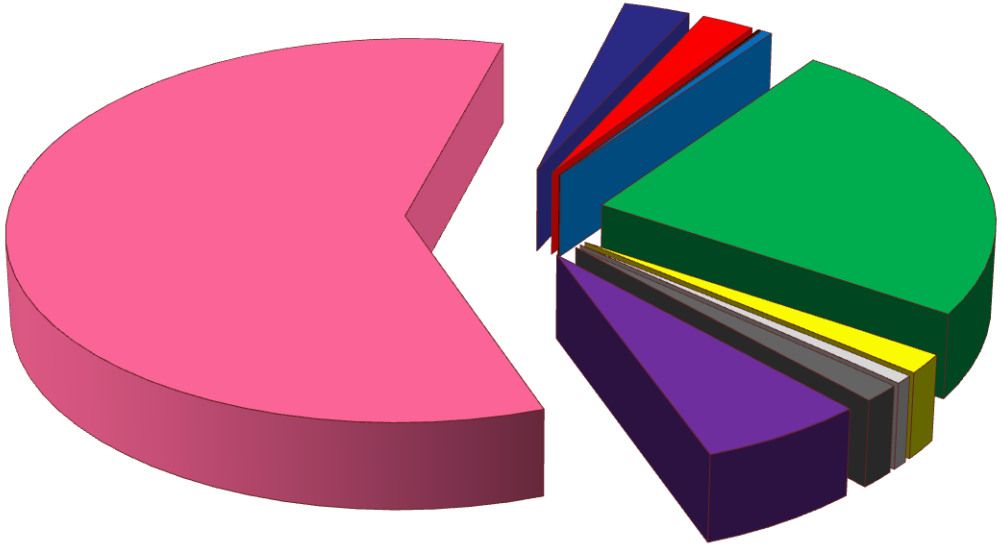
UMC Utrecht

Toegang tot klinische genetica voor borstkankerpatiënten, wat kan beter?

Margreet Ausems, klinisch geneticus UMC Utrecht

8e Mammacongres Harderwijk, 3 februari 2017

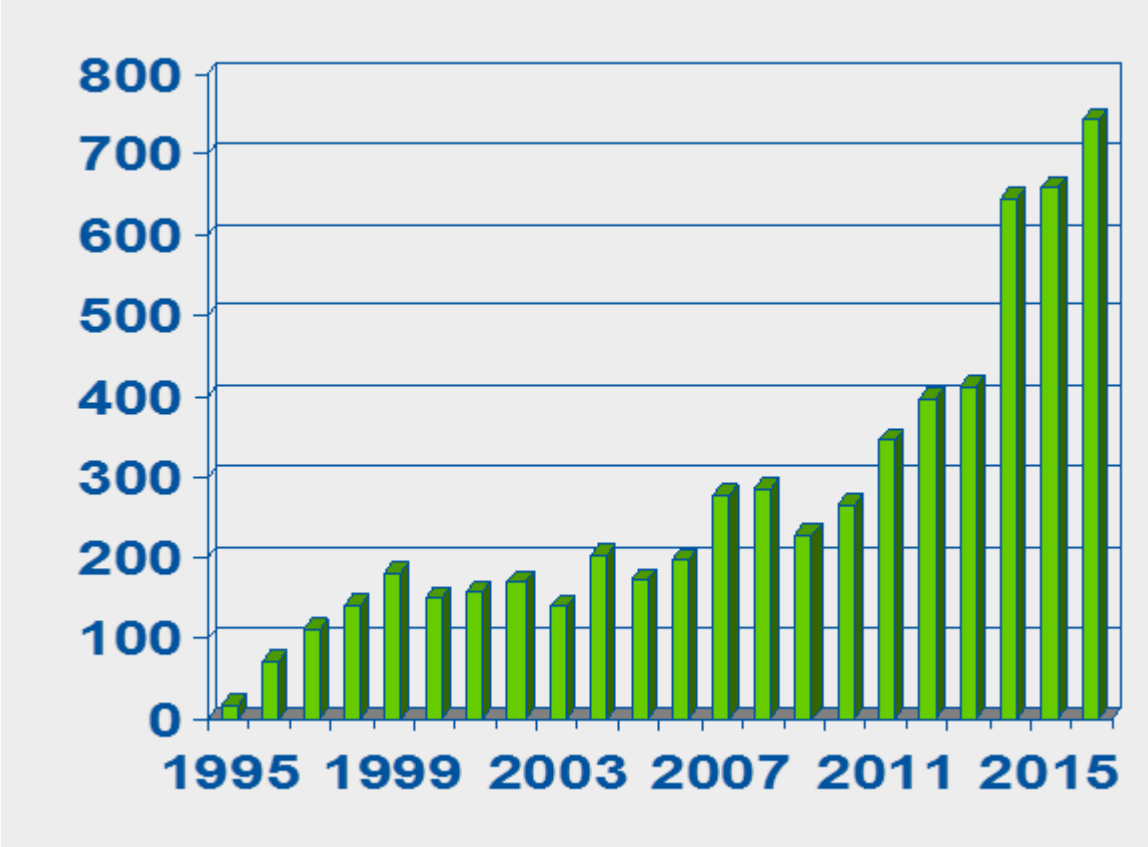
Erfelijkheidsonderzoek vanwege kanker verwijzingen naar afdeling Genetica UMCU (2013)



