

# Bezoek aan een klinisch-genetisch centrum voor erfelijkheidsadvies bij psychiatrische stoornissen

R. VONK EN M.F. NIERMEIJER

De rol van genetische factoren in de etiologie van veel psychiatrische stoornissen is de laatste decennia duidelijker geworden.<sup>1-10</sup> Naar de betekenis en de integratie van deze kennis in de behandeling van patiënten en de benadering van hun familieleden is weinig onderzoek gedaan. Toch zullen deze vragen stellen over de erfelijke aspecten van deze aandoeningen en over de risico's voor toekomstige kinderen.

Een rechtstreekse identificatie van de betrokken genen bij patiënten dan wel personen die een risico lopen, zoals die bij de ziekte van Huntington plaatsvindt,<sup>11</sup> is thans nog niet mogelijk voor psychiatrische aandoeningen zoals de stemmingsstoornissen en schizofrenie. Prenatale diagnostiek van psychiatrische aandoeningen is dus eveneens onmogelijk. De kans op zo'n aandoening kan evenmin worden beïnvloed door medicatie of door het vermijden van bepaalde situaties, omdat ook de exogene oorzakelijke factoren onvoldoende omschreven zijn.<sup>12</sup>

Wel zijn er thans vanuit diverse gebundelde familieonderzoeken nuttige empirische gegevens voorhanden over de erfelijkheidsrisico's voor nabije bloedverwanten van patiënten met een psychiatrische stoornis, waardoor zij zich een realistisch beeld kunnen vormen van hun kansen om zelf ziek te worden of kinderen met een dergelijke stoornis te krijgen.<sup>13-16</sup> Indien een vrouw die zelf een psychiatrische stoornis heeft advies verlangt, kan de vraagstelling complex zijn; naast de genetische kans op een psychiatrische ziekte moeten de teratogene risico's van psychofarmaca aan de orde komen, alsmede de kans op een recidief van de aandoening in het kraambed.<sup>13-16</sup>

Naast feitelijke informatie aangaande erfelijkheid kunnen adviesvragers begeleiding krijgen bij het zoeken van wegen naar aanpassing aan bestaande risico's. Gezien de complexiteit van de vraagstellingen en de noodzaak van verwerking van de verkregen informatie door de betrokken adviesvragers kan een verwijzing naar een klinisch-genetisch centrum voor een erfelijkheidsadvies zinvol zijn.

Wij onderzochten de erfelijkheidsadviesgeving ten aanzien van psychiatrische stoornissen zoals die plaatsvond binnen een klinisch-genetisch centrum.

## SAMENVATTING

*Doel.* Evaluatie van de erfelijkheidsadviesgeving aangaande psychiatrische stoornissen in een klinisch-genetisch centrum.

*Opzet.* Retrospectief.

*Plaats.* Klinisch Genetisch Centrum Rotterdam.

*Methode.* Evaluatie van adviesvragen over psychiatrische ziekten uit de periode 1985-1992 (n = 49).

*Resultaten.* Psychiatrische ziekten vormden in 1% van de gevallen de reden voor het vragen van erfelijkheidsadvies. Een minderheid van de adviesvragers werd door de psychiater verwezen. De meest voorkomende vraag betrof het risico dat toekomstige kinderen een psychiatrische aandoening zouden krijgen die bij familieleden voorkwam. De aantallen mannen en vrouwen in de totale groep adviesvragers waren ongeveer gelijk. Familieleden met de betreffende psychiatrische stoornis kwamen significant vaker voor in de familie van de vrouw dan in die van de man. Per adviesvraag waren er gemiddeld 3,6 indexpatiënten.

*Conclusie.* Erfelijkheidsadvies aangaande psychiatrische stoornissen binnen een klinisch-genetisch centrum wordt weinig gevraagd in verhouding tot de frequentie van deze problematiek. Dit kan wijzen op het ontbreken van een behoefte aan informatie en begeleiding bij potentiële adviesvragers of op een adequate informatievoorziening door behandelaars, maar ook op onvoldoende onderkenning van vragen van patiënten en familieleden door huisartsen en psychiaters.

