

Verantwoordelijke keuzes in het licht van genetische kennis. Een sociologische studie naar het leven met een genetische aanleg bij Belgische BRCA-mutatiedragers

Annet Wauters*¹ & Ine Van Hoyweghen¹

Samenvatting

In navolging van studies in de sociologie van genetica over de sociale omgang met genetische informatie wordt in dit artikel ingezoomd op het maken van keuzes en verantwoordelijkheden die verschijnen wanneer genetica, en meer bepaald de kennis dat er een BRCA-mutatie in de familie zit, het leven binnentreedt. Om de dagdagelijkse ervaringen met genetica te bestuderen, deden we 28 semigestructureerde diepte-interviews met Belgische BRCA-mutatiedragers. Op basis van Lemkes (2013) dimensies van ‘genetische verantwoordelijkheid’, namelijk ‘verantwoordelijkheid voor het zelf’, ‘informatieel verantwoordelijkheid’ en ‘reproductieve verantwoordelijkheid’, wordt in dit artikel beschreven op welke manier mensen met een BRCA-mutatie met ‘verantwoordelijke keuzes’ aan de slag gaan en deze (al dan niet) een plek geven in hun leven. De resultaten van deze studie tonen aan dat respondenten worstelen met de verschillende keuzes, dilemma’s en beperkingen die de verantwoordelijkheden rond genetische kennis behelzen. Niet enkel het nemen van elke verantwoordelijkheid afzonderlijk is lastig, maar juist ook de combinatie van verantwoordelijkheden of het gebrek aan kunnen combineren, is een ingewikkelde taak. Dit ‘genetisch getob’ dat BRCA-mutatiedragers ervaren blijkt voorts een werk van lange adem. Zo nu en dan slagen individuen erin om genetica een plek te geven, dan weer worden ze er onvermijdelijk mee geconfronteerd en moeten ze opnieuw keuzes maken. Respondenten beschouwen genetica als het ware als een rode draad die door hun leven loopt. De sociale omgang met genetica baart BRCA-mutatiedragers in die zin zorgen en het vergt behoorlijk wat ‘mensenwerk’ om genetische kennis sociaal te behappen en een plek te geven.

* annet.wauters@kuleuven.be

¹ Life Sciences & Society Lab, Centrum voor Sociologisch Onderzoek, KU Leuven

Kernwoorden

genetische verantwoordelijkheid, BRCA, *nature/nurture*, sociologie van de genetica

Inleiding

“It is not easy to make these decisions [on preventive actions]. But it is possible to take control and tackle head-on any health issue. You can seek advice, learn about the options and make choices that are right for you. Knowledge is power.”

Zo beëindigde Angelina Jolie de open brief die ze in 2015 in *The New York Times* publiceerde (Jolie, 2015). Via deze weg maakte de filmster wereldkundig dat ze na een dubbele mastectomie ook haar eierstokken en eileiders preventief liet verwijderen. In 2013 ontdekte Jolie, nadat haar moeder en grootmoeder stierven aan borstkanker, dat ze een mutatie in het BRCA1-gen draagt. Deze kennis over haar persoonlijke genetische opmaak gebruikte ze naar eigen zeggen om controle op de ziekte uit te oefenen en keuzes te maken (*‘knowledge is power’*).

Sinds 1996 is het mogelijk om, net zoals Angelina Jolie, via een genetische test na te gaan of een individu een mutatie in het BRCA1- of het BRCA2-gen draagt (Armstrong, Weiner, Weber & Asch, 2003). Een positief testresultaat wijst op een sterk verhoogd risico op verschillende kankers (voornamelijk borst-, eierstok-, eileider- en prostaatankers).² Angelina Jolies quote *‘knowledge is power’* is een discours dat wel vaker gehoord wordt als het gaat om de sociale impact van nieuwe genetische kennis. De idee hierbij is dat meer kennis over genetica ook meer *power* geeft, de (emanciperende) macht om te handelen door te kiezen voor een genetische test en de ziekte (mogelijk) onder controle te krijgen via preventieve maatregelen. Maar geeft het krijgen van genetische informatie ook werkelijk ‘macht’? Wat ‘doet’ deze genetische informatie met het leven van deze mensen en hoe gaan ze ermee om? Wat betekent keuzes maken in deze context? Keuzes tussen wat en keuzes voor wie? En wanneer is iets een ‘verantwoordelijke keuze’?

