij hen ook aanwijzingen zijn voor cardiomyopathie. Eveneens is het ook niet voor alle geïnterviewde voormalige patiënten duidelijk dat familieleden nog wel in aanmerking komen voor periodieke cardiologische screening. Ook hier is dus sprake van gebrekkig (daadwerkelijk) begrip onder de geïnterviewde oud-patiënten.

Uit verdere vervolgacties is naar voren gekomen dat een aantal patiënten contact heeft gehad met andere medici over de herziene genetische informatie. Echter, deze patiënten hebben niet actief contact gezocht, maar hadden een controle afspraak gepland staan. Geen patiënt heeft dus zelf actie ondernomen om het over de informatie uit de hercontact brief te hebben, terwijl wel is gebleken dat de betekenis van de informatie over het algemeen als moeilijk werd ervaren. De patiënten hebben dus een afwachtende en af en toe zelfs onverschillige houding aangenomen. Deze afwachtende houding is enigszins opmerkelijk gezien het feit dat veel van de geïnterviewde oud-patiënten moeite hadden om alle informatie te begrijpen. Zoals in het conceptueel model aangekaart werd verwacht dat de oud-patiënten om opheldering zouden vragen bij andere medici, maar dit is dus niet actief gedaan. Hieruit blijkt tevens de onverschilligheid ten aanzien van de informatie. Daarbij kan de vraag worden

gesteld of dit te maken heeft met het grote vertrouwen dat de oud-patiënten in de genetica hebben.

De afwachtende houding komt eveneens naar voren wanneer wordt gekeken naar welke rol de patiënten voor zichzelf zien weggelegd in het proces rondom hercontact. De patiënten zien voor zichzelf geen of slechts een kleine rol. Deze rol is met name gericht op het communiceren van informatie naar familieleden. Het bezighouden met ontwikkelingen in de genetica, het aangeven of en wanneer hercontact opgenomen moet worden en actief acties ondernemen na het ontvangen van een hercontact brief komen hier niet bij naar voren. Deze uitkomst is wel in overeenstemming met de verwachting die in het conceptueel model is geschetst. In het conceptueel model werd namelijk al aangekaart dat patiënten voor zichzelf geen grote rol zien weggelegd in het hercontact proces. Deze afwachtende houding van patiënten in combinatie met de wellicht niet waar te maken verwachtingen die patiënten naar aanleiding van het hercontact hebben gekregen en de moeilijkheid en complexiteit van de genetica, roept de vraag op of de afdeling klinische genetica initiatief vanuit de patiënten zelf kan verwachten.

Uiteindelijk geven de beschreven uitkomsten op de drie deelvragen en de samenhang daartussen antwoord op de onderzoeksvraag. Deze was gericht op wat de percepties zijn van voormalige patiënten over hercontact vanuit de Klinische Genetica. Uit tabel 5.3 en de beantwoording op de onderzoeks-deelvragen is zichtbaar geworden dat de percepties van de zes geïnterviewde oud-patiënten rond de hoofdpunten met betrekking tot hercontact ongeveer op een lijn liggen. Tevens zijn de kleine verschillen in meningen die daarbij inzichtelijk zijn gemaakt, niet in een bepaald verband te verklaren.

De aanbevelingen gericht op het hercontactbeleid die uit deze uitkomsten volgen en de suggesties die worden gedaan voor vervolgonderzoek worden beschreven in hoofdstuk 7. Eerst zal worden ingegaan op de methodologische beschouwing van dit onderzoek.

Methodologische beschouwing

Op methodologisch niveau zal eerst worden gekeken naar de beperkingen van dit onderzoek. Allereerst kan worden ingegaan op de respondenten selectie waarbij de respondenten uit twee van de drie centra zijn afgevallen. De klinisch genetische centra zijn op een andere manier met de lab uitslagen vanuit het UMCG omgegaan, waardoor dit onderzoek alleen inzicht heeft opgeleverd over de percepties van voormalige patiënten met wie hernieuwd contact is opgenomen vanuit het UMCG. Daarnaast zijn er alleen oud-patiënten geïnterviewd die de classificatiewijziging *likely pathogenic* naar *VOUS* hebben gekregen. De resultaten van dit onderzoek zullen dan ook niet direct naar iedere situatie en populatie te generaliseren zijn. Maar zoals bij de methode beschreven staat, is dit onderzoek verkennend van aard en is generalisatie niet het hoofddoel. De percepties van de oud-patiënten zijn sterk afhankelijk van de persoon, wat de inhoud van het hercontact is en op welk moment en op welke manier de informatie wordt gegeven. Om deze reden kunnen de huidige resultaten en percepties wel meegenomen worden en als uitgangspunt dienen bij andere situaties en voor verschillende studiepopulaties zolang men daarbij rekening houdt met het type herclassificatie, de context en het moment en de manier van hercontact.

Het tweede punt dat opgemerkt moet worden is dat doordat bij de respondenten selectie twee centra zijn afgevallen het streefaantal respondenten niet is gehaald. Uiteindelijk hebben er zes in plaats van tien interviews plaatsgevonden, waarbij geen volledige informatie saturatie is bereikt. Wel kwamen er zoals verwacht naar mate meer interviews waren afgenomen minder nieuwe thema's en punten uit de interviews naar voren.

Het volgende punt dat aansluit op het selecteren van de voormalige patiënten is dat er maar met een beperkt aantal patiënten hernieuwd contact was opgenomen die van classificatie *likely pathogenic* naar *pathogenic* zijn gegaan. Hierdoor konden uiteindelijk in totaal maar vier voormalig patiënten met deze classificatie aangeschreven worden waarvan geen heeft aangegeven mee te willen werken aan het onderzoek. Om deze reden zijn alleen cross-case vergelijkingen tussen interviews gemaakt en niet tussen subgroepen. Dit heeft als gevolg dat de resultaten eenzijdig zijn, wat van invloed is op de aanbevelingen die worden gedaan in hoofdstuk 7.

Wanneer wordt ingezoomd op de geselecteerde respondenten valt een opmerking te plaatsen bij het feit dat het hernieuwde contact, op het moment dat dit onderzoek is verricht, al een jaar geleden was. Om deze reden is de hercontact brief voorafgaand aan de interviews nogmaals toegestuurd. Er bestaat een kans dat het begrip van de respondenten rondom de hercontact brief anders is geworden na het voor de tweede keer ontvangen en lezen van de hercontact brief. Om dit risico zo veel mogelijk te beperken is geprobeerd het begrip van de hercontact brief op het eerste moment te achterhalen door naar de vervolg acties na het ontvangen van de brief te kijken.

Waar verder rekening mee gehouden moet worden is dat respondenten wellicht positiever tegen de genetica en het hercontact aan zijn gaan kijken, omdat ze voor dit onderzoek nogmaals zijn benaderd vanuit de klinische genetica. Hierdoor hebben ze de mogelijkheid gekregen om hun ervaringen te delen en meningen te uiten over het hernieuwde contact dat is opgenomen.

Als laatste punt dient opgemerkt te worden dat er een directe interactie was tussen de onderzoeker en de respondenten. Hierdoor zijn subjectieve invloeden van zowel de respondent als de onderzoeker onderdeel van het dataverzamelingsproces. Er is getracht hier inzicht in te geven door het proces van dataverzameling en de onderzoek setting zo nauwkeurig mogelijk weer te geven. Wat hierbij tevens van invloed is geweest is dat de interviews niet alleen door middel van WebEx zijn afgenomen, maar ook telefonisch (twee via WebEx, vier telefonisch). Waarbij de telefonische interviews naar verwachting minder diepgaande informatie hebben opgeleverd dan wanneer deze ook via WebEx zouden zijn afgenomen.

Wanneer naar de sterke aspecten van dit onderzoek wordt gekeken, valt als eerste punt op te merken dat het onderwerp maatschappelijk zeer relevant is in een snel ontwikkelend onderzoeksveld. Er is dus nog maar weinig bekend over het onderwerp, waardoor voor een exploratieve onderzoeksmethode is gekozen. Deze kwalitatieve onderzoeksmethode is, zoals in paragraaf 4.1 beschreven staat, een valide manier om complexe fenomenen te onderzoeken en in kaart te brengen. De diepte-interviews geven daarbij data en resultaten weer die relevant zijn voor de beantwoording van de onderzoeksvraag. De analyses zijn op zichzelf waardevol en bruikbaar en scheppen een helder beeld over de situatie. De respondenten waren bewust

geselecteerd om mee te werken aan het onderzoek, omdat met hen hernieuwd contact is opgenomen vanuit de klinische genetica. Dit is exact de situatie waar onderzoek naar is gedaan.

Door deze bewuste selectie van voormalige patiënten konden deze patiënten relevante en bruikbare informatie aanleveren. Deze informatie van en over voormalige patiënten is verzameld aan de hand van diepte-interviews. Door de interviews één op één te houden kon diepte van begrip worden verkregen in de situatie, ondanks dat er maar zes interviews zijn afgenomen. Door de verschillende interviews daarbij te vergelijken konden nuances in attitudes en gedrag van voormalige patiënten aangebracht worden. Daarnaast zijn op deze manier verschillende inzichten verkregen zonder dat de respondenten elkaar daarbij hebben beïnvloed.

Verder was het design gedurende het onderzoek flexibel, de onderzoeksmethode en het onderzoeksinstrument konden tussentijds worden aangepast wanneer bleek dat er extra informatie nodig was om de onderzoeksvraag te kunnen beantwoorden. Zo is de interviewgide uitgebreid en aangepast. Verder zijn extra in- en exclusie criteria opgesteld toen bleek dat een deel van de oud-patiënten die aan de inclusie criteria voldeden toch niet voor het onderzoek uitgenodigd konden worden.

Daarnaast is getracht de betrouwbaarheid van het onderzoek te vergroten door het coderen van de data met een tweede onderzoeker¹⁴ te bespreken. Hierdoor was er ruimte voor discussie over geschikte codes voor segmenten uit de tekst en konden opvallende resultaten in overleg uit de data worden gehaald. De kans dat de data op een verkeerde manier door de onderzoeker is geïnterpreteerd is daardoor kleiner gemaakt.

Als laatste punt dient opgemerkt te worden dat het onderzoek gedeeltelijk is uitgevoerd in het kader van kwaliteit van patiëntenzorg. Doordat de onderzoeker niet rechtstreeks betrokken is bij de patiëntenzorg was er afstand tussen de te onderzoeken situatie en de onderzoeker. Dit heeft het voordeel gehad dat de onderzoeker met een neutrale blik naar de situatie kon kijken. Tevens heeft dit ervoor gezorgd dat de respondenten niet het idee hadden dat er gewenste antwoorden gegeven moesten worden omdat het anders wellicht van invloed zou zijn op eventuele zorg in een later stadium.

¹⁴ De tweede onderzoeker is Tanya Halbersma-Konings (arts-onderzoeker)

7. Aanbevelingen

Ondanks dat er uiteindelijk maar zes oud-patiënten zijn geïnterviewd kan er wel een aantal aanbevelingen voor de afdeling klinische genetica van het UMCG worden gedaan. Deze aanbevelingen hebben dan ook grotendeels te maken met onbeantwoorde of nieuwe vragen die vanuit dit onderzoek naar voren zijn gekomen. Daarnaast wordt een aantal suggesties gedaan voor verbeterpunten voor het hercontactbeleid naar aanleiding van de uitkomsten.

De eerste aanbeveling gericht op vervolgonderzoek is al kort aangekaart in de resultatenparagraaf. Tijdens het selecteren van patiënten is naar voren gekomen dat de drie klinisch genetische centra die betrokken waren bij dit onderzoek op een andere manier met herclassificaties en het opnemen van hercontact zijn omgegaan. De drie centra die bij dit onderzoek betrokken waren zijn het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG), het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) en het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC). Vanwege het verschil in omgang en de (wellicht) andere visies tussen deze centra zijn voor dit onderzoek alleen patiënten benaderd vanuit het UMCG. Er bestaat geen nationale standaard- of formele richtlijn voor het opnemen van hernieuwd contact en uit dit onderzoek is gebleken dat er geen consensus is tussen deze centra. Ondanks dat uit bestaande literatuur en dit onderzoek naar voren komt dat er geen juridische plicht van hercontact is, wordt het wel gezien als wenselijk. Daarom is het van belang dat de centra in de toekomst tot een eenduidig beleid komen. Om deze reden zal een vervolgonderzoek uitgevoerd moeten worden. Het onderzoek zal zich moeten richten op de aanpak en de visies van verschillende klinisch genetische centra rondom hercontact. Dit hoeft niet beperkt te worden tot de drie centra betrokken bij dit onderzoek, maar zal breder aangepakt kunnen worden. Daarbij zal getracht kunnen worden inzicht in de volgende punten te krijgen: de huidige omgang met classificaties en herclassificaties, of en hoe de verschillende genetische centra op dit moment hernieuwd contact opnemen naar aanleiding van soortgelijke situaties als die in het UMCG. Verder zal achterhaald moeten worden wat de (toekomst)visies zijn op het gebied van hernieuwd contact, waarbij eventuele ethische bezwaren meegenomen zullen moeten worden.

Door de aanpak en visies van de verschillende klinisch genetische centra in Nederland in kaart te brengen zal uiteindelijk naar eventuele mogelijkheden voor de toekomst gekeken kunnen worden voor het proces rondom hercontact. Tevens zal dit de mogelijkheid bieden om deze resultaten te vergelijken met de survey die recent in het Verenigd Koninkrijk is uitgevoerd naar de aanpak en visies van klinisch genetische centra in Groot-Brittannië (Carrieri et al., 2016).

Naast deze brede aanbeveling kan naar aanleiding van een beperking in dit onderzoek nog een aanbeveling voor vervolgonderzoek worden gedaan. Bij het huidige onderzoek zijn alleen percepties van oud-patiënten in kaart gebracht met wie hercontact is opgenomen naar aanleiding van de classificatiewijziging *likely pathogenic* → *VOUS*. Zoals beschreven in het methodehoofdstuk is de verwachting dat de percepties en reacties rondom hercontact van patiënten met andere classificatiewijzigingen verschillend kunnen zijn. Dit heeft ermee te maken dat de nieuwe inzichten en adviezen dan een andere betekenis en consequenties

hebben. Tijdens dit onderzoek zijn helaas geen interviews afgenomen met patiënten die een andere classificatiewijziging hebben gekregen dan *likely pathogenic* → *VOUS*. Als aanvulling van dit onderzoek en om een breder palet aan inzichten te verkrijgen zou vervolgonderzoek gedaan kunnen worden naar de percepties van patiënten met wie hercontact is opgenomen in een soortgelijke situatie maar naar aanleiding van andere nieuwe/herziene inzichten. Dit geeft de mogelijkheid om die percepties te vergelijken met de percepties die in dit onderzoek naar voren zijn gekomen. Dan kan naast cross-case vergelijkingen een vergelijking tussen de subgroepen worden gemaakt.

De laatste aanbevelingen voor de afdeling Klinische Genetica in het UMCG zijn gericht op suggesties voor het verbeteren van de huidige aanpak rond het opnemen van hernieuwd contact. De situatie naar aanleiding waarvan dit onderzoek is gestart was nog niet eerder in deze mate voorgekomen waardoor op voorhand niet duidelijk was wat een goed en effectief beleid zou zijn. Uit de interviews met de voormalige patiënten met wie hernieuwd contact is opgenomen komen verschillende punten naar voren die meegenomen zouden kunnen worden in eventuele toekomstige, soortgelijke situaties. Ondanks dat met een kleine groep patiënten is gesproken, met allemaal dezelfde classificatiewijziging, is het wel goed om deze aandachtspunten in de toekomst in het achterhoofd te houden.

Allereerst zal kunnen worden geprobeerd de hercontact brief op bepaalde vlakken te verbeteren. Uit tabel 5.3 is namelijk gebleken het begrip rond de hercontact brief bij geen enkele geïnterviewde oud-patiënt optimaal was. De medische vaktermen zijn in dit onderzoek naar voren gekomen als struikelpunt. Deze zouden uitgebreider kunnen worden toegelicht of wanneer mogelijk kunnen er Nederlandse benamingen aan worden gegeven. Daarnaast is aangekaart dat de precieze betekenis van de informatie in de hercontact brief moeilijk was door de onzekerheid van de informatie. Er zal dus gekeken kunnen worden op welke manier de betekenis van de informatie in brede context helder gemaakt kan worden voor mensen met beperkte kennis over de genetica. Op deze manier wordt tevens de *health-* en *genetic literacy* van patiënten vergroot.

Een volgend punt met betrekking tot het hercontactbeleid waar rekening mee gehouden kan worden, is dat het hercontact wellicht niet waar te maken verwachtingen schept. Ook na het hercontact is het vertrouwen van de oud-patiënten in de genetica nog groot. Daarbij geven patiënten aan zich door hercontact niet in de steek gelaten te voelen en het fijn te vinden dat de klinische genetica 'er nog steeds mee bezig is'. Hier schemeren verwachtingen van voormalige patiënten voor de klinische genetica in de toekomst in door. Bij toekomstig hercontact zal aangegeven kunnen worden dat het opnemen van hercontact niet per definitie iets is wat standaard of herhaaldelijk gebeurt. Anderzijds kan hercontact dus eventueel ook van nut zijn om voormalige patiënten alleen al het idee te geven niet vergeten te worden, wat gewaardeerd wordt en vertrouwen schept en bestaand vertrouwen in stand houdt.