## PATIËNTEN EN METHODE

In mei 1993 werden in het Klinisch Genetisch Centrum te Rotterdam over een periode van 8 jaar (1985-1992) de adviesvragen geïnventariseerd die betrekking hadden op schizofrenie, op stemmingsstoornissen, op het syndroom van Gilles de la Tourette of op een psychiatrische aandoening *e causa ignota*. De adviesvragen over dementie, organische psychosyndromen en de ziekte van Huntington werden niet onderzocht, die over de teratogene werking van alcohol en drugs tijdens de zwangerschap evenmin.

De volgende gegevens werden verzameld:

- De aanleiding tot de adviesvraag (ziekte bij adviesvragers zelf of bij familieleden); de psychiatrische aandoening kon de enige reden voor de adviesvraag zijn, maar er konden ook bijkomende redenen voor zijn.
- De diagnoses van de in de familie voorkomende psychiatrische stoornissen.
- De verwijzer.
- Het geslacht en de burgerlijke staat van de adviesvragers.
- De aanwezigheid van een kinderwens ten tijde van de adviesvraag.
- De afzonderlijke problemen (bijvoorbeeld het risico

Delta Psychiatrisch Ziekenhuis, Poortugaal.  
R. Vonk, assistent-geneeskundige (thans: psychiater, Psychiatrisch Ziekenhuis Reinier van Arkel, 's-Hertogenbosch).  
Academisch Ziekenhuis Rotterdam-Dijkzigt, afd. Klinische Genetica, Westzeedijk 112, 3016 AH Rotterdam.  
Prof. dr. M.F. Niermeijer, klinisch geneticus.  
Correspondentie-adres: prof. dr. M.F. Niermeijer.

voor de kinderen, het risico voor de adviesvrager zelf) bij de aanvang en in het verloop van de adviesprocedure.

- De aan de adviesvragers meegedeelde risicopercentages voor de afzonderlijke problemen.
- Het totale aantal inpatiënten uit de familie na een gestandaardiseerde familieanamnese, in vergelijking met het aantal dat door de adviesvragers bij aanmelding voor erfelijkheidsadvies genoemd werd.

#### RESULTATEN

In de periode 1985-1992 maakten de psychiatrische ziekten vrijwel voortdurend 1% uit van de indicaties voor erfelijkheidsadvies. In totaal ging het om 49 'psychiatrische adviesvragen' van 4587 aanvragen (tabel 1).

Bij 40 adviesvragen (82%) kwamen de adviesvragers als (echt)paar en bij 9 adviesvragen (18%) was er sprake van afzonderlijke adviesvragers. De verhouding tussen de aantallen mannen en vrouwen in de totale groep adviesvragers was 1:1,17 (geen significant verschil;  $\chi^2$ -toets; 1 vrijheidsgraad).

De aanleiding tot het verzoek om de erfelijkheidsadvisering was in 71% (n = 35) van de gevallen een psychiatrische stoornis bij een of meer familieleden en in 27% (n = 13) een psychiatrische stoornis bij een van de adviesvragers zelf. Bij 1 adviesvraag leden de 2 adviesvragers beiden aan een psychiatrische ziekte. Bij de adviesvragers die zelf een psychiatrische stoornis hadden, was meestal sprake van een stemmingsstoornis en kwam de diagnose 'schizofrenie' niet voor (tabel 2).

Bij 63% (n = 31) van de adviesvragen was de psychiatrische ziekte de enige reden waarom men een advies wilde. Bij 37% (n = 18) waren er bijkomende indicaties: een andere aandoening (15; 31%), consanguïteit (1; 2%) of een gevorderde leeftijd van de toekomstige moeder (2; 4%).