Met de komst van het Humaan Genoom Project (HGP) is er vanuit neo-Foucauldiane hoek geopperd dat een nieuwe soort van ‘biologische subjectiviteit’ ontstaat waarin de verantwoordelijkheid voor jezelf uitgebreid wordt met het kennen van je genoom. Het genetica-discours is in die zin een nieuw kennisframe dat gepaard gaat

-
- 2 Als uit de test blijkt dat een vrouw drager is van een mutatie op het BRCA1- of BRCA2-gen, heeft ze 50 tot 80% kans om in de toekomst borstkanker te krijgen. Naast het risico op borstkanker heeft een vrouwelijke mutatiedrager ook 10 tot 40% kans om eierstok- of eileiderkanker te krijgen. Mannelijke mutatiedragers hebben eveneens een verhoogd risico op verschillende kankers, zoals borst- en prostaatankers, maar de risico’s zijn lager dan bij vrouwen (Shiovitz & Korde, 2015).

met nieuwe verwachtingen, rechten en plichten van het individu, een *'governing/care of the self'* (Lemke, 2001). Zoals Rose het formuleert: *"Genetic forms of thought have become intertwined with the obligation to live one's life as a project, generating a range of ethical conundrums about the ways one might conduct one's life, formulate objectives and plan for the future in relation to genetic risk."* (Rose, 2007, p. 129). Genetische risico's - *'far from generating fatalism'* (Novas & Rose, 2000, p. 485) - genereren een morele imperatief van 'genetische verantwoordelijkheid' om zo veel mogelijk informatie over de genetische conditie te verwerven en deze informatie instrumenteel in te zetten om de eigen gezondheid (en die van anderen) ten goede te komen. Lemke (2013) onderscheidt daarbij drie dimensies van 'genetische verantwoordelijkheid'. De eerste is *'self-responsibility'*, de zorg voor de eigen gezondheid door het eigen genetische risico onder ogen te zien en indien nodig en beschikbaar maatregelen te treffen. Een tweede dimensie is *'informational responsibility'* of de verantwoordelijkheid om (biologische) verwanten in te lichten over de genetische mutatie. Tot slot benoemt Lemke als derde dimensie *'reproductive responsibility'*, de verantwoordelijkheid voor het nageslacht, en meer bepaald om de bekommernis dat kinderen gezond zijn en dus vermeden wordt dat een bepaalde mutatie aan het nageslacht doorgegeven wordt.

Recent is er vanuit de sociologie en antropologie van de genetica meer en meer empirisch onderzoek naar de praktijk van het alledaagse leven in de omgang met deze genetische kennis en verantwoordelijkheden. Aan de hand van gedetailleerde etnografische studies en diepte-interviews wordt er gefocust op de verhalen en ervaringen van mensen in hun omgang met genetica, het proces van genetische testen, de bekommernissen om al dan niet een genetische test te doen en andere keuzes en verantwoordelijkheden die genetische testen met zich meebrengen. In het licht van Foucauldiaanse ideeën over het ontstaan van nieuwe genetische subjecten en verantwoordelijkheden geeft dit soort onderzoek empirisch inzicht in *hoe* personen en families in het dagelijkse leven omgaan met genetica. Zo tonen deze studies aan hoe het genetisch testtraject gepaard gaat met nieuwe verantwoordelijkheden (Arribas-Ayllon, Sarangi, & Clarke, 2014; Clarke, Sarangi & Verrier-Jones, 2011; Hallowell, 1999; Hallowell et al., 2006; Raspberry & Skinner, 2011; Weiner, 2011), hoe kennis over de mutatiedrager het persoonlijke en familiale leven beïnvloedt (Klitzman, 2012; Shostak, Zarhin & Ottman, 2011) en hoe genetische kennis sociale relaties transformeert (Horstman & Finkler, 2011; Sobel & Cowan, 2000). Wat daarbij opvalt, is dat genetische testen niet zomaar 'geïmplementeerd' worden, maar dat er veel 'mensenwerk' dient verzet te worden om genetica een plek te geven in het dagelijkse leven (Featherstone, Bharadway, Clarke & Atkinson, 2006; Geelen, Van Hoyweghen & Horstman, 2011; Timmermans & Shostak, 2016).