Het laatste punt waar rekening mee gehouden kan worden betreffende het hercontactbeleid is de afwachtende houding die de patiënten zelf aannemen. Uit dit onderzoek is gebleken dat patiënten voor zichzelf geen of een kleine rol zien weggelegd in het bijhouden van ontwikkelingen in de genetica en het bemoeien met eigen medisch behandelbeleid. Daarnaast is de situatie complex en de kennis over de genetica bij het grote publiek niet groot.

Dit is ook in het adviesrapport van de gezondheidsraad, aangekaart bij de maatschappelijke relevantie, al naar voren gekomen (Gezondheidsraad, 2015). Er zal dus bij de afdeling klinische genetica aandacht moeten zijn of en hoe de betrokkenheid van de patiëntengroep bij hercontact kan worden vergroot.

VERTROUWELIJK

Literatuurlijst

- ATLAS.ti. (2003-2004). In Muhr T. (Ed.), *User's guide and reference*. (S. Friese Trans.). (2nd ed.). Berlin: Scientific Software Development.
- Babbie, E. (2013). In Mitchell E., Albert N. (Eds.), *The practice of social research* (13th ed.). USA: Wadsworth, Cengage Learning.
- Bachinger, S. M., Kolk, A. M., & Smets, E. M. (2009). Patients' trust in their physician--psychometric properties of the dutch version of the "wake forest physician trust scale". *Patient Education and Counseling*, 76(1), 126-131. doi:10.1016/j.pec.2008.11.020 [doi]
- Bratt, E. L., Sparud-Lundin, C., Ostman-Smith, I., & Axelsson, A. B. (2012). The experience of being diagnosed with hypertrophic cardiomyopathy through family screening in childhood and adolescence. *Cardiology in the Young*, 22(5), 528-535. doi:10.1017/S1047951111002101 [doi]
- Carrieri, D., Lucassen, A. M., Clarke, A. J., Dheensa, S., Doheny, S., Turnpenney, P. D., & Kelly, S. E. (2016). Recontact in clinical practice: A survey of clinical genetics services in the united kingdom. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, doi:10.1038/gim.2015.194 [doi]
- Centraal Bureau voor de Statistiek. (2016). ICT gebruik van huishoudens naar huishoudkenmerken. Geraadpleegd op <http://statline.cbs.nl/Statweb/publication/?DM=SLNL&PA=71102ned&D1=a&D2=0-5&D3=a&VW=T>
- Centrum voor Ethiek en Gezondheid. (2016a). Medische ethiek. Geraadpleegd op <https://www.ceg.nl/themas/bekijk/medische-ethiek/>
- Centrum voor Ethiek en Gezondheid. (2016b). Toekomstverkenning ethiek en gezondheid. Geraadpleegd op <https://www.ceg.nl/publicaties/bekijk/toekomstverkenning-ethiek-en-gezondheid>
- Christiaans, I., van Langen, I. M., Birnie, E., Bonsel, G. J., Wilde, A. A., & Smets, E. M. (2009). Quality of life and psychological distress in hypertrophic cardiomyopathy mutation carriers: A cross-sectional cohort study. *American Journal of Medical Genetics.Part A*, 149A(4), 602-612. doi:10.1002/ajmg.a.32710 [doi]
- Gezondheidsraad. (2015). *Next generation sequencing in diagnostiek*. Den Haag: Gezondheidsraad. doi:ISBN 978-94-6281-034-1

- Haga, S. B., Mills, R., Pollak, K. I., Rehder, C., Buchanan, A. H., Lipkus, I. M., . . . Datto, M. (2014). Developing patient-friendly genetic and genomic test reports: Formats to promote patient engagement and understanding. *Genome Medicine*, 6(7), 58-014-0058-6. eCollection 2014. doi:10.1186/s13073-014-0058-6 [doi]
- Hartstichting. (2011). *Cardiomyopathie* (1.4th ed.). Den Haag:
- Hartstichting. (2016a). *Cardiomyopathie*. Geraadpleegd op <https://www.hartstichting.nl/hartziekten/cardiomyopathie>
- Hartstichting. (2016b). *Erfelijkheid hart- en vaatziekten*. Geraadpleegd op <https://www.hartstichting.nl/risicofactoren/erfelijkheid>
- Hennink, M., Hutter, I., & Bailey, A. (2010). *Qualitative research methods* Sage.
- Ingles, J., Lind, J. M., Phongsavan, P., & Semsarian, C. (2008). Psychosocial impact of specialized cardiac genetic clinics for hypertrophic cardiomyopathy. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 10(2), 117-120. doi:10.1097/GIM.0b013e3181612cc7 [doi]
- Kausmeyer, D. T., Lengerich, E. J., Kluhsman, B. C., Morrone, D., Harper, G. R., & Baker, M. J. (2006). A survey of patients' experiences with the cancer genetic counseling process: Recommendations for cancer genetics programs. *Journal of Genetic Counseling*, 15(6), 409-431. doi:10.1007/s10897-006-9039-2 [doi]
- Kennedy, T. J., & Lingard, L. A. (2006). Making sense of grounded theory in medical education. *Medical Education*, 40(2), 101-108. doi:MED2378 [pii]
- Keselman, A., Slaughter, L., Smith, C. A., Kim, H., Divita, G., Browne, A., . . . Zeng-Treitler, Q. (2007). Towards consumer-friendly PHRs: Patients' experience with reviewing their health records. *AMIA ...Annual Symposium Proceedings / AMIA Symposium*, , 399-403.
- KNMG. (2016). *Informed consent*. Geraadpleegd op <http://www.knmg.nl/Dossiers-9/Dossiers-thematrefwoord/Patientenrechten/Informed-consent-3.htm>
- Moss-Morris, R., Weinman, J., Petrie, K., Horne, R., Cameron, L., & Buick, D. (2002). The revised illness perception questionnaire (IPQ-R). *Psychology & Health*, 17(1), 1-16. doi:10.1080/08870440290001494
- Otten, E., Birnie, E., Ranchor, A. V., & van Langen, I. M. (2016a). Online genetic counseling from the providers' perspective: Counselors' evaluations and a time and cost analysis. *European Journal of Human Genetics : EJHG*, doi:10.1038/ejhg.2015.283 [doi]

- Otten, E., Birnie, E., Ranchor, A. V., & van Langen, I. M. (2016b). Telegenetics use in presymptomatic genetic counselling: Patient evaluations on satisfaction and quality of care. *European Journal of Human Genetics : EJHG*, 24(4), 513-520. doi:10.1038/ejhg.2015.164 [doi]
- Otten, E., Plantinga, M., Birnie, E., Verkerk, M. A., Lucassen, A. M., Ranchor, A. V., & Van Langen, I. M. (2015). Is there a duty to recontact in light of new genetic technologies? A systematic review of the literature. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 17(8), 668-678. doi:10.1038/gim.2014.173 [doi]
- Rijksuniversiteit Groningen. (2015). Medisch Ethische Toetsingscommissie. Universitair Medisch Centrum Groningen. Geraadpleegd op <http://www.rug.nl/umcg/research/committees/ethics>
- Rijksuniversiteit Groningen. (2016a). ELSI onderzoeksprojecten. *duty to recontact*. Geraadpleegd op <http://www.rug.nl/research/genetics/research/elsi-research-projects>
- Rijksuniversiteit Groningen. (2016b). Interviewen. Geraadpleegd op <http://www.rug.nl/society-business/language-centre/academische-communicatievaardigheden/hacv/mondelinge-vaardigheden/voor-studenten/interviewen/>
- Rijksuniversiteit Groningen. (2016c). Interviewvragen. Geraadpleegd op <http://www.rug.nl/society-business/language-centre/academische-communicatievaardigheden/hacv/mondelinge-vaardigheden/voor-studenten/interviewen/vragen>
- Shalowitz, D. I., & Miller, F. G. (2008). Communicating the results of clinical research to participants: Attitudes, practices, and future directions. *PLoS Medicine*, 5(5), e91. doi:10.1371/journal.pmed.0050091 [doi]
- Tluczek, A., Henriques, J. B., & Brown, R. L. (2009). Support for the reliability and validity of a six-item state anxiety scale derived from the state-trait anxiety inventory. *Journal of Nursing Measurement*, 17(1), 19-28.
- Universitair Medisch Centrum Groningen. (2016a). Afdeling Genetica. Geraadpleegd op <https://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/Paginas/default.aspx>
- Universitair Medisch Centrum Groningen. (2016b). Cardiogenetica, erfelijke hartzieken. Geraadpleegd op https://www.umcg.nl/NL/Zorg/Volwassenen/Poliklinieken_en_centra/cardiogenetica/Paginas/default.aspx

Bijlage 1. Brief aanvraag vrijstelling METc

Toelichting voor de METc

Beste heer/mevrouw,

Hierbij zou ik graag een onderzoeksvorstel voor willen leggen voor toetsing van WMO- plichtigheid. Het betreft een onderzoek uitgevoerd onder leiding van Prof. I.M. van Langen (afd. klinische genetica). We zijn als afdeling op zoek naar een verantwoorde, efficiënte en patiëntvriendelijke methode om contact op te nemen met voormalige patiënten (hercontact) als er nieuwe bevindingen of conclusies zijn met betrekking tot genetisch onderzoek dat in het verleden verricht is. Richtlijnen ontbreken zowel nationaal als internationaal. Het is van belang allereerst een inventarisatie te maken van de huidige praktijk van het hercontact. Recent is er binnen de patiëntenzorg van onze afdeling hercontact opgenomen met een grote groep oud-patiënten vanwege nieuwe inzichten over in het verleden verrichte diagnostiek. Deze patiëntengroep willen wij benaderen om in-dept informatie te verzamelen over de percepties van deze patiënten over het hercontact vanuit de Klinisch Genetica. We willen in kaart brengen hoe oud- patiënten de huidige manier van hercontact ervaren, wat voor acties zij na hercontact al dan niet hebben ondernomen en waarom. Deze kwalitatieve gegevens zijn niet alleen van wetenschappelijk belang, maar met name ook in het kader van de kwaliteit van de patiëntenzorg.

In de bijlage vindt u de opzet van het onderzoek. Mocht u meer informatie nodig hebben om het onderzoek te kunnen beoordelen, dan horen wij dat graag.

Vriendelijke groet,

Tanya Halbersma-Konings
Phd student afdeling klinische genetica
Huispostcode CB 50
UMCG

Karen Werkman
Masterstudent Sociologie

Duty to recontact; hercontact in de praktijk

Betrokkenen:

Prof.dr. I.M.van Langen (Klinische Genetica)

Prof.dr. A.V. Ranchor (Gezondheidspsychologie)

T.F.Halbersma-Konings (PhD student)

K. Werkman (Sociologie student)

Doel onderzoek

Nieuwe technologische mogelijkheden voor genoomdiagnostiek, waarmee vele erfelijke oorzaken tegelijk onderzocht kunnen worden (Next Generation Sequencing), nemen in een snel tempo toe. De interpretatie van de resultaten van een genoomanalyse, leidend tot een uitslag, is een momentopname en kan dan ook veranderen door toenemende kennis. Uit een recente systematische literatuurreview uitgevoerd door onze groep (Otten/Plantinga)¹⁵ bleek dat het zowel door artsen als patiënten als ethisch wenselijk gezien wordt om over nieuwe/herziene interpretaties van eerder genetisch onderzoek hercontact op te nemen met voormalig patiënten. Dit wordt ook wel duty to recontact genoemd.

Binnen de cardiogenetica (deelspecialisme van de genetica gericht op erfelijke hartaandoeningen) worden sinds kort andere diagnostische richtlijnen gebruikt. Om de interpretatie van de DNA-uitslagen meer in overeenstemming te brengen met andere genetische laboratoria in Nederland hebben er aanpassingen plaatsgevonden aan de beslisboom. Deze beslisboom wordt gebruikt om veranderingen te kunnen classificeren als (waarschijnlijk) ziekteverwekkend of onschuldig. Dit heeft er toe geleid dat er ongeveer 280 classificatiewijzingen hebben plaatsgevonden voor veranderingen in genen betrokken bij erfelijke cardiomyopathie (hartspierziekte).

Er is hercontact opgenomen met een incidenteel grote groep oud- patiënten door middel van een brief met informatie over de herclassificatie. De verwachting was dat de brief met informatie over de classificatiewijziging voor een groot aantal patiënten reden zou zijn om opnieuw contact op te nemen met de Klinische Genetica. Tot op heden is dit nog niet gebeurd.

Van dit 'incident' willen wij gebruik maken om in kaart te brengen hoe het huidige hercontact vanuit de Klinische Genetica door patiënten is ervaren, of de informatie begrijpelijk was en wat voor acties zij hebben ondernomen (bijvoorbeeld de informatie besproken met huisarts/ medisch specialist).

Opzet onderzoek

Voor deze kwalitatieve studie worden ongeveer tien (volwassen) oud- patiënten van de cardiogenetica geselecteerd met wie hercontact heeft plaatsgevonden.

Deze oud- patiënten krijgen een uitnodigingsbrief en informed consent formulier toegestuurd. Wanneer het informed consent formulier getekend teruggezonden is, zal een interview met behulp van WebEx worden gepland.

Als een oud-patiënt afziet van deelname wordt verzocht op een antwoordkaart aan te geven wat de reden is voor het niet deelnemen aan het onderzoek en of de brief over de herclassificatie wel ontvangen is. De uitnodiging zal worden verstuurd via de betrokken counselors. In eerste instantie worden twintig oud- patiënten aangeschreven. Dit gaat stapsgewijs door tot er voldoende respondenten zijn geworven die willen meewerken aan het onderzoek.

Ethische overwegingen

Voor deze kwalitatieve studie worden oud-patiënten geselecteerd. De informatie over de herziene genetische classificatie aan de hand waarvan vragen gesteld gaan worden hebben de oud- patiënten voorafgaand aan de studie al ontvangen. Tijdens het interview zal geen nieuwe informatie gegeven worden. De interviews geven de voormalig patiënten de mogelijkheid hun mening en overtuigingen te uiten wat wellicht de psychologische impact van het hercontact zal doen afnemen. Tevens zal de optie

¹⁵ Otten, E., Plantinga, M., Birnie, E., Verkerk, M. A., Lucassen, A. M., Ranchor, A. V., & Van Langen, I. M. (2015). Is there a duty to recontact in light of new genetic technologies? A systematic review of the literature. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 17(8), 668-678. doi:10.1038/gim.2014.173 [doi]

geboden worden om na afloop van het interview een afspraak op het telefonisch spreekuur met de counselor te plannen, zodat inhoudelijke vragen ten aanzien van het hercontact besproken kunnen worden. De patiënten worden voorafgaand aan het interview volledig geïnformeerd over de studie en de deelname aan het onderzoek is vrijwillig. De privacy van de patiënten wordt gewaarborgd door anonimisatie van de patiënten in de studie.

Diepte- interview

De data wordt verzameld aan de hand van semigestructureerde diepte- interviews. Bij de deelnemers zal eenmalig een WebEx diepte- interview afgenomen worden door de onderzoeker, de duur van dit interview zal ongeveer 45 minuten zijn.

Het doel van de interviews is om informatie te verkrijgen over individuele ervaringen met hercontact van respondenten. De diepte- interviews richten zich op de volgende onderwerpen:

- Overtuigingen en percepties (over hercontact/genetica);
- Gevoelens en emoties na hercontact;
- Vertrouwen in de genetica en counselor
- Het begrip omtrent de herclassificatie en de consequenties;
- Motivatie tot bepaald gedrag (vervolg acties na hercontact);
- Sociaal-culturele context (achtergrond);
- Voorkeuren voor hercontact → hoe en door wie?

De topics aan de hand waarvan het interview afgenomen gaat worden zullen worden afgeleid vanuit bestaande informatie en bestaande theorieën/vragenlijsten (STAI, Physician Trust scale, en Illness perception questionnaire). Daarnaast zullen er in de loop van het proces topics worden toegevoegd naar aanleiding van de afgenomen diepte- interviews.

Voorlopige interviewgide

Introductie

Voorstellen onderzoeker, nogmaals uitleg doel onderzoek en waar de data voor gebruikt gaat worden.

Introductie vragen

- Geslacht
- Leeftijd
- Belangrijkste bezigheden dagelijks leven
- Samenstelling gezin/familie

Voorlopige topiclijst

Thema 1: Cardiomyopathie

- Hoe lang bekend met diagnose + symptomen?
- Reactie na diagnose → angst/verdriet/dankbaar diagnose gesteld?
- Leefstijl/invloed op dagelijks leven?
- Belang ziekte/veel zorgen over gevolgen/risico's?