De verwijzers staan in tabel 3; 5 patiënten (10%) waren aanvankelijk uit zichzelf gekomen. In de tabel worden de aanvragen ook uitgesplitst naar het type adviesvrager: mensen die zelf een psychiatrische stoornis hadden en familieleden die advies vroegen. Bij 11% van de advies vragende familieleden (n = 4) was de specialist de verwijzer. Het aantal verwijzingen door de specialist bij adviesvragers die zelf ziek waren, was statistisch significant groter dan het aantal bij advies vragende familieleden (exacte toets van Fisher:  $p < 0,01$ ).

Bij 71% (n = 35) van de adviesvragen was er sprake van een actuele kinderwens (dat wil zeggen dat men binnen een jaar een kind wilde krijgen).

De bij aanvang van de adviesprocedure genoemde afzonderlijke vragen en problemen werden in alle gevallen beantwoord (tabel 4). Veelal werden gedurende het verloop van de procedure ook nog andere vragen en problemen besproken. Niet bij alle besproken vragen werd een exact omschreven risicopercentage gegeven. Dit werd namelijk niet altijd door de adviesvragers gewenst; het risicopercentage was bovendien niet altijd te berekenen vanwege beperkingen in de verkregen informatie over zieke familieleden.

De meest gestelde initiële afzonderlijke adviesvraag betrof het risico voor de kinderen (84%; n = 41). In 44

TABEL 1. Adviesvragen over psychiatrische ziekten bij het Klinisch Genetisch Centrum Rotterdam, 1985-1992 (uit een totaal van 4587 adviesvragen)

aandoening	aantal aanvragen
schizofrenie	11
stemmingsstoornissen	19
psychiatrische aandoeningen e causa ignota	18
syndroom van Gilles de la Tourette	1
<b>totaal</b>	<b>49</b>

(90%) van de gevallen kwam deze kwestie tijdens het gesprek en in de verslaglegging aan de orde; bij 41 (84%) van de adviesvragen werd een omschreven risicopercentage gegeven (zie tabel 4).

Naar het risico voor de aanvrager(s) zelf werd slechts in 3 aanvragen (6%) bij aanvang gevraagd. Bij 19 adviesvragen (39%) werd dit risico gedurende het erfelijkheidsadvies wel duidelijk besproken; in ruim de helft van die gevallen werd een omschreven risicopercentage gegeven.

Bij het eerste contact werden per adviesvraag gemiddeld 3,1 inpatiënten vermeld. Na een volledige familieanamnese bedroeg dit aantal 3,6.

Bij bestudering van de adviesvragen van (echt)paren die informatie wensten vanwege een psychiatrische ziekte in de familie bleek dat die ziekte in 18% (n = 5) van de gevallen aan de zijde van de aanstaande vader voorkwam, in 61% (n = 17) aan de zijde van de aanstaande moeder en in 21% (n = 6) in beider families; het aantal

TABEL 2. Diagnosen bij psychiatrische patiënten (n = 15) die een advies aanvroegen bij het Klinisch Genetisch Centrum Rotterdam, 1985-1992

diagnose	man (n = 6)	vrouw (n = 9)
stemmingsstoornis	4	5
paniekstoornis	-	1
schizoaffectieve stoornis	-	1
syndroom van Gilles de la Tourette	1	-
schizoaffectieve stoornis bij persoonlijkheidsstoornis NAO	1	-
stemmingsstoornis bij borderlinepersoonlijkheid	-	1
schizothyme persoonlijkheid	-	1

NAO = niet anders omschreven.

TABEL 3. Verwijzingen van patiënten voor een psychiatrisch-genetisch advies bij het Klinisch Genetisch Centrum Rotterdam, 1985-1992

verwijzer	aantal patiënten (%)		
	totaal	adviesvrager(s) zelf ziek	advies vragende gezonde familieleden
patiënt zelf	5 (10)	2 (14)	3 (9)
huisarts	28 (57)	4 (29)	24 (69)
specialist	12 (24)	8 (57)	4 (11)
onbekend	4 (8)	-	4 (11)
<b>totaal</b>	<b>49 (100)</b>	<b>14 (100)</b>	<b>35 (100)</b>