In dit artikel brengen we deze sociologische studies naar de alledaagse praktijk van leven met genetische testen en genetische verantwoordelijkheid samen. De idee van verantwoordelijk omgaan met genetische informatie is bestudeerd bij diverse genetische ziekten waarbij voornamelijk onderzocht is of en in welke mate respondenten 'genetische verantwoordelijkheid' opnemen (d'Agincourt-Canning, 2006; Downing,

2005; Etchegary & Fowler, 2008; Hallowell, 1999; Hallowell et al., 2006; Hesse-Biber, 2014a, 2014b; Petersen, 2006; Weiner, 2011). Uit Weiners studie (2011) bij families met familiale hypercholesterolemie blijkt bijvoorbeeld dat respondenten weinig bereidheid toonden om genetische verantwoordelijkheid op te nemen. Uit de studie van Hallowell (1999) bij vrouwen uit families met een erfelijke vorm van borstkanker is die bereidheid tot verantwoordelijkheid veel sterker aanwezig. In dit artikel overstijgen we echter de vraag of en in welke mate er sprake is van genetische verantwoordelijkheid en focussen we veeleer op de manier waarop individuen met een BRCA-mutatie met 'verantwoordelijke keuzes' aan de slag gaan en ze een plek geven in het leven. De nadruk ligt daarbij op de wijze waarop respondenten genetische verantwoordelijkheden 'doen': hoe zij genetische verantwoordelijkheid in hun leven ervaren, op welke manier ze deze al dan niet opnemen, toegewezen krijgen, onderdrukken of doorgeven, hoe ze worstelen met de keuzes die deze verantwoordelijkheden al dan niet met zich meebrengen en de mogelijke dilemma's die daarmee gepaard gaan.

Data en methoden

De resultaten die in deze paper beschreven worden, zijn afkomstig uit 28 semigestructureerde diepte-interviews met personen die een verhoogd risico op eierstok, eileideren/of borstkanker vermoeden of hebben, voornamelijk BRCA-mutatiedragers. Om te bestuderen hoe personen met een BRCA-mutatie in de familie in hun dagelijkse leven met verantwoordelijke keuzes omgaan, opteerden we voor kwalitatief onderzoek waarbij we beoogden een gevarieerde groep te selecteren via *purposeful sampling*, en meer specifiek *maxium variation sampling* (Savin-Baden & Major, 2013). In de mate van het mogelijke trachtten we individuen te interviewen die op de volgende kenmerken verschillen: geslacht, leeftijd, gezinssituatie, fase in het BRCA-proces en de keuze betreffende preventieve maatregelen.

In bestaand onderzoek naar het leven met een bepaalde genetische aandoening worden respondenten doorgaans geselecteerd via het genetisch centrum van een ziekenhuis (o.a. Bombard et al., 2008; Klitzman, 2010) en/of via patiënten- of zelfhulp-groepen (o.a. Lemke, 2013; Low, King & Wilkie, 1998; Lapham, Kozman & Weiss, 1996). In het kader van deze studie was het selecteren via de patiëntengroep 'BRCA.be' om verschillende redenen de geprefereerde strategie. Naast het informeren via de website, organiseert deze patiëntengroep jaarlijks een congres met informatieverstrekking waarop honderden risico- en gendragers en hun familieleden aanwezig zijn (www.brca.be). Ook in het onderzoek van Quinn et al. (2010) naar de attitudes van BRCA-mutatiedragers werden de respondenten geselecteerd op het 'Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)'-congres. Het voordeel van het selecteren via een patiëntengroep is dat er een grotere variatie is in de ledengroep en mogelijk dus ook in de respondenten van de studie (Lemke, 2013). Zowel personen die (nog) geen test gedaan hebben, personen die de test net gedaan hebben, alsook personen die de test al een hele tijd

geleden gedaan hebben, zijn mogelijk aangesloten bij de patiëntengroep. In genetische centra worden vooral personen bereikt die op het punt staan om een genetische test te doen ofwel net een genetische test gedaan hebben. Een ander voordeel van het selecteren via de patiëntengroep is dat op die manier personen geselecteerd kunnen worden die al jaren geleden een test gedaan hebben. Dit is interessant in de context van onze studie omdat deze respondenten dus ook al jaren hun mutatiedragerschap hebben moeten betrekken in hun dagdagelijkse leven.