Thema 2: Hercontact algemeen

- Brief ontvangen?
- Primaire gevoel/emotie na hercontact
→ Boos/alert/opgelucht/neutral/nervus/rusteloos/hou vast/bang/onzekeer?
- Hercontact gewenst? → Recht weten/niet weten?
- Onpersoonlijk/onverantwoord?
- Wie verantwoordelijk hercontact? → Counselor/cardioloog/huisarts/patiënt?
- Wel/geen plicht?

Thema 3: Vertrouwen in genetica na hercontact

- Genetica → In de steek gelaten? Later stadium weer genetisch onderzoek? Anderen genetisch onderzoek wel/niet aanraden?
- Counselors → Wel doen?/Vertrouwen, weet wat het best is?/aanname aanbevelingen?
- Beeld veranderd na hercontact?

Thema 4: Inhoudelijke begrip van brief

- Begrepen wat in de brief staat/herclassificatie duidelijk?
- Consequenties?
- Welke vervolg acties genomen moeten worden?
→ controle adviezen/mogelijkheden/gevolgen familie
- Risicoschatting
- Onduidelijkheden/missende onderdelen?
→ Te veel/te weinig/ genoeg informatie?
→ In een keer ontvangen of stapsgewijs?

Thema 5: Vervolg acties na hercontact

- Communicatie richting familie?
- Huisarts/cardioloog?
- Waarom wel/niet?
- Waarom geen contact Klinische Genetica?

Thema 6: Hercontact toekomst

- Hoe?
- Door wie?
- Ideeën voor de toekomst?

Afsluitende vragen

- Hoe interview algemeen ervaren?
- Web consult als prettig ervaren?
- Nog toevoegingen?
- Behoeftte aan afspraak telefonisch spreekuur?

Bijlage 2. Uitslag METc

Hanzeplein 1 Postbus 30 001, 9700 RB Groningen

Universitair Medisch Centrum Groningen

Medisch Ethische Toetsingscommissie

Telefoon (050) 361 4204

Fax (050) 361 4351

Aan

Drs. T.F. Halbersma
Klinische Genetica
CB50

Bijlage(n) --

Kenmerk M16.193813

Datum 22 juni 2016
Onderwerp METc 2016/251
Titel **Recontact in cardiogenetics; qualitative evaluation of patient experiences**

De Medisch Ethische Toetsingscommissie van het Universitair Medisch Centrum Groningen (METc UMCG) heeft het bovengenoemde onderzoek besproken en gezien of het onder de reikwijdte van de Wet medisch-wetenschappelijk onderzoek met mensen (WMO) valt.

Op grond van de ingediende documenten is geconcludeerd dat het onderzoek niet onder de reikwijdte van de WMO valt.


Dit betekent dat er voor de METc UMCG geen taak is weggelegd bij de beoordeling van het onderzoek en dat u geen oordeel nodig heeft van de METc UMCG, alvorens u met bovengenoemd onderzoek mag aanvangen.

Volledigheidshalve merken wij op dat het wetenschappelijk onderzoek mogelijk wel uitgevoerd dient te worden volgens de bepalingen van de overige wet- en regelgeving, waaronder onder andere de Wet geneeskundige behandelovereenkomst (WGBO), de Wet bescherming persoonsgegevens (WBP) en de gedragscodes van de FEDERA.

Met vriendelijke groet,
namens de Medisch Ethische Toetsingscommissie,

BIA


prof. dr. W.A. Kamps
voorzitter


mw. P. Vos
ambtelijk secretaris



umcg

Bijlage 3. Hercontact brief patiënten

Likely Pathogenic > VOUS voor symptotomatische patiënt:

Op ... bezocht u de polikliniek Klinische Genetica / Erfelijke Hartziekten in U heeft (mogelijk) de hartspierziekte ... (afgekort ...) en wilde weten of dit erfelijk is. Om deze reden werd bij u DNA-onderzoek naar erfelijke ... verricht. Met dit DNA-onderzoek werd een variatie gevonden in het ... gen (zie ook onze brief d.d. ...).

Sinds kort zijn er nieuwe inzichten over de bij u gevonden variatie in het ... gen waardoor onze conclusies en adviezen voor uzelf en uw familieleden mogelijk zijn veranderd. Met deze brief willen wij u hierover informeren.

Nieuwe inzichten variatie ... gen

Bij u werd met DNA-onderzoek een variatie in het ... gen gevonden waarvan we dachten dat deze waarschijnlijk (maar niet 100% zeker) de oorzaak is voor erfelijke ... (in vaktermen variatie c..., p(...)). Inmiddels zijn er nieuwe inzichten over deze variatie waardoor de betekenis hiervan minder duidelijk is geworden. Dat betekent dat we op dit moment niet weten of deze variatie een onschuldige variatie is of dat deze toch heeft bijgedragen aan het ontstaan van uw Met andere woorden het is *minder* waarschijnlijk geworden dat deze variatie inderdaad de verklaring is voor uw ... en een verhoogd risico geeft op het ontstaan van....

Wat betekenen deze nieuwe inzichten voor u?

Ons advies voor u blijft hetzelfde zoals beschreven in onze brief van Dit betekent dat we adviseren dat u onder controle blijft bij de cardioloog.

-- Tijdens een zwangerschap zijn extra controles bij de cardioloog nodig. Als u kinderwens heeft, dan is het goed om hierover met de cardioloog te overleggen voordat u zwanger bent.

Wat betekenen deze nieuwe inzichten voor uw familieleden?

- Het advies voor uw kinderen blijft hetzelfde zoals beschreven in onze brief van Dit betekent dat uw kinderen vanaf ongeveer 10-jarige leeftijd in aanmerking komen voor periodiek onderzoek door een kindercardioloog. Als er bij het cardiologische onderzoek aanwijzingen voor ... worden gevonden dan kan dan DNA-onderzoek naar de variatie in het ... gen worden overwogen omdat dit nieuwe inzichten kan geven over de betekenis van de variatie.
- In onze eerdere brief hebben wij het advies gegeven dat uw kinderen/ ouders/ broers/ zussen in aanmerking kwamen voor een combinatie van DNA-onderzoek naar de variatie in het ...gen en (periodiek) cardiologisch onderzoek naar **Dit advies is veranderd.** Op grond van de huidige inzichten komen uw familieleden nog steeds in aanmerking voor periodiek onderzoek naar ... maar is er **geen reden** meer voor DNA-onderzoek. Dit laatste komt doordat het minder waarschijnlijk is geworden dat de variatie in het ... gen een verhoogd risico op .. geeft. Als er bij het cardiologische onderzoek aanwijzingen voor ... worden gevonden dan kan DNA-onderzoek naar de variatie in het ... gen wel worden overwogen, om nieuwe inzichten te krijgen in de betekenis van de variatie. In de bijlage bij deze brief vindt u een nieuwe informatiebrief voor uw familieleden. Deze informatiebrief vervangt de informatiebrief die u eerder van ons heeft gekregen.
- Familieleden die in het verleden bij ons zijn geweest voor combinatie onderzoek zullen via ons een brief ontvangen, u hoeft hen dus niet in te lichten.

Samenvatting

Bij u werd met DNA-onderzoek een variatie in het ... gen aangetoond. Op grond van nieuwe inzichten is het *minder* waarschijnlijk geworden dat deze variatie de verklaring is voor uw ... en een verhoogd risico geeft op het ontstaan van.... Voor uzelf is het uiteraard van belang dat u uw controles in overleg met uw cardioloog voortzet. Volgens onze huidige inzichten komen uw familieleden nu alleen in aanmerking voor (herhaald) cardiologisch onderzoek naar Als er bij het cardiologische onderzoek aanwijzingen voor ... worden gevonden dan kan DNA-onderzoek naar de variatie in het ... gen wel worden overwogen.

Hopelijk is met deze brief de informatie goed samengevat. Als u nog vragen heeft of behoefte heeft aan een gesprek op onze poli, dan kunt u mij bellen op telefoonnummer 050-3617229.

Likely Pathogenic >Pathogenic symptomatische patiënt:

Op ... bezocht u de polikliniek Klinische Genetica / Erfelijke Hartziekten in U heeft (mogelijk) de hartspierziekte ... (afgekort ...) en wilde weten of dit erfelijk is. Om deze reden werd bij u DNA-onderzoek naar erfelijke ... verricht. Met dit DNA-onderzoek werd een variatie gevonden in het ... gen (zie ook onze brief d.d. ...).

Sinds kort zijn er nieuwe inzichten over de bij u gevonden variatie in het ... gen waardoor onze conclusies en adviezen voor uzelf en uw familieleden mogelijk zijn veranderd. Met deze brief willen wij u hierover informeren.

Nieuwe inzichten variatie ... gen

Bij u werd met DNA-onderzoek een variatie in het ... gen aangetoond (in vaktermen variatie c., p(...)). We dachten dat deze variatie waarschijnlijk (maar niet 100% zeker) de oorzaak is voor erfelijke Inmiddels zijn er nieuwe inzichten over deze variatie. Het is inmiddels 100% zeker geworden dat deze variatie erfelijke ... veroorzaakt. Met andere woorden de variatie in het ... gen is de verklaring voor de ... bij u en de geeft dus een verhoogd risico op het ontstaan van ... bij familieleden die drager zijn.

Wat betekenen deze nieuwe inzichten voor u?

Ons advies voor u blijft hetzelfde zoals beschreven in onze brief van Het advies blijft dus dat u onder controle blijft bij de cardioloog.

-- Tijdens een zwangerschap zijn extra controles bij de cardioloog nodig. Als u kinderwens heeft, dan is het goed om hierover met de cardioloog te overleggen voordat u zwanger bent.

Wat betekenen deze nieuwe inzichten voor uw familieleden?

- In onze eerdere brief hebben wij het advies gegeven dat uw kinderen vanaf ongeveer 10-jarige leeftijd in aanmerking kwamen voor periodiek onderzoek door een kindercardioloog en eventueel onderzoek naar de variatie in het ... gen. Dit advies is niet veranderd.
- In onze eerdere brief hebben wij het advies gegeven dat uw kinderen / broers / zussen / ouders in aanmerking kwamen voor een combinatie van DNA-onderzoek naar de variatie in het ...gen en (periodiek) cardiologisch onderzoek naar **Dit advies is veranderd.** Op grond van de huidige inzichten komen uw zij in aanmerking voor DNA-onderzoek naar de aanleg voor erfelijke ...Als zij hier niet voor voelen dan adviseren wij hen periodiek cardiologisch onderzoek.
- In de bijlage bij deze brief vindt u een nieuwe informatiebrief voor uw kinderen. Deze informatiebrief vervangt de informatiebrief die u eerder van ons heeft gekregen.
- Familieleden die in het verleden bij ons zijn geweest voor combinatie onderzoek zullen via ons een brief ontvangen, u hoeft hen dus niet in te lichten.

Samenvatting

Bij u werd met DNA-onderzoek een variatie in het ... gen aangetoond. Op grond van nieuwe inzichten is het inmiddels 100% zeker geworden dat de variatie in het ... gen erfelijke ... veroorzaakt. De variatie is dus een zekere aanleg voor erfelijke ... en geeft een verhoogd risico op het ontstaan van ... bij familieleden die drager zijn.

Voor uzelf is het uiteraard van belang dat u uw controles in overleg met uw cardioloog voortzet. Uw familieleden komen in aanmerking voor onderzoek.

Hopelijk is met deze brief de informatie goed samengevat. Als u nog vragen heeft of behoefte heeft aan een gesprek op onze poli, dan kunt u mij bellen op telefoonnummer 050-3617229.

VERTROUWELIJK

Bijlage 4. Informatiebrief onderzoek en informed consent

Wetenschappelijk onderzoek ‘Hernieuwd contact in de cardiogenetica’

Geachte heer/mevrouw,

Graag willen we u vragen mee te doen aan het onderzoek ‘Hernieuwd contact in de cardiogenetica’. U ontvangt deze brief, omdat u in het verleden DNA-onderzoek hebt laten verrichten en recent een brief hebt ontvangen met nieuwe informatie over dit DNA-onderzoek.

We willen onderzoeken hoe patiënten het ervaren om per brief op de hoogte gesteld te worden van nieuwe genetische informatie. U ontvangt deze uitnodiging voor het wetenschappelijk onderzoek ‘hernieuwd contact in de cardiogenetica’, omdat uw mening en ervaring voor ons dan ook van groot belang zijn.

Doel van het onderzoek

Binnen de genetica volgen de ontwikkelingen elkaar in een hoog tempo op. Mogelijkheden voor DNA-onderzoek groeien, maar ook onze kennis over DNA-onderzoek dat in het verleden verricht is, neemt toe. Onze patiënten, ook degene met wie het contact al is afgesloten, willen we informeren over nieuwe genetische informatie als dit voor hen of hun familieleden van belang is.

Als afdeling Klinische Genetica willen we onderzoeken hoe we, in een situatie vergelijkbaar met die van u, het beste contact kunnen opnemen met een voormalig patiënt om hem/haar op de hoogte te stellen van nieuwe genetische informatie. Uw ervaringen kunnen ons helpen hernieuwd contact op een verantwoorde en patiëntvriendelijke manier vorm te geven.

Wat wordt er van mij gevraagd en hoeveel tijd kost dit?

Tijdens het onderzoek wordt eenmalig een interview via een webcam gepland waarin we zullen spreken over de brief die u ontvangen heeft. Het webcamsprek duurt ongeveer 45 minuten. Als een webcamsprek niet mogelijk is, kan het interview in overleg telefonisch plaatsvinden.

Bijgevoegd vindt u meer informatie over het onderzoek, een antwoordformulier en een toestemmingsverklaring. We vragen u het antwoordformulier en de toestemmingsverklaring terug te sturen als u wilt meedoen. Als u besluit niet deel te nemen vragen we u alleen het antwoordformulier terug te sturen.

Bij voorbaat hartelijk dank voor uw medewerking.

Met vriendelijke groet,
Karen Werkman, Masterstudent Sociologie

Mede namens:

Tanya Halbersma-Konings, arts-onderzoeker
Prof. Dr. I.M. van Langen, hoogleraar en sectiehoofd Klinische Genetica UMCG
Prof. Dr. A.V. Ranchor, hoogleraar gezondheidspsychologie RuG/UMCG

Meer informatie over het wetenschappelijk onderzoek ‘Hernieuwd contact in de cardiogenetica’

Doel en achtergrond van het onderzoek

Als er genetisch onderzoek wordt gedaan, wordt er gebruik gemaakt van de best beschikbare technieken en de nieuwste medische kennis. Op basis hiervan wordt een uitslag van het DNA-onderzoek gegeven. Maar de ontwikkelingen gaan snel en de kennis over onze erfelijke eigenschappen neemt voortdurend toe. Soms gebeurt het dat we door toenemende kennis meer informatie hebben over DNA-onderzoek dat in het verleden bij iemand verricht is.

U heeft het afgelopen jaar onverwacht een brief gekregen over DNA-onderzoek dat eerder bij u had plaatsgevonden. Er was nieuwe informatie die voor u en uw familieleden van belang was. Deze brief is gebruikt om hernieuwd contact met u op te nemen.

We zijn als afdeling op zoek naar een verantwoorde en patiëntvriendelijke manier om hernieuwd contact op te nemen met voormalige patiënten. Omdat we nog geen uitgebreide ervaring hebben met hernieuwd contact zijn uw ervaringen van groot belang.

Waarom vragen we u om deel te nemen aan dit onderzoek?

De reden dat we u benaderen voor deelname aan dit onderzoek is omdat u een voormalig patiënt bent van de afdeling met wie hernieuwd contact is opgenomen.

U kunt deelnemen aan dit onderzoek als u toegang heeft tot internet en over een e-mailadres beschikt. Daarnaast moet u of iemand in uw omgeving een vaste computer, laptop of tablet met een webcamfunctie hebben. Wanneer een webcamsprek niet mogelijk is kan, in overleg, een telefonisch interview worden gepland.

Wat houdt deelname aan het onderzoek in?

Bij deelname aan het onderzoek zullen wij contact met u opnemen om na te gaan wat uw ervaringen zijn met het hernieuwde contact dat met u is opgenomen over nieuwe genetische informatie. De gegevens die tijdens dit onderzoek verzameld worden, zullen alleen anoniem door ons gebruikt worden.

Tijdens ons onderzoek gebeurt er het volgende:

U ontvangt per e-mail een uitnodiging voor een webcamsprek op één van de door u aangegeven dagdelen. U kunt op het antwoordformulier een voorkeur opgeven voor een dagdeel/dagdelen waarop het interview gepland zou kunnen worden. Het interview zal ongeveer 45 minuten in beslag nemen.

Als u besluit om *wel* deel te nemen aan dit onderzoek kunt u dit op het bijgesloten antwoordformulier en toestemmingsverklaring aangeven en deze in de retourenveloppe naar ons terug sturen.

Als u besluit om *niet* mee te doen, willen we u ook verzoeken dit op het antwoordformulier aan te geven en in de retourenveloppe naar ons terug te sturen. De reden waarom u niet wilt meedoen kan ons heel zinvolle informatie geven over ons onderzoek.

We vragen u om **voor 20 juni** het antwoordformulier en de toestemmingsverklaring terug te sturen.

U kunt uw besluit om wel of niet mee te doen ook per e-mail aangeven via k.werkman@umcg.nl

Vragen?