TABEL 4. Antwoorden en risicopercents bij 49 aanvragen voor een psychiatrisch-genetisch advies bij het Klinisch Genetisch Centrum Rotterdam, 1985-1992

aanvankelijke adviesvragen	aantal adviesaanvragen (%)		
	met vraag	met beantwoorde vraag*	met vermeld risico-percentage
risico voor patiënt zelf	3 (6)	19 (39)	11 (22)
risico voor toekomstige kinderen	41 (84)	44 (90)	41 (84)
risico voor andere familieleden	3 (6)	3 (6)	2 (4)
teratogeniteit van psychofarmaca	7 (14)	10 (20)	4 (8)
risico van stoornis post partum	2 (4)	10 (20)	1 (2)
algemene informatie over			
erfelijkheid ziekte	6 (12)	41 (84)	-
(beloop) ziekte	2 (4)	8 (16)	-
(on)mogelijkheden van prenatale diagnostiek, drageronderzoek	2 (4)	31 (63)	-
keuze problemen aangaande kinderen krijgen	1 (2)	15 (31)	-

\*In sommige verslagen werden meer vragen beantwoord dan aanvankelijk waren gesteld.

adviesvragen vanwege zieke familieleden van de man was significant kleiner dan dat vanwege zieke familieleden van de vrouw ( $\chi^2$ -toets; 1 vrijheidsgraad;  $p < 0,05$ ).

#### BESCHOUWING

*De onderkenning van vragen over erfelijkheid.* De prevalentie in de bevolking van (deels) genetisch bepaalde psychiatrische stoornissen wordt in Rotterdam niet weerspiegeld in het aantal aanvragen voor genetisch advies. Slechts 1% van het totale aantal adviesvragen in het Klinisch Genetisch Centrum Rotterdam over de periode 1985-1992 betrof psychiatrische stoornissen. Men zou anders verwachten; gezien de hoge prevalentie van enkele psychiatrische aandoeningen (schizofrenie ongeveer 1%, stemmingsstoornissen ongeveer 6%)<sup>17</sup> zouden namelijk vele patiënten en hun (eerstegraads) familieleden geconfronteerd kunnen worden met vragen over de erfelijkheid van deze ziekten.

Het geringe aantal adviesvragen zou kunnen duiden op het ontbreken van een behoefte aan voorlichting en begeleiding met betrekking tot vragen over erfelijkheid. Ook zou het kunnen wijzen op een efficiënte beantwoording elders (bijvoorbeeld door huisarts, psychiater en patiëntenverenigingen) van de vragen van patiënten en hun familieleden. Het is thans niet exact bekend hoeveel patiënten en familieleden weten van het aandeel van erfelijkheid bij psychiatrische aandoeningen en of er behoefte bestaat aan voorlichting daarover en begeleiding daarbij.

Contacten met ouder- en patiëntenverenigingen op het gebied van psychiatrische ziekten daarentegen tonen dat er een duidelijke behoefte is aan informatie omtrent deze vragen, terwijl men vaak niet weet waar men daarvoor terecht kan. Er kan dus ook sprake zijn van een gebrek met betrekking tot het gebruik van bestaande faciliteiten, waarbij verschillende weerstanden een rol kunnen spelen.

Deels weigeren potentiële adviesvragers een erfelijke achtergrond van het probleem in de familie te aanvaarden en er kan ook angst zijn om risico's voor de adviesvrager zelf impliciet te vernemen.<sup>18,19</sup> Een belangrijke rol bij deze weerstand speelt de krenking van het zelfgevoel die kan optreden wanneer er in een familie een erfelijke aandoening voorkomt.<sup>18,19</sup> Het optreden van een psychiatrische ziekte wordt reeds als stigmatisering ervaren, nu komt daar het stigma 'erfelijk' bij.<sup>16,18-20</sup> Verder zijn mogelijk ook behandelaars niet altijd goed in staat de algemeen bekende genetische risico's voor eerste- en tweedegraadsfamilieleden van patiënten met schizofrenie of een stemmingsstoornis te integreren in de behandeling van patiënten en in de informatie aan familieleden. Die informatie betreft niet alleen de mogelijke erfelijkheid van een aandoening en mogelijkheden voor een erfelijkheidsadvies, maar ook (daarna) de opening van wegen naar aanpassing van het persoonlijk leven van risicodragers.<sup>16</sup>