In de eerste fase van de selectie deelde de eerste auteur een schriftelijke oproep uit aan de aanwezigen van het jaarlijkse BRCA-congres.³ Zeven personen zegden toe voor een interview, waarvan één persoon na enkele weken om onbekende reden afhaakte. Op basis van de eerste zes interviews trachtten we in de tweede selectiefase meer variatie te verkrijgen op de bovengenoemde karakteristieken via verspreiding van de oproep tot deelname via de nieuwsbrief en de Facebookpagina van de patiëntengroep. Een gelijkaardige selectiestrategie werd toegepast door Hesse-Biber (2014a, 2014b) in haar studie naar ervaringen rond genetische testen bij vrouwen met een BRCA-mutatie. In de dagen en weken na het verzenden van de oproep ontving de eerste auteur 46 bijkomende reacties, waarvan 22 extra interviews weerhouden werden. Semigestructureerde diepte-interviews lieten toe om over persoonlijke, mogelijk gevoelige en complexe informatie te spreken en te achterhalen welke betekenissen deze personen aan ervaringen, zoals bijvoorbeeld het doen van een genetische test, hechtten (Britten, 2008; Pope & May, 2008; Strauss & Corbin, 1998).

Van de 28 respondenten waren er vier mannen, de overige 24 waren vrouwen. De leeftijd van de participanten varieerde van 24 tot 64 jaar, met een gemiddelde leeftijd van 41 jaar. Dertien respondenten waren bij het tijdstip van interview drager van een BRCA1-mutatie en dertien drager van een BRCA2-mutatie.⁴ Vervolgens was er nog één persoon die geen genetische test gedaan had, maar wel een familiegeschiedenis had van borstkanker en ten slotte was er één deelnemer met een familiegeschiedenis van kanker waarvan de genetische testen voor mutaties in het BRCA1- en BRCA2-gen negatief bleken te zijn. Van de 28 mutatiedragers zijn 20 personen (nog) niet geconfronteerd met kanker ('asymptomatisch'). Eén persoon heeft eierstokkanker gehad en de overige zeven personen hebben borstkanker of hebben het gehad ('symptomatisch'). De meeste deelnemers hadden op het moment van het interview één kind of meerdere kinderen, waren samenwonend of getrouwd, hoogopgeleid en op het moment van het interview aan het werk. Respondenten kozen voor diverse preventieve

3 Het BRCA-congres 2015 vond plaats op 17 oktober 2015 in Brussel.

4 In België zijn er acht erkende genetische centra waar mensen terecht kunnen voor een genetische test voor BRCA of een andere genetische aandoening (zie website van de Belgian Society of Human Genetics, www.beshg.be). Een genetische test wordt steeds voorafgegaan door een intensief gesprek in het genetisch centrum alsook het opstellen van een familiestamboom. De exacte richtlijnen voor genetische testen voor BRCA zijn te vinden op www.beshg.be.

strategieën, zowel chirurgische ingrepen (bv. mastectomie) als regelmatige screenings (bv. mammografie).⁵

Iedere respondent heeft op eigen initiatief contact opgenomen met de onderzoeker en kreeg de toelating om te allen tijden het interview te stoppen of op bepaalde vragen niet te antwoorden. De interviews werden op een door de respondenten gekozen tijdstip en plaats gedaan om te verzekeren dat ze zich op hun gemak voelden en vrijuit konden spreken. De lengte van de interviews varieerde tussen 25 minuten en drie uur en de interviews vonden plaats in de periode november 2015 - april 2016. Alle interviews werden digitaal opgenomen en vervolgens *ad verbatim* getranscribeerd. De interviews werden gedaan met behulp van een topiclijst op basis van sociologische literatuur naar het leven met een genetische aanleg en genetische verantwoordelijkheid. De interviews werden door de eerste auteur elk afzonderlijk inductief gecodeerd. De tweede auteur reviewde onafhankelijk de eerste fase van codering en hielp bij het verder verfijnen van nieuwe thema's en patronen in de verhaallijnen via het constant vergelijken en herlezen van de data (Bernard & Ryan, 2010; Rowley, 2007; Savin-Baden & Major, 2013). Het analyseproces werd gefaciliteerd door gebruik te maken van Nvivo.⁶ Voor de presentatie van de empirische resultaten maken we gebruik van Lemkes (2013) onderverdeling van drie dimensies van genetische verantwoordelijkheid waarbij onze focus steeds ligt op de manier waarop respondenten verantwoordelijke keuzes ervaren en de dilemma's hierover.