- Borst (59,5%)
- Eierstok (3,0%)
- Borst en eierstok (2,4%)
- Prostaat (0,1%)
- Baarmoeder (0,5%)
- Darm (24,4%)
- Maag / Slokdarm (1,7%)
- Alvleesklier, galwegen (0,7%)
- (Oog)melanoom, huid (1,5%)
- Anders (6,3%)

Genetische diagnostiek van borstkanker

Aantal nieuw aangemelde families BRCA-diagnostiek per jaar
Afdeling Genetica UMCU - periode 1995-2016



Indicaties voor verwijzing naar klinische genetica, richtlijn mammacarcinoom 2012

- één patiënt met borstkanker < 40 jr
- kanker in beide borsten, of meerdere tumoren in één borst, met eerste tumor < 50 jr
- triple negatieve borstkanker < 50 [illegible] < 60 jr!)
- 2 eerstegraads verwan[illegible] [illegible]ker < 50 jr
- 3 eerste- of tw[illegible] [illegible]enten met borstkanker, waarvan [illegible] < 50 jr
- borst- en e[illegible]ookkanker in zelfde tak van familie of bij één patiënt
- borstkanker < 50 jr en prostaatkanker < 60e jaar in zelfde tak van de familie
- man met borstkanker

1 op de 5 vrouwen

Toegang tot oncogenetische zorg

- Erfelijke kanker moet worden herkend door .....
  - Behandelaar
  - Huisarts
  - Patiënt?
  - Algemene bevolking?
- Vervolgens: verwijzing naar polikliniek klinische genetica (in UMC, NKI-AVL of algemeen ziekenhuis)
  - In overleg met patiënt

De praktijk……..

Knelpunten

- onvoldoende kennis huisartsen en behandelaars van verwijscriteria[1]
- weerstand huisartsen en behandelaars m.b.t. bespreken[2]
- kwaliteit van familieanamnese niet goed[3,4]

[1]Ardern-Jones et al. 2005; McCann et al. 2005; Nippert et al. 2011
[2] Van Riel et al. 2010; Al-Habsi et al. 2008
[3]Vasen at al. 2010
[4]Sollie et al. 2016

Els van Riel

J Community Genet (2012) 3:265–274
DOI 10.1007/s12687-012-0090-4

ORIGINAL ARTICLE

Who is being referred to cancer genetic counseling? Characteristics of counselees and their referral

E. van Riel · S. van Dulmen · M. G. E. M. Ausems

UMC Utrecht

Oncogenetische adviesvragers in dagelijkse praktijk, onderzoek 2007*

Checklist alle nieuwe adviesvragers gedurende 7 mnd:

- Demografische kenmerken
  - Geslacht
  - Ziektegeschiedenis
  - Familieanamnese
  - Indicatie voor onderzoek
  - Etniciteit
  - Hoogst afgeronde opleiding
- Locatie (UMCU of buitenpoli algemeen ziekenhuis)
- Initiatiefnemer verwijzing (adviesvrager of arts)