Het effect van erfelijkheidsadvies met betrekking tot psychiatrische stoornissen is niet specifiek onderzocht in Nederland. Bij naonderzoek van een groep ouderparen die een erfelijkheidsadvies gekregen hadden, bleek dat de risicogrootte niet de enige graadmeter was voor een toekomstige keuze voor nageslacht. Adequate informatieverstrekking aangaande de erfelijke risico's en verdere begeleiding bij het omgaan met deze risico's werden als uiterst zinvol ervaren door een groot deel van de adviesvragers.<sup>21</sup>

De wenselijkheid van de onderkenning van deze problematiek bij psychiatrische patiënten en hun familieleden is herhaaldelijk gesignaleerd.<sup>13-16</sup>

*De reden voor verwijzing.* In de meeste gevallen (71%) was de aanleiding tot de adviesvraag de aanwezigheid van een psychiatrische ziekte bij een familielid. Voor familieleden is de drempel voor het vragen van een erfelijkheidsadvies mogelijk lager dan voor patiënten die zelf de aandoening hebben. Bij zieke adviesvragers ging het vrijwel steeds om een stemmingsstoornis en niet om schizofrenie. Mogelijk bestaat er voor patiënten met schizofrenie een hogere drempel om zelf advies te vragen door de symptomen waarmee de aandoening gepaard kan gaan (verminderd ziektebesef, oordeels- en kritiekstoornissen, initiatiefverlies).<sup>13</sup>

Uit de familieanamnese bij de onderzochte adviesvragen bleek een zeer duidelijke familiale aanwezigheid van de psychiatrische problematiek (het gemiddelde aantal ziektegevallen bedroeg 3,6 per familie). Hieruit blijkt dat de psychiatrische stoornissen waarvan de erfelijkheid medisch vaststaat wel, en de overige stoornissen (waarbij mogelijk sprake is van een vergelijkbare predispositie) niet worden onderkend als indicatie voor verdere advisering.

Bij ruim eenderde van de adviesvragen bestonden er bijkomende redenen tot zorg, zoals een andere aandoening, consanguïteit of een gevorderde leeftijd van de toekomstige moeder. Dit geeft de indruk dat men eerst een behoorlijke hoeveelheid zorgen moet hebben alvorens men de drempel van het klinisch-genetisch centrum overschrijdt.

*De verwijzing.* Opvallend was het geringe aantal verwijzingen dat via de psychiater verliep (slechts bij een kwart van de adviesvragen). Adviesvragers die zelf de ziekte hadden, werden wel vaker verwezen via de psychiater. Familieleden worden niet altijd betrokken in de behandeling van of de informatie over hun zieke verwant, soms omdat zij dit zelf niet willen, soms omdat het van de patiënt niet mag; dit zou het geringe aantal verwijzingen via de psychiater kunnen verklaren.

*De adviesvragers.* De aantallen mannen en vrouwen onder de adviesvragers waren gelijk (de ratio was 1:1,17); de meeste adviesvragers waren paren met een actuele kindervrouw. Indien een aandoening bij een familielid voorkwam, behoorde deze patiënt 3 maal zo vaak tot de familie van de vrouw als tot die van de man (significant verschil). Er bestonden kennelijk verschillen tussen mannen en vrouwen in de beleving van en de omgang met dilemma's verbonden aan erfelijke psychiatrische aandoeningen. Mogelijk nemen vrouwen meer initiatieven om erfelijkheidsadvies te verkrijgen, maar is het moeilijker om informatie uit de familie te krijgen als de aandoening voorkomt in de familie van de man. Ook bij de erfelijkheidsadviesing vanwege de ziekte van Huntington bleken er meer vrouwen dan mannen te komen.<sup>22</sup>