Voor vragen kunt u terecht bij:

Karen Werkman, masterstudent medische sociologie

(email: k.werkman@umcg.nl)

Antwoordformulier

Ik wil deelnemen aan het onderzoek 'Hernieuwd contact in de cardiogenetica'.

- Ja (ga verder op de volgende pagina)
- Nee (graag deze pagina verder invullen)

Indien u **niet wilt deelnemen**, wat is hiervoor uw reden? (U kunt het antwoord aanvinken dat het meest voor u van toepassing is.)

- Ik heb geen interesse in het onderzoek.
- Ik heb geen toegang tot internet.
- Ik heb geen toegang tot een apparaat met webcam.
- Ik heb geen tijd om mee te doen.
- Ik heb geen brief over nieuwe genetische inzichten ontvangen
- Anders, namelijk.....
.....
.....

We willen u bovendien verzoeken enkele gegevens over uzelf in te vullen, zodat we een beeld krijgen van de mensen die af zien van deelname aan het onderzoek. Deze gegevens worden alleen anoniem gebruikt. U hoeft geen verdere persoonsgegevens in te vullen.

Ik ben een

- Man
- Vrouw

Mijn geboortjaar is.....

Indien u **wel wilt deelnemen**, zal er een webcamgesprek met u gepland worden voor het afnemen van het interview. U kunt hieronder aanvinken op welk dagdeel contact u het beste uitkomt (meerdere mogelijkheden aangeven is mogelijk). U ontvangt per e-mail een uitnodiging voor het webcamgesprek. We verzoeken u daarom ook onderstaande persoonsgegevens in te vullen.

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> maandagochtend (8.30-12.00 uur) | <input type="checkbox"/> woensdagavond (18.30- 21.00 uur) |
| <input type="checkbox"/> maandagmiddag (12.00- 16.30 uur) | <input type="checkbox"/> donderdagochtend (8.30-12.00 uur) |
| <input type="checkbox"/> maandagavond (18.30- 21.00 uur) | <input type="checkbox"/> donderdagmiddag (12.00- 16.30 uur) |
| <input type="checkbox"/> dinsdagochtend (8.30-12.00 uur) | <input type="checkbox"/> donderdagavond (18.30- 21.00 uur) |
| <input type="checkbox"/> dinsdagmiddag (12.00- 16.30 uur) | <input type="checkbox"/> vrijdagochtend (8.30-12.00 uur) |
| <input type="checkbox"/> dinsdagavond (18.30- 21.00 uur) | <input type="checkbox"/> vrijdagmiddag (12.00- 16.30 uur) |
| <input type="checkbox"/> woensdagochtend (8.30- 12.00 uur) | <input type="checkbox"/> vrijdagavond (18.30- 21.00 uur) |
| <input type="checkbox"/> woensdagmiddag (12.00- 16.30 uur) | |

Voorletter (s)

Achternaam

Adres

Postcode

Woonplaats

Telefoonnummer (vast)

Telefoonnummer (mobiel)

Geboortedatum

E-mailadres

Hartelijk dank voor het terugsturen van dit antwoordformulier. U kunt hiervoor de bijgevoegde antwoordenvolp gebruiken.

Toestemmingsverklaring

Voor deelname aan het onderzoek:

'Hernieuwd contact in de cardiogenetica'

- Ik ben naar tevredenheid over het onderzoek geïnformeerd. Ik heb de schriftelijke informatie goed gelezen. Ik heb voldoende tijd gehad om na te denken of ik wel/niet wil deelnemen. Ik ben in de gelegenheid gesteld om vragen over het onderzoek te stellen.
- Ik heb begrepen dat ik bij deelname aan dit onderzoek geen nieuwe genetische informatie zal ontvangen
- Ik kan mijn deelname aan het onderzoek op elk moment beëindigen, zonder opgaaf van redenen en zonder dat dit verdere gevolgen heeft.

Ik wil deelnemen aan dit onderzoek

Naam:

Geboortedatum:

Bovenstaande persoonsgegevens mogen door de onderzoekers gebruikt worden om de medische informatie in te zien die relevant is voor dit onderzoek, namelijk de uitslag van het DNA-onderzoek dat bij mij verricht werd en de brief die ik over die uitslag gekregen heb:

- Ja
 Nee

Handtekening

Datum

Ondergetekende verklaart dat de hierboven genoemde persoon schriftelijk over het bovenvermelde onderzoek geïnformeerd is. Hij/zij verklaart tevens dat een voortijdige beëindiging van de deelname door bovengenoemde persoon van geen enkele invloed zal zijn op de zorg die hem of haar toekomt.

Naam

Functie

Handtekening

Datum

Bijlage 5. Uitnodigingsmail en patiënten handleiding WebEx

Geachte...

Hartelijk dank voor uw reactie. We waarderen het erg dat u mee wilt werken aan het wetenschappelijk onderzoek 'hernieuwd contact in de cardiogenetica'. Aan de hand van deze e-mail zal de verdere procedure worden toegelicht.

U zult in de komende dagen nogmaals een brief thuis gestuurd krijgen. Dit is dezelfde brief die u ongeveer een jaar geleden van ons hebt ontvangen waarmee u op de hoogte bent gesteld over nieuwe genetische informatie. Deze brief sturen wij normaal omdat wij het ons kunnen voorstellen dat u de brief niet meer bij de hand heeft. De brief bevat dus **geen** nieuwe informatie. Wij vragen u deze brief voor het interview nogmaals rustig door te nemen.

De blauwe link onderaan deze mail is de uitnodiging voor het interview (webcamgesprek), het interview zal plaatsvinden **op ... om ... uur**. Wanneer u op dat moment niet beschikbaar bent kunt u dit nu al aangeven door een mail te sturen naar: k.werkman@umcg.nl. Dan zal het interview in overleg op een ander moment worden gepland.

Het interview vindt plaats via het internetprogramma **WebEx**. In de bijlage wordt beschreven hoe u dit programma kunt opstarten. Wij vragen u om de handleiding rustig door te nemen. Er zijn verschillende handleidingen bijgevoegd; afhankelijk van uw voorkeur om een pc/laptop, een tablet of een iPad te gebruiken kunt u één van deze doornemen. Het opstarten van het programma door middel van de blauwe uitnodigingslink, zoals beschreven in de handleiding, kan pas een kwartier voor aanvang van het interview.

Mocht u vragen hebben hierbij, of problemen ondervinden met het opstarten van WebEx dan kunt u e-mailen naar: k.werkman@umcg.nl of mij bellen op telefoonnummer: 06-52724717.

Alvast hartelijk dank voor uw medewerking.

Met vriendelijke groet,
Karen Werkman

Mede namens:

Tanya Halbersma-Konings, arts-onderzoeker

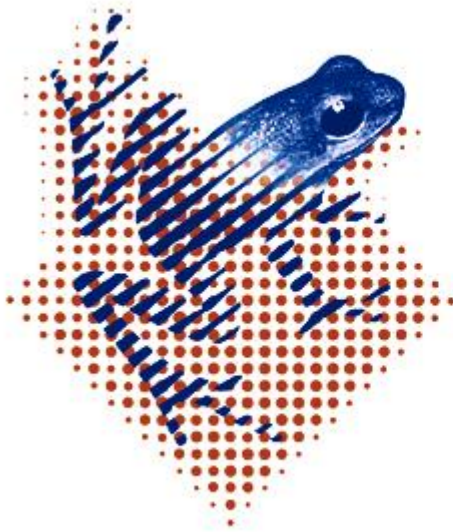
Prof. Dr. I.M. van Langen, hoogleraar en sectiehoofd Klinische Genetica UMCG

Prof. Dr. A.V. Ranchor, hoogleraar gezondheidspsychologie RuG/UMCG

[Deelnemen aan de WebEx-vergadering:](#)

Optioneel toegang via [WebEx UMCG](#)
Het vergaderingsnummer is: 954 203 389

BELANGRIJKE KENNISGEVING: Deze WebEx-service staat toe dat audio en andere gegevens die tijdens de sessie worden verzonden, worden opgenomen en voor juridische zaken kunnen worden gedetecteerd. Door aan deze sessie deel te nemen, geeft u automatisch toestemming voor dergelijke opnames. Als u geen toestemming wilt geven voor opname, bespreekt u dit met de host of neemt u geen deel aan de sessie..



umcg

Handleiding WebEx

Computer/Laptop – Online consulten



In deze handleiding wordt uitgelegd hoe u WebEx gebruikt met een computer/laptop.

U heeft zich aangemeld voor het onderzoek ‘hernieuwd contact in de cardiogenetica’ van de afdeling Klinische Genetica. Het interview zal worden afgenomen via een zogenaamd “webcamgesprek”.

Het webcamgesprek zal met het internetprogramma **WebEx** plaatsvinden. In deze handleiding kunt u lezen hoe u zich goed kunt voorbereiden op dit gesprek. Wij vragen u om de gehele inhoud van deze handleiding voor uw afspraak te lezen.

Indien u er voor kiest om het interview via uw iPad of tablet te doen, dan kunt u daarvoor een andere handleiding vinden in de mail waar u deze handleiding ook vandaan hebt.

Inhoud

Installeren van WebEx op de PC	101
Zorgen dat u goed hoor- en zichtbaar bent	105
Deelnemen aan het consult, <i>samengevat</i>	107

VERTROUWELIJK

Installeren van WebEx op de PC

1. U hebt een email ontvangen met een afspraak voor het interview. Klik op de blauwe tekst **'Deelnemen aan WebEx-vergadering'** waarmee u deel kunt nemen aan het webcamgesprek: hiermee kunt u de installatie van WebEx starten. **Deze link werkt pas een kwartier voor aanvang van het interview.**

Hallo,
Ellen Otten nodigt u uit om deel te nemen aan deze WebEx-vergadering.

Test

woensdag 29 april 2015
14:30 | Europa (zomertijd) (Amsterdam, GMT+02:00) | 1 uur

Deelnemen aan WebEx-vergadering

Vergaderingsnummer: 951 970 270

Kunt u niet deelnemen aan de vergadering? [Neem contact op met de ondersteuning.](#)

BELANGRIJKE KENNISGEVING: Deze WebEx-service staat toe dat audio en andere gegevens die tijdens de sessie worden verzonden, worden opgenomen en voor juridische zaken kunnen worden gedetecteerd. Door aan deze sessie deel te nemen, geeft u automatisch toestemming voor dergelijke opnames. Als u geen toestemming wilt geven voor opname, bespreekt u dit met de host of neemt u geen deel aan de sessie.

2. Indien onderstaande in beeld komt, klikt u op **'Meld u aan als deelnemer'**.



umcg

In gebruik van WebEx gelden de regels en beleid ten aanzien van de informatiebeveiliging
In exchange or sharing information by WebEx rules and guidelines at information about the integrity code

Meld u aan bij uw account

Meld u aan om de vergadering te starten.

Meld u aan als deelnemer als u geen host bent.

Gebruikersnaam:

Wachtwoord:

[Wachtwoord vergeten?](#)

Houid mij aangemeld

Ik heb geen account:

Meld u aan voor een account voor

- bespoedigd de registratie voor vergaderingen
- vergaderingen bijhouden waarvoor u bent uitgenodigd
- vergaderingen plannen en starten

3. U komt in een UMCG overzichtsscherm, waarin u gevraagd wordt om uw naam en email adres. De naam die u invoert zal getoond worden bij het webcamgesprek.

woensdag 29 april 2015 | 16:27 Europa (zomertijd) (GMT+02:00) | 1 uur | ● Gestart

Host: Hester Zijlstra

[Meer informatie](#)

Uw naam:

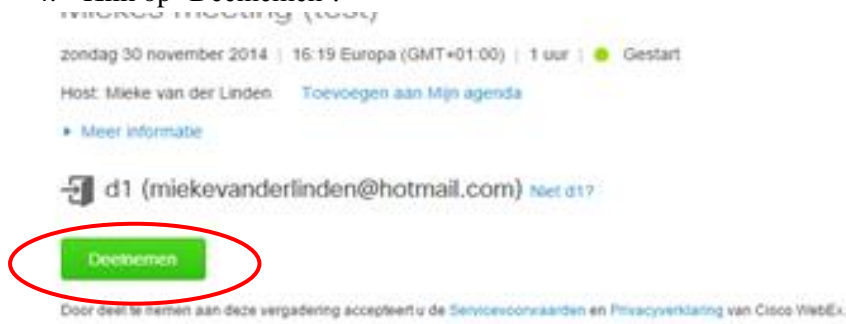
E-mailadres:

Onthoud mij

Als u de host bent, kunt u [uw vergadering starten](#).

Door deel te nemen aan deze vergadering accepteert u de [Servicevoorwaarden](#) en [Privacyverklaring](#) van Cisco WebEx.

4. Klik op 'Deelnemen'.



5. Hierna zal Webex vragen om installatie. Hoe dit precies gaat, hangt van uw webbrower af. Hieronder worden de installatie procedures van Internet Explorer en Google Chrome besproken. Bij andere browsers zal dit vergelijkbaar gaan.

Internet Explorer:

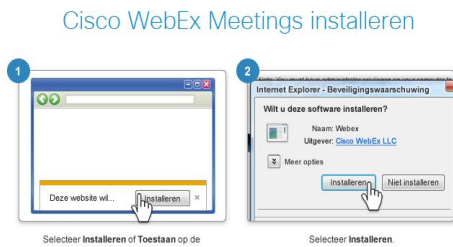
Soms krijgt u bovenin het scherm een gele balk met een melding. Klik erop en klik dan op 'Toestaan' of 'Uitvoeren'.

1. Klik op 'Installeren' onderin het scherm

2. Er komt een pop-up tevoorschijn, klik op 'Installeren'

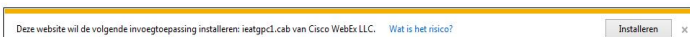
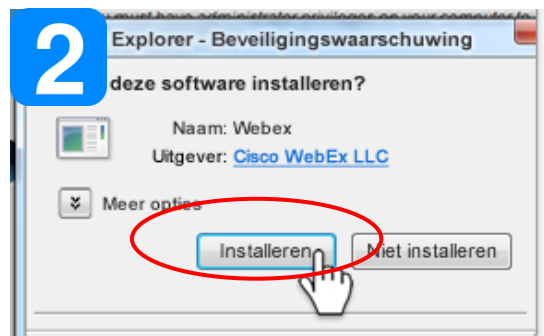


1



Ondervindt u nog steeds problemen? Voer een tijdelijke toepassing uit om direct aan deze vergadering deel te nemen of bekijk meer opties.

2



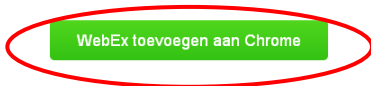
Google Chrome:

1. Klik op ‘WebEx toevoegen aan Chrome’
2. Er komt een pop-up tevoorschijn. Klik op ‘Toevoegen’
3. Klik onderin het scherm op de download (zoals aangegeven in de instructies in het midden van het scherm.)
4. Klik op ‘Uitvoeren’

1

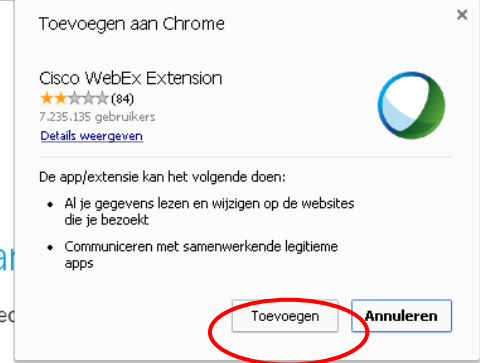
Stap 1 van 2: WebEx toevoegen aan Chrome

Volg deze eenmalige procedure om in de toekomst snel aan WebEx-vergaderingen te kunnen deelnemen.



Wilt u geen extensie gebruiken? [Gebruik een tijdelijke toepassing](#) om aan deze vergadering deel te nemen.

2



ip 1 van

nalige proced

n Chron

ingen te kunne



u geen extensie gebruiken? [Gebruik een tijdelijke toepassing](#) om aan deze vergadering deel te nemen.

3

Stap 2 van 2: WebEx installeren

Volg deze stappen om Cisco WebEx te installeren:



Onderin in u nog steeds problemen? [Download WebEx](#), spreuk of [voer een tijdelijke toepassing](#) uit om direct aan deze vergadering deel te nemen.

4



pen het bestand

problemen? D

at aan deze vergadi



WebEx starten...