*Van Riel et al. J Comm Genet 2012

Kenmerken van 406 oncogenetische adviesvragers

		Totaal % (n)	UMCU n=224	Buitenpoli n=182
Geslacht	Man vrouw	22% (88) 78% (318)	23%(52) 77% (172)	20% (36) 80% (146)
Ziektestatus	Aangedaan Niet aangedaan	37% (148) 63% (258)	25% (55)** 75% (169)**	51% (93)** 49% (89)**
Soort kanker	Borstkanker Eierstokkkanker Darmkanker Baarmoederkanker Anders	63% (93) 6% (9) 15% (23) 1% (1) 15% (22)	64% (35) 2% (1) 16% (9) 0 (0) 18% (10)	62% (58) 9% (8) 15% (14) 1% (1) 13% (12)
Initiatiefnemer verwijzing	Adviesvrager Arts	61% (228) 39% (144)	70% (144) 30% (62)*	51% (84) 49% (82)*

*$p<0.05$; **$p<0.01$

Opleidingsniveau en etniciteit oncogenetische adviesvragers en algemene bevolking

		Adviesvragers in studie	Algemene populatie[a]
Etniciteit	Autochtoon Allochtoon	91% (368) 9% (38)	81%(13,184,541) 19%(3,173,451)*
Opleiding	Laag Midden1 Midden2 Hoog	4% (16) 26% (105)** 33% (133)** 36% (145)**	8% (914,000)* 24% (2,597,000) 42% (4,551,000)** 26% (2,790,000)**

*p<0.05; **p<0.001 [a] Data CBS, 2007

Achtergrond

J Community Genet
DOI 10.1007/s12687-012-0090-4

ORIGINAL ARTICLE

Who is being referred to cancer genetic counseling? Characteristics of counselees and their referral

E. van Riel · S. van Dulmen · M. G. E. M. Ausems

➔meer hoog opgeleide adviesvragers, minder allochtonen t.o.v. algemene bevolking

Nieuwe studie 2014-2015 onder n=731 adviesvragers

Opleidingsniveau n= 731 oncogenetische adviesvragers (1)

	Studie 2014 % (n)		CBS 2014 % (n)		p-waarde
Laag	5,0	(36)	9,8	(1.229.000)	<0.01
Midden-1	21,6	(154)	21,0	(2.625.000)	0.70
Midden-2	35,2	(251)	40,7	(5.089.000)	<0.01
Hoog	38,2	(273)	28,5	(3.564.000)	<0.01

Opleidingsniveau oncogenetische adviesvragers, 2014/2015 en 2007

	Studie 2007 % (n)		Studie 2014 % (n)		p-waarde
Laag	4	(16)	5,0	(36)	0,43
Midden-1	26,3	(105)	21,6	(154)	0.07
Midden-2	33,3	(133)	35,2	(251)	0,54
Hoog	36,2	(145)	38,2	(178)	0,53

Etniciteit oncogenetische adviesvragers

	Studie 2014 % (n)	CBS 2014 % (n)	Studie 2007 % (n)
Autochtoon	88,7 (641)	78,64 (13.234.545)	90,6 (368)
Allochtoon	11,3 (82)	21,2 (3.594.744)	9,4 (38)

Conclusie, in 2014-2015…….

- Geen betere afspiegeling van adviesvragers wat betreft opleidingsniveau en etniciteit
  - in vergelijking met algemene bevolking
  - in vergelijking met 2007

Toegang tot oncogenetische zorg voor allochtone borstkanker patiënten

Onderzoek onder Turkse en Marokkaanse borstkanker patiënten naar deelname aan erfelijkheidsonderzoek,

- Welk deel komt in aanmerking voor counseling?
- Welk deel is daadwerkelijk verwezen?
- En zijn er verschillen met controle populatie?
- Perspectief behandelaars en patiënten