'Kiezen om te kiezen': dilemma's over persoonlijke verantwoordelijkheid

Genetica komt niet zomaar binnen in het leven van de respondenten. Zoals in andere studies aangetoond, heeft de ervaring van andere familieleden met een ziekte een

-
- 5 Er bestaan twee soorten preventie maatregelen voor BRCA-mutatiedragers (Harmsen, Hermens, Prins, Hoogerbrugge & de Hullu, 2015). Ten eerste kunnen personen met een positieve testuitslag kiezen voor een regelmatige opvolging via een mammografie (controle van borsten) of gynaecologisch onderzoek (controle van eierstokken en eileiders) om zo kanker vroegtijdig op te sporen. Ten tweede bieden ook chirurgische ingrepen zoals een mastectomie of ovariëctomie een mogelijke oplossing. Van deze ingrepen wordt aangenomen dat het risico op kanker zeer sterk verminderd wordt, al blijft er steeds nog een klein risico op kanker overeind. Bovendien hebben deze ingrepen ook diverse neveneffecten zoals het vroegtijdig in de menopauze belanden na een ovariëctomie of het verlies van vrouwelijkheid na een mastectomie (DiMillo et al., 2013).
 - 6 Alle interviews werden geanonimiseerd en de namen die in het vervolg van deze paper gebruikt worden, zijn fictief. De respondenten ondertekenden aan het begin van het interview een schriftelijke geïnformeerde toestemming. Enkele dagen na het interview nam de auteur opnieuw contact op met de respondenten om tegemoet te komen aan verdere vragen of bezorgdheden. Het onderzoek werd goedgekeurd door de Sociaal-Maatschappelijke Ethische Commissie (SMEC) van de KU Leuven (Dossier nummer G-2015 09 350).

impact op het leven van individuen in het gezin en hoe deze individuen hun levensplannen ‘voorzien’ en invullen (Cox & McKellin, 1999; Geelen et al., 2011; Huniche, 2003; Hesse-Biber, 2014b). Het merendeel van de respondenten in deze studie leeft ook reeds geruime tijd met een ziekte in de familie, namelijk kanker. Dat er vervolgens ‘iets’ met erfelijkheid in de familie zit, sluimert meestal al langer in het achterhoofd van respondenten en dat heeft een impact op de plannen die ze voor hun leven maken en voor ogen hebben. Soms slagen respondenten erin om deze genetische kennis tijdelijk een plek te geven, dan weer worden ze onherroepelijk verplicht opnieuw keuzes te maken en ‘hun verantwoordelijkheid’ op te nemen.

Zo ook bij Judith, een vrouw van 27, samenwonend met haar partner en zwanger van haar eerste kind. Judith verloor op jonge leeftijd haar moeder aan de gevolgen van eierstokkanker. De lange ziektestrijd en de uiteindelijke dood van haar moeder valt Judith, maar ook haar vader en broers, nog steeds zwaar. Judith heeft altijd met het gevoel geleefd dat zij hetzelfde levenspad als haar moeder zou bewandelen. Het besef dat er mogelijk een genetische verklaring was voor haar moeders ziekte en Judith ten gevolge hiervan zelf dus ook een risico had op de ziekte, kon Judith in eerste instantie redelijk gemakkelijk een plek geven in haar leven.

“Als kind zie je je eigen toekomst een beetje hetzelfde als hoe je ouders zijn en ik had mij nooit mijn toekomst ingebeeld (aarzelt) als ouder dan de leeftijd dat ik mijn mama had gezien. Dus euh (aarzelt) ik had, ik weet niet dat zat er zo wel in een beetje zo van.. (aarzelt) Ik was mij heel bewust van het feit dat het zo snel gedaan kon zijn. Niet dat ik daar bang voor was, maar gewoon, ja dat was een deel van mijn leven dus je beseft dat wel.”
(Judith, 27, BRCA1-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 4 op 20.11.2015)

Het besef van de ziekte van haar moeder speelde een belangrijke rol om haar leven ‘voor te stellen’: zo zag ze zichzelf altijd als iemand die niet ouder zou worden dan haar moeder. Met dit in het achterhoofd had Judith een levensplan voor ogen waarin ze ‘op korte tijd’ zo veel mogelijk levensdromen wilde vervullen: eerst een carrière uitbouwen, daarna reizen maken en een relatie aangaan en vervolgens een groot gezin uitbouwen.

Met het ouder worden, het vinden van een relatie, en haar wens om kinderen te krijgen, groeide echter ook het besef dat ze ‘toch iets moest ondernemen’. De zoektocht naar zekerheid, ook al kon die zekerheid betekenen dat ze een zwaar verdict kreeg, was voor Judith op dat moment een belangrijke drijfveer om uiteindelijk de genetische test te doen. Op 25-jarige leeftijd liet ze zich dan genetisch testen. De test wees uit dat ze BRCA-positief is.