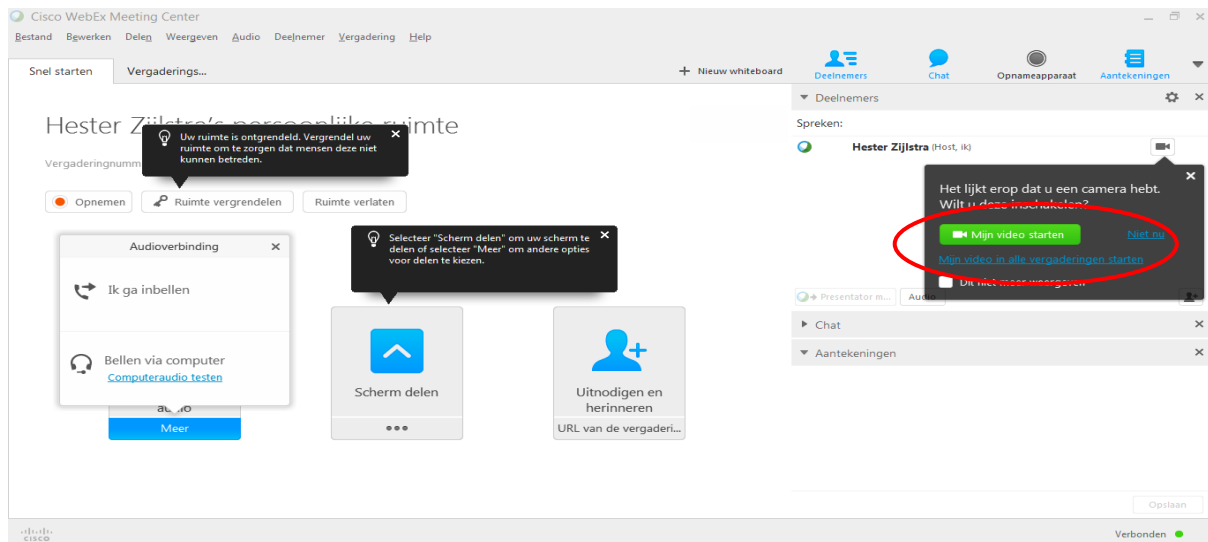
Ondervindt u nog steeds problemen? [Vier een tijdelijke toepassing](#) uit om direct aan deze vergadering deel te nemen.

Nu wordt WebEx gestart en is het klaar voor gebruik. Hieronder kunt u lezen hoe u WebEx gebruikt.

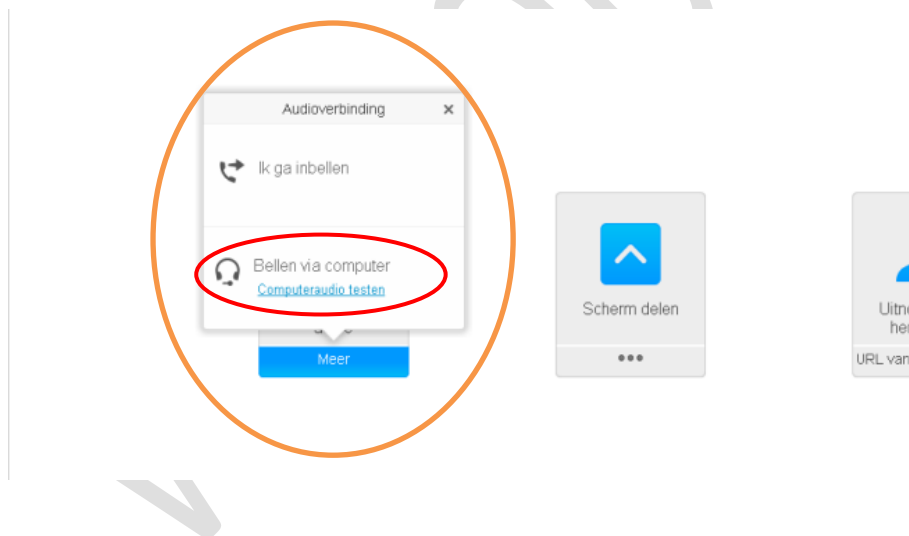
VERTROUWELIJK

Zorgen dat u goed hoor- en zichtbaar bent

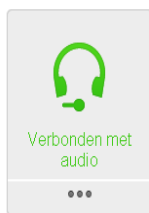
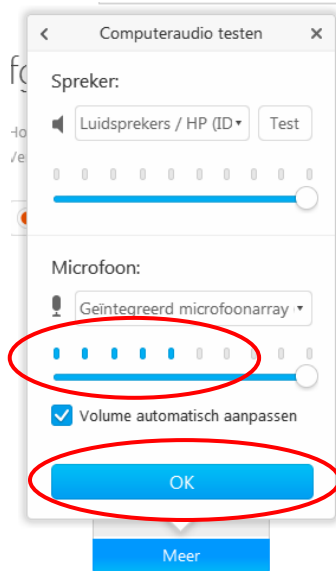
1. Als u WebEx start, zal onderstaand scherm in beeld komen, met de grijze pop-up vakjes. U kunt op het rechter pop-up vakje op de groente tekst '**Mijn video starten**' klikken. Dan bent u zichtbaar voor de onderzoeker. Is er geen grijze pop-up? Klik dan op het video icoon () rechts naast uw naam.



2. Klik op het linker vakje '**Verbinden met audio**'
3. Klik daarna op '**Bellen via computer, computeraudio testen**' (zie onderstaande afbeelding).



- Er verschijnt een dialoogvenster waarin u uw geluid kunt testen door op **'Test'** te klikken, en uw microfoon door te praten. Zodra u gaat praten moeten de witte vakjes blauw worden (zoals op onderstaande afbeelding gebeurt), dan ontvangt uw computer het geluid. Klik op **'OK'**. Nu bent u hoorbaar voor de onderzoeker.



- Indien de volgende melding verschijnt, klik op **'Toch verbinding maken'**



Deelnemen aan het consult, *samengevat*

Nu alle stappen doorlopen zijn, bent u goed voorbereid en hoeft u op het moment van de afspraak alleen nog maar de volgende stappen te doorlopen (deze zijn al eerder besproken):

1. U hebt een email ontvangen voor een afspraak voor een online consult. Klik op de blauwe tekst '**Deelnemen aan WebEx-vergadering**'.
2. Klik op '**Deelnemen**'.
3. Indien uw video nog niet gestart is; klik dan in de grijze pop-up rechts in beeld op '**Mijn video starten**'. Is er geen grijze pop-up? Klik dan op het video icoon rechts naast uw naam. 
4. Klik op '**Verbinden met audio**' en dan op '**Bellen via computer**'.

Indien de volgende melding verschijnt, betekent dat, dat de onderzoeker zich nog niet in de gespreksruimte bevindt. U kunt nu wachten.



Bijlage 6. Herinneringsbrief

Herinnering wetenschappelijk onderzoek ‘Hernieuwd contact in de cardiogenetica’

Geachte heer/mevrouw,

U heeft recent van ons een uitnodiging ontvangen om mee te doen aan het onderzoek ‘Hernieuwd contact in de cardiogenetica’.

We willen onderzoeken hoe patiënten het ervaren om per brief op de hoogte gesteld te worden van nieuwe genetische informatie. U heeft de uitnodiging voor het wetenschappelijk onderzoek ontvangen, omdat uw mening en ervaring voor ons van groot belang zijn. Tot op heden hebben wij nog geen reactie van u ontvangen.

Mogelijk is de eerdere uitnodiging aan uw aandacht ontsnapt. Wij hebben daarom nogmaals het antwoordformulier en de toestemmingsverklaring bijgevoegd. We vragen u het antwoordformulier en de toestemmingsverklaring terug te sturen als u wilt deelnemen. Als u besluit niet deel te nemen vragen we u alleen het antwoordformulier terug te sturen. Mocht u vragen hebben dan kunt u e-mailen naar: k.werkman@umcg.nl.

Wanneer u het antwoordformulier inmiddels heeft terug gezonden kunt u deze brief als niet verzonden beschouwen.

Nogmaals hartelijk dank voor uw medewerking.

Met vriendelijke groet,
Karen Werkman, Masterstudent Sociologie

Mede namens:
Tanya Halbersma-Konings, arts-onderzoeker
Prof. Dr. I.M. van Langen, hoogleraar en sectiehoofd Klinische Genetica UMCG
Prof. Dr. A.V. Ranchor, hoogleraar gezondheidspsychologie RuG/UMCG

Bijlage 7. Interviewguide patiënten

Interviewguide: hernieuwd contact in de cardiogenetica

Opbouw interview

- - Opening
- - Begrip/acties t.a.v. hercontact brief
- - Betekenis hernieuwd contact voor patiënt
- - Hercontact in de toekomst
- - Afsluiting

Tijdspad

	<i>Tijd per onderdeel</i>	<i>Totaal</i>	<i>Uitgangspunten</i>
<i>Introductie</i>			
Openingsvragen/Persoonskenmerken	5 min	5 min	- Voorstellen - Doel onderzoek - Verantwoording geluidsopname - Achtergrond informatie
<i>Hoofdthema's</i>			
Thema 1: Begrip hercontact brief	8 min		- Vragen gerelateerd aan begrip omtrent de hercontact brief (verschillende onderdelen)
Thema 2: Vervolg acties na hercontact brief	7 min	20 min	- Vragen gerelateerd aan welke acties zijn ondernomen na ontvangen brief
Thema 3: Betekenis hernieuwd contact voor patiënt	8 min		- Vragen gerelateerd aan betekenis/ impact van hercontact voor patiënt
Thema 4: Vertrouwen in de genetica	7 min	35 min	- Vragen gerelateerd aan het (gewijzigde?) denkbeeld ten opzichte van de genetica
Thema 5: Hercontact in de toekomst	5 min	40 min	- Ideeën voor de toekomst betreft het opnemen van hercontact
<i>Afsluiting</i>			
Afrondende vragen	5 min	45 min	- Ervaring interview - Optie telefonisch consult - Mogelijkheid tot stellen vragen - Bedanken voor deelname

(Volgorde thema's en vragen liggen niet volledig vast, afhankelijk of de patiënt zelf (nieuwe) onderwerpen aansnijdt en op welk moment)

Introductie

Interviewnummer en datum:

- Vragen of alles gelukt is met het installeren van WebEx
- Voorstellen
- Alvast bedanken voor tijd

Met dit onderzoek willen we onderzoeken hoe voormalige patiënten het ervaren om per brief op de hoogte gesteld te worden van nieuwe genetische informatie. Ik doe dit onderzoek voor de afdeling Klinische Genetica in het UMCG en het onderzoek is gerelateerd aan mijn master sociologie die ik volg aan de Rijksuniversiteit Groningen. Ik ben geïnteresseerd in uw ervaring en mening over het hernieuwde contact dat het afgelopen jaar met u is opgenomen. De vragen die ik u wil stellen zijn gerelateerd aan uw hartspierziekte, de ontvangen brief over nieuwe genetische informatie en het hernieuwde contact. Ik zal een aantal onderwerpen aansnijden en daar (open) vragen over stellen. Daarbij zal ik regelmatig doorvragen op de antwoorden die u geeft om meer informatie te achterhalen. Ik zal af en toe op een papier voor mij kijken, daar staan richtlijnen op zodat ik in de gaten kan houden dat we alles bespreken. Het interview zal ongeveer 45 minuten in beslag nemen. Is het een probleem wanneer we eventueel iets uitlopen?

Alles wat u tijdens het interview vertelt wordt alleen gebruikt voor dit onderzoek en zal niet worden gedeeld met mensen buiten de onderzoeksgroep. Daarnaast zal uw naam nergens gebruikt worden, zodat uw antwoorden niet naar u terug te leiden zijn. Graag wil ik u vragen of ik het interview mag opnemen. Wanneer alle resultaten verwerkt zijn zullen de geluidsopnamen worden vernietigd.

U heeft op de toestemmingsverklaring uw toestemming gegeven voor dit interview, heeft u voor we het interview starten nog vragen die u eerst wil stellen?

Introductie- openingsvragen

Persoonskenmerken (5 min)

Geslacht: (vooraf invullen)

Leeftijd: (vooraf invullen)

Opleidingsniveau:

Belangrijkste bezigheden dagelijks leven:

Samenstelling gezin/familie:

Hoofdthema's

Thema 1: Inhoudelijke begrip van hercontact brief (8 min)

Doel: Achterhalen hoe de patiënt de hercontact brief heeft geïnterpreteerd, welke onderdelen eventueel onduidelijk waren en waarom.

Voorbeeldvragen:

1. U heeft recent van ons een brief met nieuwe informatie gekregen, wat vond u hier van? (primaire gevoel/emotie na hercontact)
Opties:
→ boos, opgelucht, neutraal, nerveus/rusteloos, geeft hou vast, bang, onzeker
 - i. Wat was uw eerste gevoel toen u de brief ontving?
 - ii. Kunt u vertellen waarom dit uw eerste gevoel was

2. Wat vond u van de brief?
(Eventueel: heeft u nog dingen gemist of waren er onderdelen onduidelijk?)
 - i. Na tweede keer lezen meer duidelijk?
3. Wat vond u van de hoeveelheid van informatie van brief?
→ Te veel/te weinig/ genoeg informatie
4. Hoe zou u de inhoud van de brief aan anderen omschrijven?
5. Bent u zelf dingen anders gaan doen na het lezen van brief? (na eerste of de tweede keer lezen?)

(Wat heeft u met de adviezen voor uzelf gedaan? Consequenties?)
→ achterhalen begrip adviezen/mogelijkheden voor patiënt
→ achterhalen begrip consequenties voor patiënt

6. Heeft u uw familie leden ingelicht?
 - i. Waarom wel/niet?
 - ii. Hoe heeft u dit gedaan? En aan wie?
 - iii. Wat heeft u ze verteld? Welke onderdelen?
 - iv. Weet u wat zij hiermee gedaan hebben?

(Wat heeft u met de adviezen voor uw familieleden gedaan? Consequenties?)
→ achterhalen begrip adviezen/mogelijkheden familieleden
→ achterhalen begrip consequenties

Thema 2: Vervolg acties na hernieuwd contact (7min)

Doel: Achterhalen wat de patiënt met de informatie in de brief heeft gedaan en waarom

Voorbeeldvragen:

7. Indien bij thema 1 niet aan bod gekomen: Heeft u de brief besproken met uw familieleden?
 - i. Eventueel: welke familieleden?
 - ii. Welke onderdelen heeft u besproken: controleadviezen, mogelijkheden, gevolgen voor uzelf en familieleden (of deels)?
 - iii. Waarom heeft u uw familieleden wel/niet ingelicht?
8. Wie vindt u dat verantwoordelijk is voor de communicatie naar familieleden? Uzelf of een medisch specialist?
 - i. In het geval van medisch specialist: counselor klinische genetica /huisarts/cardioloog?
9. Heeft u contact gehad met een medisch specialist (huisarts/cardioloog)? (niet genetica)
 - i. Wie heeft het contact gestart uzelf of uw medisch specialist?
 - ii. Kunt u vertellen waarom u wel/geen contact heeft gehad/opgenomen?
10. Heeft u na het ontvangen van de brief met nieuwe genetische informatie contact opgenomen met de afdeling Klinische Genetica? kunt u vertellen waarom wel/niet?

Thema 3: Vragen over betekenis hernieuwd contact voor patiënt (8 min)

Doel: Achterhalen wat de impact en betekenis van het hernieuwde contact is voor de patiënt en of het hercontact überhaupt gewenst was.

Voorbeeldvragen:

11. Indien nodig verder met antwoord op vraag 1, thema 1: U heeft al aangegeven dat.. uw reactie was na het ontvangen van de brief, kunt u daar meer over vertellen?
(primaire gevoel/emotie/impact na hercontact)

Opties:

→ boos, opgelucht, neutraal, nerveus/rusteloos, geeft hou vast, bang, onzeker

- i. Wat was uw eerste gevoel toen u de brief ontving?
 - ii. Kunt u vertellen waarom dit uw eerste gevoel was?
12. Hoe heeft u hercontact ervaren?
- i. Waarom positief: Meer zekerheid? Op de hoogte gesteld?
 - ii. Waarom negatief: Meer onzekerheid? Nieuwe angsten?
 - iii. Neutraal: situatie/omgang niet veranderd?
 - iv. Combinatie
13. Was het hernieuwde contact gewenst?
- Recht weten/niet weten?
- i. Kunt u vertellen waarom wel/niet?
 - ii. Zo niet: andere situatie wel?
14. Wat vond u van de wijze van hercontact aan de hand van een brief?
- Acceptabel/onpersoonlijk/onverantwoord
15. Wie vindt u dat verantwoordelijk is voor het opnemen van hernieuwd contact?
- counselor klinische genetica /cardioloog/huisarts/?
16. Ziet u hierin ook een rol voor uzelf?
- zelf naar informeren of er nieuwe gegevens zijn, voorkeur wel/geen hercontact aangeven, ontwikkelingen in de genetica bijhouden etc.
- i. Indien nee: kunt u vertellen waarom u hierin geen rol voor uzelf ziet?
 - ii. Indien ja: Wat voor rol ziet u hier voor uzelf weggelegd?
 - iii. Eventueel: bovenstaande voorbeelden voorleggen
17. Vindt u dat uw counselor klinische genetica de plicht had om u over de nieuwe genetische informatie te informeren?
(Eventueel: u moest informeren/hierin een keus had?)
- i. Kunt u vertellen waarom wel/niet?