Pink Ribbon
aandacht voor borstkanker

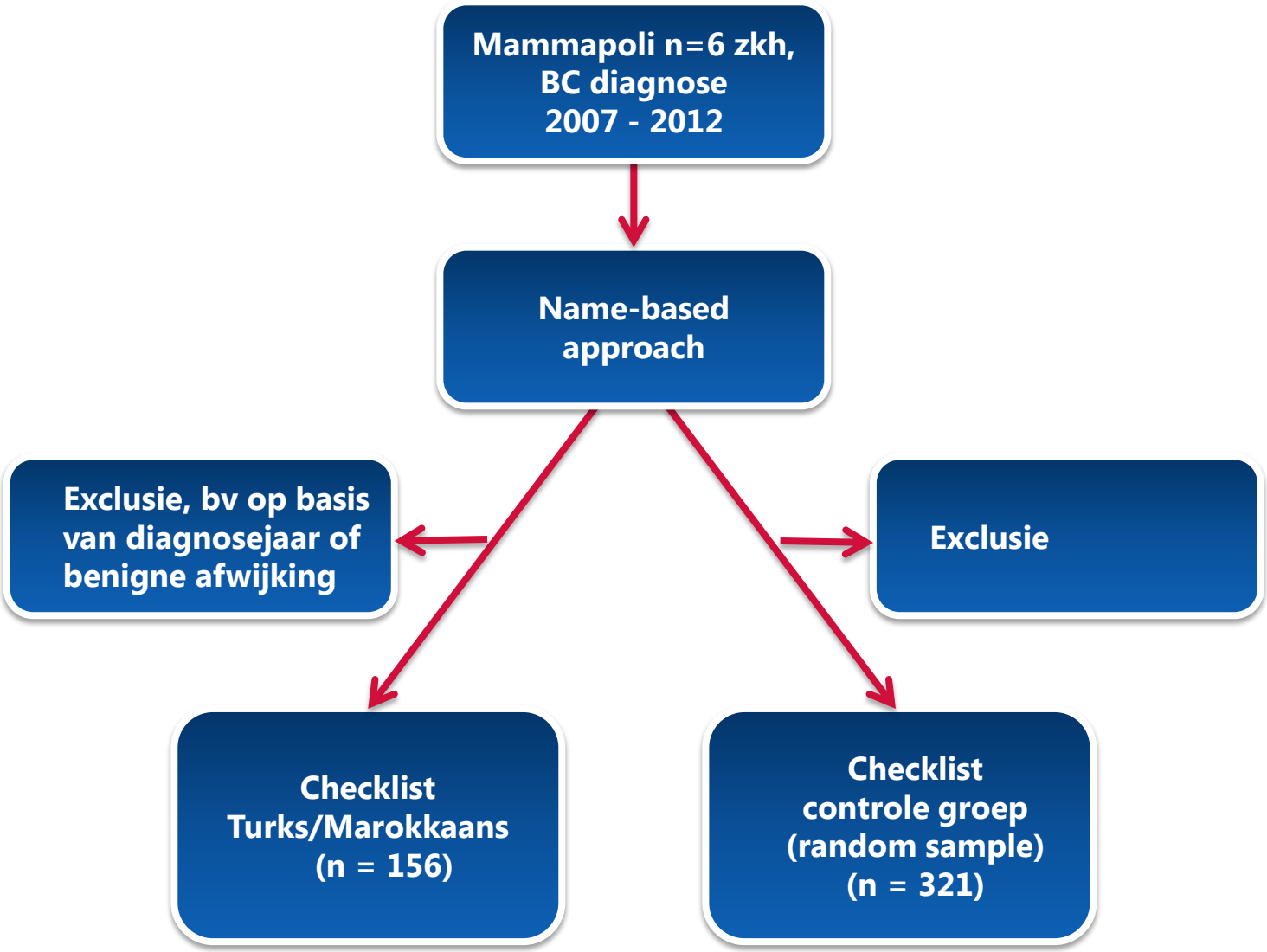
onderzoek Jessica Baars
post-doc

Achtergrond

- Turken en Marokkanen vormen grootste groep migranten in NL (CBS, 2013)
- Weinig borstkanker patiënten met Turkse of Marokkaanse achtergrond worden verwezen voor erfelijkheidsonderzoek (dagelijkse praktijk & Van Riel et al., 2012)
- Studies in VS: (Forman & Hall, 2009; Levi et al., 2011; Meyer et al., 2010): Etnische verschillen in deelname aan erfelijkheidsonderzoek vanwege kanker

- Geen Europese studies naar mogelijke etnische verschillen adviesvragers bij oncogenetica

Flowchart


Mammapoli n=6 zkh, BC diagnose 2007 - 2012
Name-based approach
Exclusie, bv op basis van diagnosejaar of benigne afwijking
Exclusie
Checklist Turks/Marokkaans (n = 156)
Checklist controle groep (random sample) (n = 321)

Aandacht voor familie anamnese

Familie Anamnese	***Turks/Marokkaans N=156***	***Controle N=321***
'Compleet' *BC + OVCA*	42% (n=66)	39% (n=125)
'Partieel' *Alleen BC*	49% (n=77)	47% (n=152)
Geen *Geen info BC of OVCA*	8% (n=13)	14% (n=44)