*De gevraagde informatie.* De hoofdvraag betrof vooral het risico dat de aandoening zou optreden bij toekomstige kinderen. Bij slechts 3 adviesvragen ging het om het mogelijke risico voor een van de adviesvragers zelf. Dit risico realiseren de meeste familieleden zich niet wanneer zij vragen naar een herhalingsrisico voor hun kinderen. Bij de uitleg over de erfelijke factoren bij de aandoeningen is het echter nauwelijks te vermijden dat een risico voor de adviesvrager zelf wordt aangeduid. Bij de aanvang van de adviesvraag wordt met de adviesvragers besproken in hoeverre zij over dit eigen risico geïnformeerd willen worden. Meer dan de helft van de adviesvragers wilde hierover geen informatie ontvangen, zodat kan worden geconcludeerd dat er een zekere weerstand is om deze feiten onder ogen te zien.

#### CONCLUSIE

In het bestudeerde klinisch-genetisch centrum vonden weinig erfelijkheidsadviesingen ten aanzien van psychiatrische stoornissen plaats. Wel bleken er adviesvragers te zijn met heel duidelijke vragen over de erfelijke aspecten van de psychiatrische aandoeningen bij henzelf dan wel bij hun familieleden. De indruk bestaat dat een bespreking van de feiten voor veel mensen de weg kan openen naar aanpassing aan bestaande risico's. Bij een grote groep van potentiële adviesvragers komt het echter niet tot een daadwerkelijke verwijzing. Dit wordt waarschijnlijk deels veroorzaakt door weerstanden bij adviesvragers en verwijzers, anderzijds door het niet tijdig signaleren van vaak complexe risico's en keuzesituaties.

Een toename van kennis bij huisartsen en psychiaters aangaande de erfelijke aspecten van psychiatrische aandoeningen en de mogelijkheid van een erfelijkheidsadvies bij een klinisch-genetisch centrum leidt wellicht tot een vermindering van de weerstanden.

Wij danken mw.M.L.Veldhuizen, secretaresse, voor haar bijdrage bij het verzamelen van de gegevens.

#### ABSTRACT

*Reference to a clinical genetic service for genetic counselling for psychiatric disorders*

*Objective.* Evaluation of the genetic counselling for psychiatric disorders in a clinical genetic service.

*Design.* Retrospective.

*Setting.* Clinical Genetic Service Rotterdam, the Netherlands.

*Method.* Evaluation of the psychiatric genetic counselling during the period 1985-1992 (n = 49).

*Results.* Psychiatric disorders were the indication for genetic counselling in 1%. A minority of the consultants were referred by the psychiatrist. The most common question was the risk of future children becoming affected by a psychiatric disorder already present in the family. The male-female ratio was about one for the whole group of consultants. Affected relatives were significantly more frequent in the woman's family than in the man's. The average number of affected individuals in a family was 3.6.

*Conclusion.* Genetic counselling for psychiatric disorders in a clinical genetic service is requested infrequently considering the frequency of these problems. This may be related to a lack of need for information and counselling in potential consultants or to adequate information by treating physicians, but also to insufficient recognition by general practitioners and psychiatrists of questions patients and their family have.