Thema 4: Vertrouwen in genetica na hernieuwd contact (7 min)

Doel: Achterhalen of het beeld dat de voormalig patiënt heeft tegenover de genetica en zijn/haar counselor klinische genetica is gewijzigd na hercontact

Voorbeeldvragen:

18. Hoe kijkt u tegen de genetica aan?
- i. Positief, waarom: onderzoek verleden toch terugkoppeling, extra informatie?
 - ii. Negatief, waarom: in de steek gelaten?
19. Is uw beeld ten opzichte van de genetica veranderd na hernieuwd contact?
- i. Kunt u vertellen waarom wel/niet?
20. Zou u in een later stadium/andere situatie weer genetisch onderzoek laten verrichten?
- ii. Kunt u vertellen waarom wel/niet?

21. Zou u anderen in een soortgelijke situatie als die van u genetisch onderzoek aanraden? Waarom?
22. Wat is uw houding ten opzichte van uw counselor klinische genetica? Hoe kijkt u tegen uw counselor aan?
- Opties:
- Hij handelt uit 'weldadigheid'
 - Daar vertrouw ik op
 - Die weet wat het best voor mij is
 - Ik neem zijn adviezen aan

Thema 5: Hernieuwd contact toekomst (5 min)

Doel: Achterhalen of patiënten ideeën hebben voor eventueel andere opties voor het opnemen van hernieuwd contact

Voorbeeldvragen:

(Eventuele optie is voorleggen scenario's waar op verschillende wijzen hercontact wordt opgenomen)

23. Hoe ziet u hernieuwd contact in de toekomst voor zich? Zelfde of andere manier en wat voor?
24. Door wie ziet u het liefst dat hernieuwd contact wordt opgenomen?
→ Genetica counselor, cardioloog, huisarts?
25. Heeft u verder nog ideeën voor de toekomst betreft het opnemen van hernieuwd contact?

Afsluiting

Afrondende vragen (5 min)

- a. Hoe heeft u dit interview ervaren? Webcamgesprek fijne/onprettige manier?
- b. Heeft u nog toevoegingen/opmerkingen/vragen?
- c. Indien gewenst → afspraak telefonisch spreekuur?
- d. Mocht ik nog vragen hebben na het interview, zou ik u dan mogen mailen?
- e. Bedanken voor het interview

Bijlage 8. Codeboek

Indeling families en codes:

Thema=Groen

'Familie'=Blauw

Deductieve code=Zwart

Inductieve code= Oranje

*= komt dubbel voor in codeboek onder verschillende families

1. Persoonskenmerken

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Bezigheden dagelijks leven		Werk/taken/bezigheden patiënt	-
Werk*	Deductief	Werk/taken/bezigheden patiënt	'mijn arbeit dat is kraanmachinist'
Vrijwilligerswerk	Inductief	Werk/taken/bezigheden patiënt	'asielzoekers helpen bij het bij het leren van de Nederlandse taal'
Huishouden	Inductief	Werk/taken/bezigheden patiënt	'in principe het huishouden want ik ben gepensioneerd'
Klussen	Inductief	Werk/taken/bezigheden patiënt	'klussen dus doe veel in huis'
Sport/beweging	Inductief	Werk/taken/bezigheden patiënt	'ik begin meestal 's morgens met een wandeling van een drie kwartier tot een uur'
b. Leeftijd	Deductief	18-100 jaar	69
c. Geslacht	Deductief	Geslacht respondent	-
Man	Deductief	-	Man
Vrouw	Deductief	-	Vrouw
d. Samenstelling familie	Deductief	Familieleden die betrokken (kunnen) zijn bij (ziekteproces) respondent	-
Partner	Deductief	-	'ik woon op het moment alleen nog maar samen met mijn man'
Kinderen	Deductief	-	'twee kinderen, een zoon en een dochter'
Kleinkinderen	Deductief	-	'mijn oudste zoon heeft zelf al twee kinderen'
Broers/zussen	Deductief	-	'ik kom zelf uit een gezin van twaalf'
e. Sociale omgeving	Deductief	Context patiënt, eventuele wijzigingen contacten	-
Vrienden	Deductief	Sociale contacten patiënt	
Familie	Deductief	Sociale contacten patiënt	(zie codes samenstelling familie)
Buurt	Deductief	Sociale contacten patiënt	
Werk*	Deductief	Werk/taken/bezigheden patiënt	(zie werk)
Hobby's	Deductief	Werk/taken/bezigheden patiënt	'met de hond wandelen'
f. Herclassificatie/classificatiewijziging	Deductief	Herclassificatie n.a.v. een gewijzigde beslisboom	-
LP → VOUS	Deductief	Classificatiewijziging	Likely pathogenic → VOUS
LP → P	Deductief	Classificatiewijziging	

2. Omgang cardiomyopathie (C)

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Cardiomyopathie/hartspierziekte	Deductief	Hartspierziekte, hoe lang diagnose + symptomen	'omdat je een verdikte hartspier hebt'
Familie niet aangedaan	Inductief	Familie lid heeft geen hartspierziekte/symptomen	'mijn zus heeft het wel gedaan maar dat was allemaal prima'
Familie ook aangedaan	Inductief	Familie lid heeft ook hartspierziekte/symptomen	'ja want mijn broer heeft het niet gedaan, want die was toen al ernstig ziek'

Hartproblemen in familie	Inductief	Familielid heeft hartproblemen	'Een broer van mij heeft het ook gehad, die had ook een verstopte kransslagader'
b. Invloed dagelijks leven (C)	Deductief	Invloed/gevolgen van cardiomyopathie op het leven van de respondent	-
C: Veel mee bezig	Deductief	Invloed/gevolgen van cardiomyopathie op het leven van de respondent	-
C: Belemmering activiteiten	Deductief	Invloed/gevolgen van cardiomyopathie op het leven van de respondent	'ik ben arbeidsongeschikt'
C: Leefregels	Deductief	Invloed/gevolgen van cardiomyopathie op het leven van de respondent	-
C: Geen invloed	Deductief	Invloed/gevolgen van cardiomyopathie op het leven van de respondent	'terwijl ik na al die jaren nu nog geen apartigheid voel dus'
C: Niet dagelijks mee bezig	Inductief	Invloed/gevolgen van cardiomyopathie op het leven van de respondent	'hij klopt en dat hebben we wel geleerd dat je er niet dagelijks mee bezig moet zijn'
C: Klachten aanwezig		Invloed/gevolgen van cardiomyopathie op het leven van de respondent	'alles doet het niet meer en dat je dan na die tijd helemaal niet beter wordt'
c. Coping strategie (C)	Deductief	Omgang met diagnose cardiomyopathie	-
C: Angst	Deductief	Omgang met diagnose	'in het begin wel, die angst is wat minder geworden'
C: Dankbaarheid	Deductief	Omgang met diagnose	-
C: Verdriet	Deductief	Omgang met diagnose	-
C: Acceptatie	Inductief	Omgang met diagnose	'toen ik het probleem had met mijn hart, dan heb je zoiets van ik heb pech. Maar aan de andere kant je gaat wel door met je leven. Het leven staat niet stil bij het hartprobleem. Het leven gaat door'
d. Oorzaken hartspierziekte	Inductief	Wanneer erfelijkheid niet zeker is, alternatieve oorzaak cardiomyopathie aangedragen door patiënt	-
Alternatieve oorzaak hartspierziekte	Inductief	Wanneer erfelijkheid niet zeker is, alternatieve oorzaak cardiomyopathie aangedragen door patiënt	'het zit niet in de genen'
Medicatie	Inductief	Wanneer erfelijkheid niet zeker is, alternatieve oorzaak cardiomyopathie aangedragen door patiënt	'en denk je komt het dan van de medicijnen wat ik gehad heb misschien.'
Virus	Inductief	Wanneer erfelijkheid niet zeker is, alternatieve oorzaak cardiomyopathie aangedragen door patiënt	'dan denk je van ja zal het dan alleen van die parvo B19, was dat geloof ik, zijn.'

3. Omgang (mogelijk) dragerschap (D)

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Variatie/mutatie*	Inductief	Mutaties zijn veranderingen in het erfelijk materiaal	'die variatie staat er dan in, in vaktermen'
Familieleden ook (mogelijk) drager	Inductief	Familielid heeft afwijking in één van de genen betrokken bij cardiomyopathie	'ik werd gevraagd om mee te doen omdat mijn moeder hetzelfde heeft gehad, om te zien of dat inderdaad iets erfelijks is'

Familieleden geen drager	Inductief	Familie lid heeft geen afwijking in één van de genen betrokken bij cardiomyopathie	
b. Invloed dagelijks leven (D)	Deductief	Invloed/gevolgen van dragerschap erfelijke variant op het leven van de respondent	-
D: Veel mee bezig	Deductief	Invloed/gevolgen van dragerschap erfelijke variant op het leven van de respondent	-
D: Geen invloed	Deductief	Invloed/gevolgen van dragerschap erfelijke variant op het leven van de respondent	-
D: Niet veel mee bezig	Inductief	Invloed/gevolgen van dragerschap erfelijke variant op het leven van de respondent	'ik ben er eerlijk gezegd ook niet zo veel mee bezig in de zin van wat zou ik nou precies heb en wat zou nou precies de oorzaak zijn'
c. Emotie (mogelijk) dragerschap	Deductief	Eerste reactie/gevoel/ emotie van patiënt na horen dragerschap	-
D: Angst	Deductief	Emotie/gevoel na horen (mogelijk dragerschap)	-
D: Onzekerheid	Deductief	Emotie/gevoel na horen (mogelijk dragerschap)	-
D: Geeft controle	Deductief	Emotie/gevoel na horen (mogelijk dragerschap)	-

4. Begrip hercontact brief/ health literacy

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Health literacy	Deductief	Vaardigheden patiënt betreft kennis en begrip gezondheid informatie	-
Brief ingewikkeld	Inductief	Vaardigheden patiënt betreft kennis en begrip gezondheid informatie	'ja, best wel ingewikkeld'
Brief hoofdlijn duidelijk	Inductief	Vaardigheden patiënt betreft kennis en begrip gezondheid informatie	'verder voor de rest vind ik de brief wel duidelijk'
Brief duidelijk/betekenis moeilijk	Inductief	Vaardigheden patiënt betreft kennis en begrip gezondheid informatie	'je snap het wel gedeeltelijk maar wat die termen allemaal in houden ja ik zeg dat weet ik ook niet hoor'
Onduidelijk heden opgezocht	Inductief	Onduidelijkheden uit de brief op internet opgezocht	'alles wat ik niet kon vinden heb ik op internet eens even nagetrokken'
Informatie folders gelezen	Inductief	Onduidelijkheden uit de brief in informatie folder opgezocht	'ik heb die informatie boekjes van u gekregen, dan ga ik het weer lezen van waar zit naar precies het probleem'
Genetic literacy*	Deductief	Vaardigheden patiënt betreft kennis en begrip genetische informatie	'wat betreft het gen heb ik toch geen kaas van gegeten dus nee'
b. Genetic literacy	Deductief	Vaardigheden patiënt betreft kennis en begrip genetische informatie	-
Vaktermen*	Inductief	Medische termen uit hercontact brief	'net als je in het kort zegt dat dat MYOZ2 gen'
Variatie/Mutatie*	Inductief	Mutaties zijn veranderingen in het erfelijk materiaal	'die variatie staat er dan in, in vaktermen'
c. Beschrijving herclassificatie	Deductief	Onderdeel/paragraaf uit hercontact brief	-
Gen gerelateerd aan cardiomyopathie	Inductief	Patiënt referent aan het gen waarin een variatie is gevonden	'er zou een gen tussen kunnen zitten die als een spierziekte veroorzaakt'
Erfelijkheid minder duidelijk	Deductief	patiënt geeft een beschrijving waaruit blijkt dat de erfelijkheid van cardiomyopathie minder duidelijk is geworden	'de genen die gevonden zijn kijk bij mij is niet 100% zeker de oorzaak van erfelijk DCM'
d. Begrip adviezen patiënt	Deductief	Onderdeel/paragraaf uit hercontact brief	-

Situatie niet anders*	Inductief	Geen verandering adviezen patiënt in brief	'kijk zoals het nu is ja het is ja er veranderd nu weinig'
Periodieke cardiologische screening pat.	Deductief	Adviezen hercontact brief	'dat is voor mij eigenlijk heel logisch want ik heb een ICD dus ik moet elk jaar voor controle'
e. Begrip adviezen familieleden	Deductief	Onderdeel/paragraaf uit hercontact brief	-
Periodieke cardiologische screening fam.	Deductief	Adviezen hercontact brief	'mijn zus die heeft zich ook laten testen dus die staat ook verder onder controle'
DNA-onderzoek (naar bekende variant in de familie)	Deductief	Adviezen hercontact brief	Jongste zoon wilde nog een keer DNA- onderzoek laten verrichten maar ziet daar vanaf na deze brief
Acties familieleden*	Deductief	Acties na adviezen hercontact brief	'nee, er is verder in de familie niks gebeurd'
f. Onduidelijkheden brief	Deductief	Onduidelijkheden uit de hercontact brief	-
Vaktermen*	Inductief	Medische termen uit hercontact brief	'net als je in het kort zegt dat dat MYOZ2 gen'
g. Goede punten brief	Inductief	Duidelijke punten uit hercontact brief	-
Hoeveelheid info*	Deductief	Hoeveelheid informatie in brief: goed/te veel/te weinig	'ik vind de hoeveelheid voldoende'
h. Tweede keer ontvangen	Deductief	Begrip anders na tweede keer ontvangen brief	-
Duidelijker	Deductief	Begrip anders na tweede keer ontvangen brief	-
Nieuwe inzichten	Deductief	Begrip anders na tweede keer ontvangen brief	-
Nieuwe vragen	Deductief	Begrip anders na tweede keer ontvangen brief	-
a. Optionele verbeterpunten brief	Inductief	Verbeterpunten voor de brief aangegeven door patiënt	
(Korte) omschrijving/uitleg	Inductief	Omschrijvingen geven van de gebruikte vaktermen	'een beetje beter informatie wat het nu echt precies inhoud'
Nederlandse benamingen	Inductief	Nederlandse benamingen geven/ gebruiken voor de vaktermen	'ik denk dat dat heel moeilijk is om daar een Nederlandse benaming aan te geven'
Herhaling	Inductief	Uitleg herhalen	'als je het een keer uitlegt, of vaker dan begrijpen ze het wel'

5. Vervolgacties na hercontact brief

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Communicatie familieleden	Deductief	Herziene inzichten besproken met familie	-
Communicatie binnen gezin	Deductief	Herziene inzichten besproken met familie	ik hem wel aan mijn kinderen laten zien
Communicatie naar familie (buiten gezin)	Deductief	Herziene inzichten besproken met familie	daar heb ik zeg maar de brieven ook doorgestuurd
Acties van familieleden*	Deductief	Acties na adviezen hercontact brief	nee, er is verder in de familie niks gebeurd
Patiënt verantwoordelijk communicatie familie	Deductief	Mening patiënt wie verantwoordelijk voor communicatie	als ik zo'n brief krijg en er staat wat in dan kan ik dat doorgeven aan de familie
Medisch specialist verantwoordelijk communicatie familie	Deductief	Mening patiënt wie verantwoordelijk voor communicatie	-
b. Communicatie medisch specialist	Deductief	Herziene inzichten besproken met professional	-

Contact met huisarts	Inductief	Herziene inzichten besproken met professional	Nee, ik ga ervanuit dat mijn huisarts van alles op de hoogte is
Contact met cardioloog	Inductief	Herziene inzichten besproken met professional	daar heb ik wel met hem over gehad
Contact met verpleegkundig specialist	Inductief	Herziene inzichten besproken met professional	contact gehad met verpleegkundig specialist van hart en vaatziekten
Met vragen naar cardioloog	Inductief	Patiënt is/zal met vragen over herziene inzichten naar cardioloog stappen	Ik denk dat ik hem dan meegenomen had naar de cardioloog
c. Communicatie Klinische Genetica	Deductief	Herziene inzichten besproken met afdeling	-
Eerder contact KG	Inductief	Verwijzing naar eerder contact/ gesprek met KG	Ja dus ze heeft wel een aantal dingen toen benoemd
Contact met KG na brief	Deductief	Na hercontact brief contact opgenomen met/door Klinische Genetica	Nou ik wist niet dat dat kon
Overwogen contact KG	Inductief	Na hercontact brief overwogen contact op te nemen met KG	ik heb zelf nog wel eens een keer gedacht om te bellen dan
Met vragen naar KG	Inductief	Patiënt is/zal met vragen over herziene inzichten naar KG stappen	nou naar de afzender die hier opstaat