Indicatie voor verwijzing

Criteria	*Turks/Marokkaans N=156*	*Controle N=321*
Totaal	35% (n=55)*	21% (n=66)*
Diagnoseleeftijd <40 jr	26% (n=40)*	5% (n=16)*
Contralateraal BC <50 jr	3% (n=4)	1% (n=4)
Eierstokkanker (OC)	0% (n=0)	1% (n=2)
OC in familie	1% (n=1)	4% (n=12)
BC in familie	10% (n=16)	12% (n=39)
Man met BC	2% (n=3)	0,3% (n=1)

*p<0.01

Erfelijkheidsonderzoek daadwerkelijk verricht

Criteria		
	Turks/Marokkaans	***Controle***
Totaal	47% (26/55)	56% (34/66)
Diagnoseleeftijd <40 jr	48%* (19/40)	81%* (13/16)
BC en/of OC in familie	65% (11/17)	52% (25/48)

*$p<0.05$

Familial Cancer
DOI 10.1007/s10689-016-9871-y

ORIGINAL ARTICLE

Migrant breast cancer patients and their participation in genetic counseling: results from a registry-based study

J. E. Baars[1] · A. M. van Dulmen[2,3,4] · M. E. Velthuizen[1] · E. B. M. Theunissen[5] · B. C. Vrouenraets[6] · A. N. Kimmings[7] · T. van Dalen[8] · B. van Ooijen[9] · A. J. Witkamp[10] · M. A. van der Aa[11] · M. G. E. M. Ausems[1]

- Relatief groot deel Turkse/Marokkaanse patiënten voldoet aan verwijscriteria voor erfelijkheidsonderzoek, vooral ten gevolge van jonge leeftijd ten tijde van diagnose
- Erfelijkheidsonderzoek is bij ruim de helft van de patiënten die aan criteria voldoet verricht (≈ controle groep)
- Jonge Turkse/Marokkaanse BC patiënten nemen minder vaak deel aan erfelijkheidsonderzoek dan andere jonge patiënten

Arts 'vergeet' verwijzing allochtone kankerpatiënt

Borstkanker

Allochtone vrouwen die jong borstkanker krijgen, worden minder vaak doorverwezen voor erfelijkheidsonderzoek.

Door onze redacteur
Enzo van Steenbergen

AMSTERDAM. Jonge Turkse en Marokkaanse borstkankerpatiënten worden door de dokter veel minder vaak doorverwezen voor erfelijkheidsonderzoek dan patiënten met een andere achtergrond, terwijl ze net zoveel kans hebben de aanleg voor de ziekte door te geven aan een familielid.

Dit blijkt uit onderzoek van klinisch geneticus Margreet Ausems van het Universitair Medisch Centrum in Utrecht. Haar team onderzocht 477 dossiers van borstkankerpatiënten uit zes verschillende ziekenhuizen. Van de jonge Turkse of Marokkaanse borstkankerpatiënten neemt bijna de helft deel aan erfelijkheidsonderzoek (48 procent), terwijl dat bij andere vrouwen met borstkanker meer dan 80 procent is. Er is specifiek gekeken naar borstkankerpatiënten die jonger

tici, die onderzoek doen naar erfelijke ziekten, hadden desondanks in de praktijk het idee dat ze veel minder allochtone vrouwen testten op een defect in de 'borstkankergenen' BRCA-1 en BRCA-2. Onderzoekster Ausems: „We wilden dit nagaan onder de grootste groep niet-westerse allochtonen in Nederland, de Turkse en Marokkaanse vrouwen. Ons idee bleek te kloppen. Blijkbaar worden Turkse en Marokkaanse borstkankerpatiënten, ook al zijn ze jonger dan veertig, door hun artsen veel minder vaak gevraagd om deel te nemen aan erfelijkheidsonderzoek."

BORSTKANKER

Risico hoogst vanaf 50

14.449

vrouwen kregen in 2015 de diagnose borstkanker. Vrijwel alle patiënten ondergaan een operatie om de tumor te verwijderen, een meerderheid wordt ook bestraald. Tien jaar na behandeling leeft driekwart van de patiënten nog.