#### LITERATUUR

- 1 McGuffin P, Murray RT. The new genetics of mental illness. Oxford: Butterworth-Heinemann, 1991.
- 2 McGuffin P, Katz R. The genetics of depression and manic-depressive disorder. Br J Psychiatry 1989;155:294-304.
- 3 Tsuang MT, Faraone S, Green RR. Genetic epidemiology of mood disorders. In: Papolos DF, Lachman M, editors. Genetic studies in affective disorders. Overview of basic methods, current directions and critical research issues. New York: John Wiley & Sons, 1994:3-27.
- 4 Gottesman II. Schizophrenia genesis: the origins of madness. New York: W.H. Freeman and Company, 1991.
- 5 Kendler KS, Diehl SR. The genetics of schizophrenia: a current genetic-epidemiologic perspective. Schizophr Bull 1993;19:261-85.
- 6 Wetering BJM van de. The Gilles de la Tourette syndrome. A psychiatric-genetic study [proefschrift]. Rotterdam: Erasmus Universiteit, 1993.
- 7 Duyn CM van. Risk factors for Alzheimer's disease. A genetic-epidemiologic study [proefschrift]. Rotterdam: Erasmus Universiteit, 1992.
- 8 Ball DM, Murray RM. Genetics of alcohol misuse. Br Med Bull 1994;50:18-35.
- 9 Weissman MM. Family genetic studies of panic disorder. J Psychiatry Res 1993;27:69-78.
- 10 Kendler KS, Neale MC, Kessler RC, Heath AC, Eaves LJ. Major depression and generalized anxiety disorder. Same genes, (partly) different environments? Arch Gen Psychiatry 1992;49:716-22.
- 11 Hoogeveen AT, Willemsen R, Meyer N, Rooy KE de, Roos RAC, Ommen GJB van, et al. Characterization and localization of the Huntington disease gene product. Hum Mol Genet 1993;2:2069-73.
- 12 Verhulst FC. Kunnen wij schizofrenie voorspellen? Ned Tijdschr Geneesk 1995;139:1526-9.
- 13 Tsuang MT. Genetic counseling for psychiatric patients and their families. Am J Psychiatry 1978;135:1465-75.
- 14 Reveley A. Genetic counseling for schizophrenia. Br J Psychiatry 1985;147:107-12.
- 15 Feinberg S. Genetic counseling issues in affective disorders. The orthodox jewish community. In: Papolos DF, Lachman M, editors. Genetic studies in affective disorders. Overview of basic methods, current directions and critical research issues. New York: John Wiley & Sons, 1994:146-74.

- <sup>16</sup> Targum SD, Gershon ES. Pregnancy, genetic counseling, and the major psychiatric disorders. In: Schulman JD, Simpson JL, editors. Genetic diseases in pregnancy. Maternal effects and fetal outcome. New York: Academic Press, 1981:413-38.
- <sup>17</sup> Kaplan HI, Sadock BJ, editors. Comprehensive textbook of psychiatry. Vol 1. 6th ed. Baltimore: Williams and Wilkins, 1995:890, 1081.
- <sup>18</sup> Frets PG, Verhage F, Niermeijer MF. Weerstand tegen erfelijkheidsadvies. Ned Tijdschr Geneesk 1988;132:12-7.
- <sup>19</sup> Frets PG. Psychosociale gevolgen van erfelijkheidsadvies. In: Bau-duin DMJ, redacteur. Genetica en psychiatrie: een risico? Utrecht: Nederlands centrum Geestelijke volksgezondheid, 1990:29-37.

- <sup>20</sup> Kessler S. Genetic counseling, psychological dimensions. New York: Academic Press, 1979:19.
- <sup>21</sup> Frets PG. The reproductive decision after genetic counseling [proefschrift]. Rotterdam: Erasmus Universiteit, 1990.
- <sup>22</sup> Tibben A. What is knowledge but grieving? On psychological effects of presymptomatic DNA-testing for Huntington's disease [proefschrift]. Rotterdam: Erasmus Universiteit, 1993.

Aanvaard op 30 december 1996

## Verschillende frequentiecijfers van aandoeningen bij gezondheidsenquête en huisartsregistraties

I.M.OKKES EN H.LAMBERTS

Informatie over incidentie en prevalentie van ziekten en het daarmee samenhangende beslag op de gezondheidszorg is binnen de geneeskunde van groot belang. Zo laat de publicatie *Volksgezondheid Toekomst Verkenning* (VTV) zien dat gezondheidszorgbeleid om zulke gegevens vraagt.<sup>1</sup> Daarnaast gebruiken auteurs van geneeskundige publicaties zulke cijfers vaak om het belang van de door hen beschreven ziekte te onderstrepen,<sup>2,3</sup> en ook is deze informatie nodig om te kunnen vaststellen of door preventie en curatie veranderingen optreden in incidentie en prevalentie van een ziekte in de bevolking.<sup>4-7</sup> Voor de meeste ziekten zijn evenwel geen 'harde' incidenties en prevalenties uit gericht onderzoek in de bevolking beschikbaar.<sup>8-11</sup> In ons land wordt daarom in plaats daarvan vaak gebruikgemaakt van de gezondheidsenquête van het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS) en van gegevens uit de huisartspraktijk: twee belangrijke, maar ongelijksoortige informatiebronnen.<sup>12,13</sup>