6. Betekenis hercontact patiënt

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Emotie/ psychologisch impact classificatiewijziging na hercontact	Deductief	Invloed hercontact. Eerste reactie/gevoel/emotie van patiënt na hercontact	-
H: Angst	Deductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	-
H: Verdriet	Deductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	-
H: Onzeker	Inductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	je gaat denken dat je gegrepen kan worden dat het steeds slechter gaat
H: Opgelucht	Deductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	aan de ene kant ja een opluchting
H: Boos	Deductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	-
H: Nieuwe vragen	Inductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	dat je nieuwe vragen hebt van oke dit is het niet maar wat is het dan wel
H: Weer meer mee bezig	Inductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	je gaat er nu weer meer in op
H: Nieuwsgierig	Inductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	Kijken wat of ze nu weer gevonden hebben
H: Neutraal	Inductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	Ooh niet veel
H: Op de feiten gedrukt	Inductief	Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	wordt je toch iets op de feiten gedrukt zeg maar
H: Goed		Eerste reactie/ gevoel/ emotie van patiënt na hercontact	een goede reactie denk ik
b. Belang hercontact	Inductief	Belang dat patiënt hecht aan het opnemen van hernieuwd contact over genetische informatie	-
Belangrijk voor familieleden	Inductief	Belang dat patiënt hecht aan het opnemen van hernieuwd contact over genetische informatie	ja, voor mijn kinderen vind ik het wel belangrijk
Belangrijk voor patiënt zelf	Inductief	Belang dat patiënt hecht aan het opnemen van hernieuwd contact over genetische informatie	als er wat bijzonders is vind ik dat wel belangrijk dat je dat weet

7. Opnemen hernieuwd contact

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Ervaring hercontact	Deductief	Ervaring/attitude terugkoppeling van herziene genetische informatie	-
Positief	Deductief	Ervaring/attitude terugkoppeling van herziene genetische informatie	als er weer een nieuwe brief komt nou we zijn zo en zo ver dan vind ik dat hartstikke fijn
Negatief	Deductief	Ervaring/attitude terugkoppeling van herziene genetische informatie	-
Op de hoogte gehouden	Inductief	Ervaring/attitude terugkoppeling van herziene genetische informatie	ik vind het wel leuk om op de hoogte gehouden te blijven
'Door hercontact ben je een stapje verder'	Inductief	Ervaring/attitude terugkoppeling van herziene genetische informatie	ja dat vind ik wel fijn want dan weet je je bent toch weer een stapje verder
Situatie niet anders	Inductief	Ervaring/attitude terugkoppeling van herziene genetische informatie	kijk zoals het nu is ja het is ja er veranderd nu weinig
b. Hercontact gewenst	Deductief	Argument waarom hernieuwde contact wel/niet gewenst voor de patiënt	-
Autonomie patiënt	Deductief	Ethisch principe	nou dan ligt als de patiënt daar belang bij heeft dan tuurlijk
Recht weten	Deductief	Ethisch principe	ja ik wil graag nieuwe informatie als er weer iets is
Recht niet weten	Deductief	Ethisch principe	-
c. Hercontact plicht	Deductief	Hercontact plicht volgens respondent	-
Wel plicht	Deductief	Wel hercontact plicht volgens respondent	dan vind ik wel dat dat het moet ja. Dan moet er wel contact wezen dan
Geen plicht	Deductief	Geen hercontact plicht volgens respondent	maar het moet geen verplichting zijn. Want er moet niks
Morele plicht	Deductief	Morele plicht volgens respondent	Nee maar voor de patiënt zelf is het gewoon geruststellend
'Wanneer er iets mee gedaan kon worden'	Inductief	Hercontact is 'plicht' wanneer er iets met de nieuwe informatie gedaan kan worden	mocht het dan wel belangrijk dingen in zitten wat voor de familie is, oke dan is het nog wel iets belangrijks
'Wanneer de patiënt daar belang bij heeft'	Inductief	Hercontact is een 'plicht' wanneer de patiënt belang heeft bij informatie	nou als de patiënt daar belang bij heeft dan tuurlijk
d. Huidige wijze hercontact	Deductief	Ervaring huidige wijze hercontact (brief)	-
Via brief prima	Inductief	Ervaring huidige wijze hercontact (brief)	Nee ik vind dit wel zo prettig
Via brief onpersoonlijk	Deductief	Ervaring huidige wijze hercontact (brief)	-
Via brief ongewenst	Deductief	Ervaring huidige wijze hercontact (brief)	-
Via brief rustig nalezen	Inductief	Ervaring huidige wijze hercontact (brief)	dan kun je het nog weer even wat rustiger nalezen
Via brief makkelijk delen met familie	Inductief	Ervaring huidige wijze hercontact (brief)	het is ook makkelijker te delen met de rest van het gezin
Via een brief beter te onthouden	Inductief	Ervaring huidige wijze hercontact (brief)	telefonisch onthoud je toch minder dan wanneer je het per brief krijgt
e. Wie verantwoordelijk voor hercontact	Deductief	Mening patiënt wie verantwoordelijk voor hercontact	-
Counselor klinische genetica	Deductief	Mening patiënt wie verantwoordelijk voor hercontact	Ik denk de genetica dat die het best daar informatie over kunnen geven
Cardioloog	Deductief	Mening patiënt wie verantwoordelijk voor hercontact	-
Huisarts	Deductief	Mening patiënt wie verantwoordelijk voor hercontact	-
f. Rol patiënt bij hercontact	Deductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	-

Informereren nieuwe informatie	Deductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	mocht er nog iets anders uit komen dan dan misschien wel
Voorkeur hercontact aangeven	Deductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	-
Ontwikkelingen bijhouden	Deductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	nee weinig
Geen rol patiënt	Deductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	nee niet zo gauw hoor. Ik neem niet zo snel contact op
Houding patiënt afwachtend	Inductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	ik wacht nog wel even en tijdje af
Houding patiënt onverschillig	Inductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	dan denk ik van och ja het zal wel goed wezen
'hangt van de situatie af'	Inductief	Rol patiënt bij ontwikkelingen genetica/ hercontact	het hangt inderdaad van de situatie af

8. Vertrouwen genetica

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Beeld/attitude genetica	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	-
Genetica belangrijk	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	Ja het is belangrijk
Genetica onbelangrijk	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	-
Kwaliteit zorg	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	je telt wel degelijk mee. Overal ben je een nummer.
'Genetica is er nog steeds mee bezig'	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	yes ze zijn er in ieder geval mee bezig
'je wordt niet vergeten'	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	je wordt niet vergeten laat ik het zo zeggen
Vertrouwen in de genetica	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	wat dat betreft heb ik het volste vertrouwen
Genetisch onderzoek kost tijd	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	Kijk ik weet gewoon dat daar tijd in gaat zitten.
Beeld genetica na hercontact onveranderd	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	nee dus dat is nee dat is op zich niet veranderd
Geen verstand van genetica	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de genetica	ik heb daar helemaal geen verstand van
b. Beeld/attitude Counselors KG	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de counselor klinische genetica	-
Vertrouwen in counselor	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de counselor klinische genetica	ik laat dat aan uw deskundigheid over
Neemt adviezen aan van counselor	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de counselor klinische genetica	dit keer laat ik dit kan dan toch antwoord op geven
Counselor handelt uit weldoen/niet-schaden	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van de counselor klinische genetica	fijn als er ook mensen zijn die daar tijd in willen steken
Counselor geeft gegevens door	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de counselor klinische genetica	ik neem aan dat een cardioloog ook een dergelijke brief krijgt
Wantrouwen t.o.v. counselor klinische genetica	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van de counselor klinische genetica	ja denk ik ja ze draaien er misschien ook weer omheen
c. Genetisch onderzoek verrichten toekomst	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van genetisch onderzoek	-
Opnieuw onderzoek laten doen	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van genetisch onderzoek	ja dat sowieso, nee sowieso
Familieleden genetisch onderzoek aanraden	Inductief	Houding van patiënt ten opzichte van genetisch onderzoek	het is natuurlijk het mooiste dat je dat er in de familie ook meerderen die gen onderzoek zouden doen
Geen ander genetisch onderzoek laten verrichten	Deductief	Houding van patiënt ten opzichte van genetisch onderzoek	-

9. Voorkeur hercontact

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Toekomst hercontact: hoe?	Deductief	Hoe zou hercontact in de toekomst moeten verlopen	-
Toekomst: brief	Deductief	Hoe zou hercontact in de toekomst moeten verlopen	ja nou ja de brief was prima
Toekomst: telefonisch	Deductief	Hoe zou hercontact in de toekomst moeten verlopen	Want het is lastig om te bellen 'he er zijn veranderingen'
Toekomst: applicatie	Deductief	Hoe zou hercontact in de toekomst moeten verlopen	je mag het ook per mail doen vind ik ook geen probleem
Toekomst: brief + persoonlijk gesprek	Inductief	Hoe zou hercontact in de toekomst moeten verlopen	een brief stuurt je kan inlezen en dan pas contact
Toekomst: voorkeur patiënt	Inductief	Hoe zou hercontact in de toekomst moeten verlopen	nou dat is natuurlijk ook heel persoonlijk
Toekomst: afhankelijk van de situatie	Inductief	Hoe zou hercontact in de toekomst moeten verlopen	als de situatie een beetje het zelfde blijft dan vind ik een brief prima
b. Toekomst hercontact: door wie?	Deductief	Door wie zou hercontact in de toekomst opgenomen moeten worden	-
Toekomst: counselor klinische genetica	Deductief	Door wie zou hercontact in de toekomst opgenomen moeten worden	Ik denk de genetica dat die het best daar informatie over kunnen geven
Toekomst: cardioloog	Deductief	Door wie zou hercontact in de toekomst opgenomen moeten worden	Wat u eerst zei via de cardioloog of huisarts of wat dan ook maar
Toekomst: huisarts	Deductief	Door wie zou hercontact in de toekomst opgenomen moeten worden	Wat u eerst zei via de cardioloog of huisarts of wat dan ook maar
Toekomst: geen voorkeur	Inductief	Door wie zou hercontact in de toekomst opgenomen moeten worden	oh dat maakt met niks uit

10. Interview

Familie/Codes	Type code	Beschrijving	Voorbeeld uit data
a. Wijze interview afgenomen	Deductief	Op welke wijze is het interview afgenomen	-
Telefonisch interview	Deductief	Het interview is telefonisch afgenomen	-
WebEx interview	Deductief	Het interview is via WebEx afgenomen	-
b. Ervaring WebEx	Deductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	-
WE: prettig	Deductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	Nee dit is wel echt prettiger zo ja
WE: onprettig	Deductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	-
WE: beeld toevoeging	Inductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	Als je het beeld maar goed er op hebt
WE: technische storing	Deductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	Ondanks dat in het begin het geluid het even niet deed
WE: vertraging geluid	Inductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	
WE: moeilijk installeren	Deductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	-
WE: wennen	Inductief	Ervaring van patiënt met het gebruik van WebEx	ik moet er even aan wennen

Bijlage 9. Thick description

Tabel 9.1. Thick description betekenis cardiomyopathie

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Veel van invloed op het dagelijks leven	Cardiomyopathie en de bijbehorende symptomen hebben veel invloed op het dagelijks leven van de respondenten	‘alles doet het niet meer en dat je dan na die tijd helemaal niet beter wordt alleen zoals met de reumatische klachten hou je er bij over en artrose en nou en dan met die hartfalen en een pacemaker enzo’	3x door P3 en P4	C: Belemmering activiteiten, C: Klachten aanwezig
Weinig invloed op het dagelijks leven	Cardiomyopathie en de bijbehorende symptomen hebben veel invloed op het dagelijks leven van de respondenten	‘je bent ook niet dagelijks met eigen hart bezig dus. Hij klopt en dat hebben we wel geleerd dat je er niet dagelijks mee bezig moet zijn anders wordt je helemaal gek’	2x door P1, 1x door P5 en P6	C: Niet dagelijks mee bezig, D: Niet veel mee bezig
Geen invloed op het dagelijks leven	Cardiomyopathie en de bijbehorende symptomen hebben veel invloed op het dagelijks leven van de respondenten	‘terwijl ik na al die jaren als nu nu nog geen apartigheid voel dus’ ‘ik ben nog volop aan het werk’	2x door P2 en 1x door P5	-
Met diagnose leren omgaan	De respondenten hebben in loop van tijd leren omgang met de diagnose cardiomyopathie en de bijbehorende symptomen	‘Toen ik het probleem had met mijn hart, dan heb je zoiets van ik heb pech. Maar aan de andere kant je gaat wel door met je leven. Het leven staat niet stil bij het hartprobleem. Het leven gaat door.’	1x door P1, P2 en P6	C: Acceptatie, C: Angst

Tabel 9.2. Thick description ‘oorzaak’ cardiomyopathie

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Erfelijk	Respondenten geven aan dat ze nog steeds denken dat hun hartspierziekte erfelijk is	Denk u dat het nog iets erfelijks zou kunnen zijn in uw familie? ‘ja ik denk het wel. Dat heeft toch dat onderzoek van toen heeft daarvoor wel wat dingen laten zien’	1x door P6	Variatie/ mutatie, Gen gerelateerd aan cardiomyopathie, Erfelijkheid minder duidelijk
(waarschijnlijk) niet erfelijk	Respondenten geven n.a.v. de hercontact brief aan dat hun hartspierziekte (waarschijnlijk) niet erfelijk is	‘het zit niet in de genen’	3x door P1, 5x door P2 en P6, 2x P3 en P4 en 1x door P5	Variatie/ mutatie, Gen gerelateerd aan cardiomyopathie, Erfelijkheid minder duidelijk
Alternatieve oorzaak	Respondenten zoeken n.a.v. de hercontact brief naar mogelijk andere oorzaken voor hun hartspierziekte	‘je denkt steeds meer dat het door wat anders komt’	4x door P1, 1x door P2, 2x door P4 en P6, 3x door P3 en P5	Virus, medicatie, nieuwe vragen

Alternatieve oorzaak: virus	Respondenten geven een virus als mogelijke verklaring voor de hartspierziekte	‘dus denk ik dan denk je van ja zal het dan alleen van die even kijken hoor parvo B19 was dat geloof ik zijn’	3x door P5	-
Alternatieve oorzaak: medicatie	Respondenten geven medicatie als mogelijke verklaring voor de hartspierziekte	‘dan haal je alles door elkaar heen en denk je komt het dan van de medicijnen wat ik gehad heb misschien’	1x door P2 en P4	-

Tabel 9.3. Thick description psychologische impact hercontact

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Negatief	Het hercontact over herziene genetische informatie had een negatieve impact	‘dat je zeg maar nieuwe vragen hebt van oke dit is het niet maar wat is het dan wel’	3x door P1, 4x door P2, 2x door P4, 3x door P6	Onzeker, nieuwe vragen, weer meer mee bezig, op de feite gedrukt
Positief	Het hercontact over herziene genetische informatie heeft/had een positieve impact	‘aan de ene kant ja een opluchting wat dan denk je van yes ze zijn er in ieder geval mee bezig’	3x door P1, 2x door P2 en P3 en 1x door P6	Nieuwsgierig, goed, opgelucht, stapje verder door hercontact
Neutraal	De respondent had geen uitgesproken reactie na hernieuwd contact	I: Wat was uw eerste gevoel daarbij? ‘Ooh niet veel’ I: niet veel? ‘nee, echt niet veel. Toen ik hem kreeg ik denk... nee niet euh ik denk nouja het zal wel goed wezen’	1x door P2 en P3, 2x door P4, P5 en P6	-

Tabel 9.4. Thick description ervaring hercontact

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Belangrijk	Respondenten geven aan dat ze het belangrijk vinden om op de hoogte gesteld te worden van nieuwe informatie	‘je er zijn dingen dat wil je hun besparen en als dat kan ja heel graag en als dat op deze manier euh gaat dan euh werk ik daar graag aan mee’	2x P1, 3x door P2 en P4, 1x door P3, 2x door P6	Belangrijk voor familieleden, Belangrijk voor patiënt zelf
Positief huidige wijze van hercontact (brief)	Respondenten zijn positief t.o.v. de huidige wijze voor het opnemen van hernieuwd contact	‘ja ik vind dat fijner dan alles per computer’	3x door P1, P2 en P5 en 2x door P3, P4 en P6	Via brief prima, via brief rustig nalezen, via brief makkelijk delen met familie, via een brief beter te onthouden
Hercontact gewenst	Respondenten geven aan dat het hernieuwde contact over herziene informatie gewenst was	‘ja dat vind ik wel fijn want dan weet je je bent toch weer een stapje verder’	6x door P1, 4x door P2, 3x door P3 en P4, 2x door P5 en P6	Hercontact positief, Op de hoogte gehouden, door hercontact ben je een stapje verder’, recht weten
Hercontact ongewenst	Respondenten geven aan dat het hernieuwde contact ongewenst was	-	-	Recht niet weten, hercontact negatief

Tabel 9.5. Thick description plicht hercontact

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Wel plicht	Respondenten vinden het terugkoppelen van nieuwe/herzien informatie een plicht van zorgprofessionals	I: Is dat een verplichting wat u betreft? 'Ja het liefst wel'	1x door P3	-
Geen plicht	Respondenten vinden het terugkoppelen van nieuwe/herzien informatie geen plicht van zorgprofessionals	'Ik vind wel dat ze daar een keus in moeten hebben'	2x door P1, 1x door P4 en P5	-
Morele plicht/wenselijk	Respondenten vinden het terugkoppelen van nieuwe/herzien informatie geen plicht maar wel wenselijk	'een de ene kant is het gewoon voor de patiënt zelf gewoon geruststellend en het feit van weetje ze zijn er mee bezig'	1x door P1 en P6	-
Situatie afhankelijk	Respondenten vinden het terugkoppelen van nieuwe/herzien informatie een plicht afhankelijk van de situatie	'mocht het dan wel belangrijk dingen in zitten wat voor de familie is, oke dan is het nog wel iets belangrijks'	1x door P2 en P5, 2x door P4	'Wanneer er iets mee gedaan kon worden' 'Wanneer de patiënt daar belang bij heeft'