De aanwezigheid van een taalbarrière is een belangrijke oorzaak van het uitblijven van verwijzingen, stellen de onderzoekers. Chirurgen moeten, nadat ze borstkanker constateren, tijdens een gesprek met de patiënt uitleggen wat de ziekte inhoudt en welke behandelingen er mogelijk zijn. Ook moet de medisch specialist een patiënt in veel gevallen verwijzen voor een erfelijkheidsonderzoek. Ausems: „Artsen blijken dat wel te vergeten bij jonge Turkse en Marokkaanse borstkankerpatiënten. Een deel van deze patiënten is laaggeletterd, laagopgeleid of spreekt niet goed Nederlands. Het is dan voor de arts al erg lastig goed uit te leggen wat de ziekte en behandelingen inhouden."

Uit het onderzoek blijkt dat de meeste patiënten erfelijkheidsonderzoek laten verrichten als dat door de arts wordt aangekaart; dat geldt voor zowel Marokkaanse, Turkse als andere borstkankerpatiënten. Dat onderzoek is ook belangrijk, omdat een defect in de BRCA-genen mogelijk grote gevolgen kan hebben voor de patiënt of familieleden. Circa tien procent van de borstkankerpatiënten die een DNA-test heeft laten verrichten heeft een defect aan dit gen. Ausems: „Familieleden van patiënten die een

Vervolgonderzoek

Telefonische interviews Turkse en Marokkaanse borstkanker patiënten:

- Inventarisatie kennis en opvattingen m.b.t. erfelijkheidsonderzoek, en redenen om wel/niet deel te nemen.

Focus groepen met behandelaars (n=11) en patiënten (n=14):

- Ook inzicht in opvattingen behandelaars

Interviews

- 145 patiënten benaderd (brief eigen chirurg)
- 78 (54%) telefonisch geïnterviewd (tweetalige onderzoeksassistenten)

Turkse achtergrond: n=26

Marokkaanse achtergrond: n=52

Interviews vaak in eigen taal

Interviews en focusgroepen patiënten, belangrijkste bevindingen

(n=78)

- Laag opgeleid, eerste generatie
- Beperkte kennis familiestamboom, echter tegenwoordig meer communicatie over borstkanker
- Ca. helft is op de hoogte van erfelijkheidsonderzoek
- Belemmerende factoren: niet bewust, angst voor kanker (taboe) en dood, negatief advies chirurg
- Bevorderende factoren: kennis m.b.t. preventie voor pt zelf en dochters/zussen

Focusgroepen professionals belangrijkste bevindingen

Belemmerende factoren:

- Taal probleem
- Verschillen over rol van arts
- Mondigheid pte
- Gesprekken kosten meer tijd

→ gezondheidsvaardigheden!

J Community Genet
DOI 10.1007/s12687-016-0290-4

ORIGINAL ARTICLE

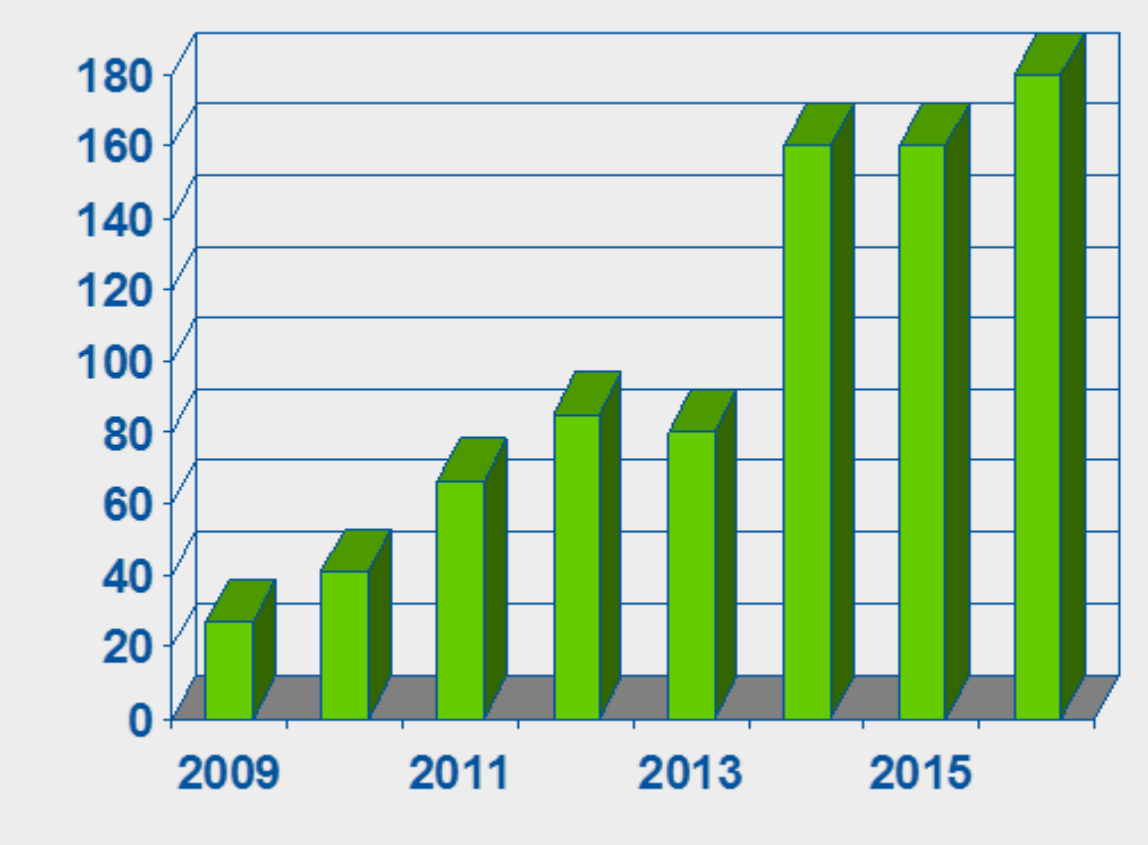
Breast cancer genetic counseling among Dutch patients from Turkish and Moroccan descent: participation determinants and perspectives of patients and healthcare professionals