Gezondheidsenquêtes geven een beeld van de prevalentie van ziekten in de perceptie van de ondervraagden ('episodes of illness' of ziekte-episoden): de betrokkene kan dus al of niet feitelijk aan de genoemde aandoening lijden. Gegevens uit de huisartspraktijk beschrijven gevallen van een bepaalde ziekte vanaf het moment dat de patiënt er voor het eerst geneeskundige hulp om vraagt tot en met het laatste contact ervoor ('episodes of care' of zorgepisoden).<sup>14,15</sup> Afhankelijk van de aard van de aandoening vallen deze 2 typen episoden meer of minder in de tijd met elkaar samen, respectievelijk met de 'episode of disease': een geval van een aandoening vanaf het moment dat de diagnose gesteld kan worden (incidentie) tot het moment dat de ziekte is genezen of de patiënt is overleden.<sup>16,17</sup>

### SAMENVATTING

**Doel.** Vergelijken van de gegevens uit de gezondheidsenquête van het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS; over door de ondervraagden ervaren episoden van chronische ziekten) en uit registratieprojecten in huisartspraktijken (met betrekking tot zorgepisoden).

**Plaats.** Vakgroep Huisartsgeneeskunde, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.

**Opzet.** Descriptief.

**Methode.** Frequentiecijfers uit de CBS-gezondheidsenquête naar chronische aandoeningen in 1992 werden vergeleken met gegevens van 3 grote continue registratieprojecten in huisartspraktijken: het Amsterdamse Transitieproject, de Continue Morbiditeitsregistratie uit Nijmegen en het Britse 4e Nationale Morbiditeitsonderzoek. Van het Transitieproject werden behalve de 1-jaarsgegevens ook gegevens gebruikt over een periode van 4 jaar (1989/93).

**Resultaten.** Frequentiecijfers over ziekte en zorg kwamen goed overeen voor hart- en vaat-aandoeningen, descensus uteri, diabetes mellitus, schildklieraandoeningen, epilepsie en kanker. In de gezondheidsenquête werden vaker dan in de huisartsregistratie luchtwegaandoeningen, hypertensie (beide vooral in de leeftijdsgroep 25-44 jaar), gastro-intestinale aandoeningen, gewrichtsaandoeningen en migraine gemeld. Bij een aantal aandoeningen kwam de 4-jaarsregistratie beter overeen met de gezondheidsenquête dan de 1-jaarsregistratie (bijvoorbeeld gewrichtsaandoeningen); bij andere aandoeningen juist niet (bijvoorbeeld beroerte).

**Conclusie.** Er bestonden zowel overeenkomsten als verschillen tussen de frequentiecijfers afkomstig uit de gezondheidsenquête en de huisartsregistratieprojecten. Voor een aantal van deze verschillen was interpretatie mogelijk door behalve van 1-jaarsgegevens uit de huisartspraktijk ook gebruik te maken van gegevens over een langere periode (4 jaar) en door de informatie te vergelijken per leeftijdsgroep.

In dit artikel laten wij de verschillende cijfers zien die de gegevens van de huisartspraktijk en de gezondheidsenquêtes bieden. Omdat daarvan – noodgedwongen – vaak gebruik wordt gemaakt bij de schatting van incidentie en prevalentie van ziekten in de bevolking, is het

Universiteit van Amsterdam/Academisch Medisch Centrum, vakgroep Huisartsgeneeskunde, Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam.  
Mw.dr.I.M.Okkes, taalkundige en co-projectleider Transitieproject; prof.dr.H.Lamberts, huisarts.  
Correspondentie-adres: mw.dr.I.M.Okkes.