Tabel 9.6. Thick description rol/houding patiënten hercontact

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Hangt van situatie af	Het hangt van de situatie af of respondenten voor zichzelf een rol zien in het proces van hercontact en het op de hoogte blijven van ontwikkelingen in de genetica	'Zoals het nu lijkt niet maar mocht er nog iets anders uit komen dan dan misschien wel'	1x door P5	Informerer nieuwe informatie, ontwikkelingen bijhouden
Geen rol patiënt	Respondenten zien voor zichzelf geen rol in het proces van hercontact en het op de hoogte blijven van ontwikkelingen in de genetica	'Nee, als er weer een nieuwe brief komt nou we zijn zo en zo ver dan vind ik dat hartstikke fijn maar niet dat ik zeg maar achter de broek aan ga zitten want zo voelt ik dat dan'	1x door P1, P2, P3 en P4 en 2x door P6	Informerer nieuwe informatie, ontwikkelingen bijhouden
Houding afwachtend	Respondent geef signalen van een afwachtende houding betreffende actie ondernemen na hercontact en t.o.v. genetica	'ik ben zelf ben ik een beetje ja te nuchter en te rustig en dan denk ik van och ja het zal wel goed wezen dus ik wacht nog wel even en tijdje af'	3x door P1, P2, P4 en P6, 1x door P3 en 2x door P5	Vertrouwen in genetica
Houding onverschillig	Respondent geef signalen van onverschillige houding betreffende actie ondernemen na hercontact en tov genetica	'ja ik ga ervanuit dat het goed is maar euh ja ik heb er verder geen inzicht in'	1x door P2 en P3 en P6, 2x door P4	Vertrouwen in genetica

Tabel 9.7. Thick description vertrouwen genetica

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Genetica belangrijk	Respondenten geven aan de genetica en erfelijkheidsonderzoek belangrijk te vinden	‘Ja dat vind ik wel belangrijk ja, hoe eerder ze erbij zijn hoe beter dat is’	3x door P1, 2x door P2, P4 en P5 en P6, 1x door P3	opnieuw onderzoek laten doen, familieleden genetisch onderzoek aanraden
Positief beeld genetica	Respondenten geven aan dat ze positief tegenover de genetica en erfelijkheidsonderzoek aankijken	I: is uw beeld te opzichte van de genetica ook veranderd door de nieuwe inzichten? ‘oh euh nee op zich niet wat dat betreft heb ik het volste vertrouwen’	7x door P1, 2x door P2 en P6, 1x door P3, P4, P5	‘Genetica is er nog steeds mee bezig’, ‘je wordt niet vergeten’, vertrouwen in de genetica, kwaliteit zorg
Beeld genetica onveranderd	Respondenten geven aan dat hun beeld/perceptie over de genetica en erfelijkheidsonderzoek niet is veranderd na hercontact	‘nee dat is op zich niet veranderd. Het is niet dat het slechter of beter is’	1x P1, P4 en P6, 2x door P5	-
Kennis over de genetica	Respondenten laten blijken wat hun kennis over de genetica is	‘ik heb daar helemaal geen verstand van’	P3	Genetisch onderzoek kost tijd, geen verstand van genetica, kwaliteit zorg, eerder contact KG
Vertrouwen in counselor klinische genetica	Respondenten laten blijken dat ze vertrouwen hebben in de counselors klinische genetica (ook na hercontact)	‘ik laat dat aan uw deskundigheid over’	5x door P1, 2x door P2, P4 en P6, 1x door P3 en P5	Neemt adviezen aan van counselor, counselor handelt uit weldoen/niet-schaden, counselor klinische genetica geeft gegevens door, genetica is er mee bezig
Wantrouwen counselor klinische genetica	Respondenten geven signalen af van wantrouwen t.o.v de counselors klinische genetica	‘he van ja denk ik ja ze draaien er misschien ook weer omheen enzo kijk en dan heb je informatie van twee kanten’	2x door P4 en P6, 1x door P5	Met vragen naar cardioloog

Tabel 9.8. Thick description health- en genetic literacy

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Hoofdlijn brief geheel begrepen	Respondenten geven aan dat ze denken de kerngedachte uit de brief te begrijpen	‘toen ik de brief kreeg wist ik al wel een beetje waar er over gepraat werd’	1x door P1 en P3, 2x door P2 en P4, 3x door P5 en P6	Brief hoofdlijn duidelijk, brief duidelijk/betekenis moeilijk, genetic literacy
Onduidelijkheden in brief geheel	Respondenten uiten ‘negatieve’ opmerkingen m.b.t. de inhoud van de brief	‘ik moet eerlijk zeggen bepaalde termen begrijp ik niet zo heel goed’	3x door P1, 2x door P2, P3 en P4, 4x door P5 en 5x door P6	Brief ingewikkeld, vaktermen, brief duidelijk/betekenis moeilijk, genetic literacy
‘Oplossingen’ onduidelijkheden	Respondenten geven eigen oplossingen hoe ze onduidelijkheden uit de brief hebben geprobeerd te verhelderen	‘ja soms moet je dingen ook twee drie keer lezen voordat ze binnen komen’	1x door P1 en P2, 2x door P3	Onduidelijkheden opgezocht, Informatie folders gelezen, twee keer lezen

Beschrijving herclassificatie	Respondenten geven een eigen beschrijving van het kopje 'Nieuwe inzichten variatie ... gen'	'zoals bij het DNA-onderzoek staat hier over dan de genen die gevonden zijn kijk bij mij is niet 100% zeker de oorzaak van erfelijk DCM'	4x door P1, P2 en P4, 3x door P3, 2x door P5, 5x door P6	Erfelijkheid minder duidelijk, gen gerelateerd aan cardiomyopathie, genetic literacy
Beschrijving adviezen patiënt	Respondenten geven een eigen beschrijving van het kopje 'Wat betekenen deze nieuwe inzichten voor u?'	'En in mijn situatie verandert er niet zoveel'	2x door P1, P2 en P3, 3x door P4, P5 en P6	Situatie niet anders, periodieke screening pat.
Beschrijving adviezen familieleden	Respondenten geven een eigen beschrijving van het kopje 'Wat betekenen deze nieuwe inzichten voor uw familieleden?'	'dat hun weten zeg maar dat het onder controle gehouden kan worden en naar gekeken kan worden'	2x door P1, P2 en P3, 3x door P4, P5 en P6	Periodieke screening fam., DNA-onderzoek, acties familieleden

Tabel 9.9. Thick description verbeterpunten brief

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Onduidelijkheden brief	Respondenten uiten 'negatieve' opmerkingen m.b.t. de inhoud van de brief	'dus ik snap ook wel dat de codes er staan maar het begrip van. En de moeilijkheid is als je niet weet wat het is onthoud je het ook niet'	4x door P1, 2x door P2, P3 en P4, 5x door P5, 7x door P6	Vaktermen
Goede punten brief	Respondenten uiten 'positieve' opmerkingen m.b.t. de inhoud van de brief	'nou ik vind de hoeveelheid voldoende'	1x door P1, P3, P4, P5 en P6	'Nederlandse' benamingen, hoeveelheid info
Optionele verbeterpunten	Respondenten geven mogelijke verbeterpunten voor de hercontact brief	'Maar in ieder geval dan probeer je dat gewoon kort duidelijk te maken, wat is nou eigenlijk het probleem'	2x door P1 en P2, 3x door P6	(Korte) omschrijving/ uitleg, herhaling, Nederlandse benamingen

Tabel 9.10. Thick description vervolg acties

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Communicatie binnen gezin	Respondenten hebben de hercontact brief met familieleden binnen het eigen gezin besproken	'ik hem wel aan mijn kinderen laten zien'	3x door P1 en P3, 1x door P2, 2x door P4 en P5 (P6 niet)	Communicatie binnen gezin, acties van familieleden, patiënt verantwoordelijk communicatie familie
Communicatie familieleden (buiten gezin)	Respondenten hebben de hercontact brief met familieleden buiten het eigen gezin besproken	'ja toen kwam de brief van vorig jaar die ik naar familie heb gestuurd'	3x door P2, 1x door P3 en P4, 2x door P5 (P1 en P6 niet)	Communicatie naar familie (buiten gezin), acties van familieleden, patiënt verantwoordelijk communicatie familie
Communicatie medisch specialist	Respondenten hebben n.a.v. de hercontact brief contact gehad met een andere medisch specialist dan de genetica over de brief	'ja daar ben ik al jaren onder controle en daar heb ik wel met hem over gehad'	1x door P1 en P4 (niet), 2x door P2, P5 en P6 (met C), 1x door P3 (met VP)	Contact met huisarts Contact met cardioloog Contact met verpleegkundig specialist, met vragen naar cardioloog
Contact Klinische genetica	Respondenten hebben n.a.v. de hercontact brief contact gehad met de klinische genetica	'Nee ik wist niet dat dat kon'	2x door P2 en P6 (niet), 1x door P3, P4 en P5 (niet)	Met vragen naar KG, overwogen contact KG, contact met KG na brief

Tabel 9.11. Thick description hercontact toekomst

Aspecten	Context en betekenis	Op welke manier wordt het besproken	Hoe vaak wordt het genoemd	Welke andere codes relateren hieraan?
Hoe?	Respondenten geven aan op welke manier ze in de toekomst gehinformeerd zouden willen worden	‘je mag het ook per mail doen vind ik ook geen probleem’ ‘Nou dan kan ik die brief een aantal keer doorlezen en nu heb ik contact met jullie dat is de beste methode’	1x door P1, 3x door P2 en P5, 2x door P3 en P4, 4x door P6	Via brief prima, brief, telefonisch, applicatie. brief + persoonlijk gesprek, voorkeur patiënt, afhankelijk van de situatie
Door wie?	Respondenten geven aan van wie ze in de toekomst nieuwe informatie zouden willen ontvangen	‘Wat u eerst zei via de cardioloog of huisarts of wat dan ook maar’ ‘Ik denk de genetica dat die het best daar informatie over kunnen geven’	1x door P3, P4 en P6, 3x door P5	Counselors klinische genetica verantwoordelijk voor hercontact, counselor klinische genetica, geen voorkeur, huisarts, cardioloog

VERTROUWELIJK

Bijlage 10. Bevindingen op methodologisch niveau

In dit onderdeel wordt een procesevaluatie beschreven over het verzamelen van data aan de hand van de telemedicine applicatie WebEx. Er worden resultaten gegeven van zowel de respondenten als de onderzoeker.

Zoals aangegeven bij het respondenten overzicht in hoofdstuk 5.II zijn, van de zes interviews met de oud-patiënten, helaas maar twee interviews afgenomen door middel van WebEx. Vier respondenten bleken niet over de juiste middelen te beschikken waardoor deze interviews telefonisch zijn afgenomen. Er is, zoals aangegeven, de keus gemaakt deze respondenten wel te includeren gezien het feit dat er maar 25 mogelijke respondenten in totaal aangeschreven konden worden waarvan zes aan het onderzoek mee wilden werken.

1. Ervaring respondenten

Omdat het verzamelen van data en het spreken van patiënten door middel van WebEx een vrij nieuwe methode is, is aan de respondenten gevraagd hoe zij het webcamgesprek hebben ervaren. De twee respondenten waarmee het interview aan de hand van WebEx is afgenomen hebben een korte evaluatie van het gesprek gegeven. Op praktisch niveau zijn er tijdens de twee gesprekken geen grote technische storingen geweest. Tijdens het eerste gesprek was voor aanvang van het interview alleen wat problematiek met het activeren van het geluid. Dit was echter na kort telefonisch contact al vrij snel opgelost. De respondent gaf dan ook aan dit niet als een belemmering of nadeel te beschouwen.

“I: ondanks dat in het begin het geluid het even niet deed ging het ook vrij goed volgens mij [...] [haha] ja, ja het was goed te doen als je eerst het beeld maar goed er op hebt.” (man, 62 jaar, DCM)

Tijdens het tweede WebEx gesprek had het geluid een lichte vertraging. Dit heeft er voor gezorgd dat een aantal vragen en/of antwoorden herhaald moesten worden. De respondent gaf hier aan te moeten wennen en af en toe te snel iets te willen zeggen wanneer de onderzoeker nog aan het woord was.

“het was voor mij wennen, het was voor de eerste keer van, he dan vraag ik wat. Ik wil veel te snel. Ik wil veel te snel inhaken of ik plak er nog iets achter aan waar jij een vraag stelt bijvoorbeeld. Dus ik moest er even aan wennen [...] ik ben niet bang voor stilte, dat is het probleem niet maar het.. hoe moet ik dat zeggen het uit laten praten, dan heb jij iets gezegd en als je bij elkaar aan tafel zit gaat het anders omdat het geluid nu iets vertraagd is. Maar op zich wel een fijne optie jawel.” (man, 64 jaar, DCM)

Beide respondenten gaven aan het einde van het gesprek aan WebEx als een prettige methode voor het voeren van een gesprek te beschouwen. Waarbij de vergelijking werd gemaakt met een telefonisch gesprek waar de onderzoeker en respondent elkaar niet zouden kunnen zien. Het beeld is dus een groot voordeel in de ogen van de respondenten.

“Nee dit [met beeld] is wel echt prettiger zo ja.” (man, 62 jaar, DCM)

Het opstarten van het programma WebEx aan de hand van de meegestuurde uitnodigingslink en handleiding, te vinden in bijlage 5, was goed uit te voeren volgens de respondenten. Deze gaven aan het programma vrij snel aan de praat te hebben gekregen en hierbij geen problemen te hebben

ondervonden. Een van de respondenten gaf aan het samen met zijn partner te hebben opgestart omdat zij 'beter in dit soort dingen is'.

2. Ervaring onderzoeker

Naast de twee WebEx interviews is ook één van de twee pilot interviews en een intern overleg door middel van een WebEx gesprek gevoerd. Voor dit onderzoek is dus uiteindelijk vier keer gebruik gemaakt van de applicatie. Ik als onderzoeker heb het gebruik van WebEx ervaren als een waardevolle toevoeging voor het verzamelen van kwalitatieve data. Ondanks dat er maar een beperkt aantal keer gebruik is gemaakt van het programma heb ik een eerste nuttige ervaring opgedaan.

Allereerst wanneer naar de praktische zaken wordt gekeken, is het programma makkelijk in gebruik en daarom zeer toegankelijk voor een eenmalig 'webcam' gesprek. Per e-mail kon een uitnodigingslink naar de oud-patiënten worden gestuurd, deze afspraak werd automatisch in de outlook agenda van de onderzoeker opgenomen. Doordat deze uitnodiging per mail verstuurd kon worden konden gelijk de relevante handleidingen voor het gebruik van WebEx worden toegevoegd. Het grootste voordeel van deze applicatie op praktisch gebied was dat de host, in dit geval ik als onderzoeker, kon aangeven of de deelnemers zich moesten registreren of niet. Het gebruik van het programma werd daarmee voor de oud-patiënten laagdrempeliger gemaakt omdat zij nergens een registratie of account hoefden aan te maken. Hier zat echter een nadeel aan vast, wanneer een deelnemer geen account heeft kan deze pas een kwartier voor aanvang van de afspraak, WebEx opstarten. Wanneer er dus problemen zouden zijn geweest met het geluid of de webcam van de oud-patiënten zou dit pas op het laatste moment duidelijk worden. Dit is gelukkig niet voorgekomen.

Zoals aangegeven zijn twee interviews via WebEx afgenomen en vier telefonisch. De WebEx interviews hadden absoluut een voordeel ten opzichte van de telefonische interviews. Het beeld en daarmee de non-verbale communicatie gaf zoals voorspeld meer informatie dan alleen de verbale communicatie. Er kon gemakkelijk op gelaatsuitdrukkingen van de oud-patiënten gereageerd worden. Tevens kon beter ingeschat worden of de respondent de vraag goed had begrepen of dat verdere toelichting vereist was. Daarnaast werd bij parafrasen al dan niet instemmend geknikt door de oud-patiënten wanneer ik als onderzoeker wilde kijken of ik de antwoorden en informatie op een juiste manier had opgevat.

Verder bleken de interviews afgenomen door middel van WebEx langer te duren dan de telefonische interviews omdat het gesprek makkelijker verloopt en de interactie natuurlijker is. Daardoor kon er beter op elkaar gereageerd kan worden.

Tot slot zoals bij de verantwoording van de WebEx interviews al is aangegeven heeft een webcamgesprek het voordeel dat het op korte termijn gepland kan worden omdat de onderzoeker en de oud-patiënt in eigen omgeving kunnen blijven. Dit bleek voor dit onderzoek zeker een voordeel te zijn omdat de patiënten uit een groter gebied dan alleen de stad Groningen kwamen aangezien de afdeling Klinische Genetica van het UMCG een relatief groot adherentiegebied heeft. Daarnaast was de respondentenwerving traag op gang gekomen waardoor de interviews in een kort tijdsbestek gepland moesten worden.