J.E. Baars[1] · A.M. van Dulmen[2,3,4] · M.E. Velthuizen[1] · E. van Riel[1] · M.G.E.M. Ausems[1]

Pink Ribbon
aandacht voor borstkanker

Genetische diagnostiek van borstkanker

Aantal spoedaanvragen BRCA-diagnostiek per jaar
Afdeling Genetica UMCU - periode 2009-2016



Opleidingsniveau vrouwelijke adviesvraagsters met borstkanker (N = 205), spoed en niet-spoed

	Totaal		niet spoed patiënten		alleen spoed patiënten	
	N	%	N	%	N	%
Laag	11	5,4%	9	6,2%	2	3,3%
Midden 1	57	27,8%	43	29,7%	14	23,3%
Midden 2	69	33,7%	46	31,7%	23	38,3%
Hoog	63	31,7%	45	31,0%	18	30,0%
Onbekend	5	2,4%	2	1,4%	3	5,0%
Totaal	205		145		60	

Etniciteit vrouwelijke adviesvraagsters met borstkanker (N = 205), spoed en niet-spoed

	niet spoed patiënten		spoedpatiënten	
	N	%	N	%
Allochtoon	13	9,0%	7	11,7%
- Westerse allochtoon	10		2	
- Niet-Westerse allochtoon	3		5	
Autochtoon	130	90,0%	50	83,3%
NN/niet ingevuld	2	1,0%	3	5,0%
Totaal	145		60	

- Voor de autochtone borstkanker patiënten was 27,8% een spoedpatiënt.
- Bij de allochtone borstkanker patiënten was dit 35%
- Bij alleen niet-Westerse allochtone borstkanker patiënten was dit zelfs 60%

Samenvattend

- Toegang tot oncogenetische zorg lijkt niet voor iedereen gelijk

  → onderdiagnose *erfelijke* kanker bij lager opgeleide en allochtone patiënten?

- Uitdagingen

  → bij-nascholing huisartsen en behandelaars en ontwikkeling van tools met verwijscriteria

  → empowerment patiënten

  → meer publieke aandacht voor erfelijke kanker

Evans *et al. Breast Cancer Research* 2014, **16**:442
http://breast-cancer-research.com/content/16/5/442

Breast Cancer RESEARCH

RESEARCH ARTICLE Open Access

The Angelina Jolie effect: how high celebrity profile can have a major impact on provision of cancer related services

D Gareth R Evans[1,2,14*†], Julian Barwell[3†], Diana M Eccles[4], Amanda Collins[4], Louise Izatt[5], Chris Jacobs[5], Alan Donaldson[6], Angela F Brady[7], Andrew Cuthbert[8], Rachel Harrison[9], Sue Thomas[10], Anthony Howell[1], The FH02 Study Group, RGC teams, Zosia Miedzybrodzka[11,12] and Alex Murray[13]

Empowerment patiënten en algemene bevolking

Pink Ribbon

MAMMAROSA

voor anderstalige en laaggeletterde vrouwen in Nederland

nfk

Nederlandse Federatie van Kankerpatiënten organisaties

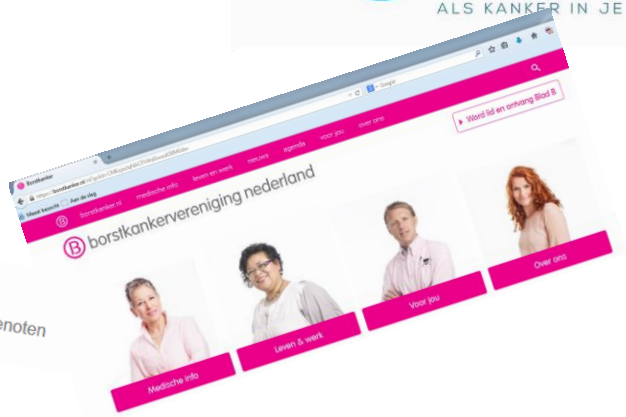
ONCOGEN

ALS KANKER IN JE FAMILIE ZIT

olijf

Lotgenotencontact

Olijf probeert vrouwen met gynaecologische kanker met elkaar in contact te brengen. Het contact met andere lotgenoten kan je helpen om kanker een plaats in je leven te geven.



Erfo4all project: Borstkanker erfelijkheidsonderzoek – gelijke kansen voor iedereen

- Doel: borstkankerpatiënten die een niet-westerse allochtone afkomst of lagere gezondheidsvaardigheden hebben en/of laaggeletterd zijn worden effectiever verwezen voor erfelijkheidsonderzoek

Pink Ribbon
aandacht voor borstkanker

VRIENDEN LOTERIJ

Erfo4all: Borstkanker erfelijkheidsonderzoek – gelijke kansen voor iedereen

- Focus ligt bij zorgverleners betrokken bij diagnostiek en behandeling van borstkanker :

  1. bewust te maken van het probleem (verwijzing voor erfelijkheidsonderzoek verloopt minder effectief bij borstkankerpatiënten met lagere gezondheidsvaardigheden/ lagere geletterdheid en/of allochtone afkomst)

  2. vaardigheden aan te leren voor een effectieve verwijzing van *alle* nieuwe borstkankerpatiënten

- Ook aandacht voor patiënten!

Projectplan, 3 jaar

startdatum 1 november 2016

1. Ontwikkelen, evalueren en implementeren van training voor zorgverleners in ziekenhuizen in regio Utrecht, Amsterdam en Rotterdam (**samen met zorgverleners én patiënten**)
2. Aanpassen informatiemateriaal patiënten i.s.m Mammarosa, Pharos en Oncogen
3. Evaluatie van effect van training en informatiemateriaal op 4 afdelingen klinische genetica (Utrecht, Amsterdam en Rotterdam)

Jeanine van der Giessen-
van der Doelen

Met wie gaan we dat doen?

- Jeanine van der Giessen-van der Doelen, Onderzoeker **UMC Utrecht**
- Sandra van Dulmen, Hoogleraar **Radboudumc/NIVEL**
- Mirjam Fransen, Onderzoeker afd sociale geneeskunde **AMC**
- Mary Velthuizen Onderzoekscoördinator, **UMC Utrecht**
- Jessica Baars, post-doc **UMC Utrecht**
- Cora Aalfs, Klinisch geneticus, **AMC**
- Margriet Collée, Klinisch geneticus, **Erasmus MC**
- Lizet van der Kolk, Klinisch geneticus, **AVL-NKI**
- Thijs van Dalen Chirurg, **Diakonessenhuis Utrecht**
- Jet van Dam Chirurg, **Havenziekenhuis Rotterdam**
- Chirurg, regio Amsterdam
- Maartje Hooning, Epidemioloog, **Erasmus MC**
- Maria van den Muijsenbergh, Huisarts, senior onderzoeker **Pharos**
- Lide v.d. Vegt Webredacteur **Mammarosa**
- Patiënten (**BVN/Oncogen**)
- Verpleegkundig specialist

Dank voor uw aandacht