“Ik heb de beslissing om mij te laten testen uiteindelijk vrij intuïtief genomen. Ik heb achteraf nog wel gedacht ‘was dat eigenlijk wel een goede beslissing?’, maar ergens ben je op zoek naar informatie en zekerheden, ook al biedt dat [de uitslag] helemaal geen zekerheid. Maar als je weet dat je het kunt weten, dan wil je het weten. Ik wilde dat weten, ik wilde dat aanpakken, ik wilde keuzes maken nu dat het nog kon.”

Judith bevond zich op het moment dat ze besloot om de test te doen op een punt in haar leven waarop ze ‘het verhaal van haar moeder’ in rekening moest brengen in haar leven. Ze wilde ‘keuzes maken nu dat het nog kon’ en nam in die zin haar ‘genetische verantwoordelijkheid’. De specialisten schotelden Judith net na haar positieve uitslag meteen ook de optie van preventiemaatregelen voor en raadden haar aan om chirurgische ingrepen te ondergaan.⁷ Maar net het inzicht na de genetische test dat haar leven aanzienlijk beperkt zou worden door de keuzes die ze nu moest maken, alsook het inzicht dat ze haar vorige levensplan van ‘alle ballen hooghouden’ niet meer zou kunnen volhouden, kon Judith moeilijk accepteren.

“Eigenlijk is mijn leven een beetje stilgevallen op dat moment [na resultaat genetische test]. Je hebt optie A [preventieve operaties] en optie B [regelmatige controles] en ik ging voor optie C die eigenlijk niet bestond (lacht). Goh, ik heb dat eigenlijk niet direct aanvaard, ook al was ik erop voorbereid. Ik wou alles. Ik wou én zekerheid én een gezin starten én genieten van het leven én ik wou... (aarzelt) Ik heb eigenlijk altijd eerst wat carrière willen maken voor dat ik mij ging settelen. Dat gaat niet, hè. Dat gaat gewoon niet. Ik heb dat niet willen aanvaarden. Ik heb altijd alles willen blijven doen. Met het gevolg dat je gewoon stil blijft staan. Dus ik heb gewoon geen keuzes gemaakt. Of gekozen om niet te kiezen misschien, ik weet het niet.”

Met het nemen van haar ‘genetische verantwoordelijkheid’ kwam ook het besef dat niet alles meer mogelijk was. Het kiezen voor de genetische test impliceerde voor Judith dat ze nu verdere keuzes moest gaan maken - keuzes die ze in feite nooit had willen maken. De keuze voor de genetische test ‘dwong’ haar te kiezen. Dat viel haar erg lastig.

“Je merkt gewoon dat het zwaarder en zwaarder wordt. Je probeert je dat niet aan te trekken, je wilt geen angsten hebben maar dat sluimert toch. En dan, nog niet zo heel lang geleden, ik merkte gewoon dat ik dingen niet meer aankon, ik was gefrustreerd, ik was niet gelukkig. Ik had het gevoel dat ik nergens ging geraken. Ik voelde dat ik vastzat. Dan ben ik gaan praten met een psychologe en dan heeft zij mij gezegd van ‘ja Judith, het is simpel, je gaat voor een optie dat niet kan.’ [kiezen om niet te kiezen] En dan dacht ik ‘eigenlijk kan dat wel kloppen.’ Ik had dat inzicht zelf niet eigenlijk. Dat is survival, hè. Je doet gewoon door, maar toen ben ik wel, dat is eventjes diepgaand en dan is dat nadenken, kalmeren en kiezen.”

Uit het fragment met Judith blijkt hoe ze worstelt met het ‘moeten’ maken van keuzes over haar BRCA-mutatie, ze spreekt van een ‘survival’. Ze kent haar verantwoordelijkheden en ze weet dat ze keuzes moet maken, maar het voelde voor haar aan alsof

7 Preventief optreden bij vaststelling van BRCA-mutatie is een optie die sterk wordt aanbevolen in de Belgische genetische centra. Zo blijkt uit brochures van één van België’s grootste genetisch centrum dat voor BRCA1 en BRCA2 mutatie dragers met betrekking tot het risico op borstkanker twee opties worden voorgesteld: ‘*optie 1: medische follow-up*’ en ‘*optie 2: preventieve amputatie van beide borsten met of zonder reconstructie*’ (UZ Leuven, 2012; 2013).

ze niet in staat was om daarmee om te gaan. De ervaringen van Judith tonen aan dat genetica niet zomaar ‘binnenvalt’ in het leven van respondenten. Het eigenlijke testen gebeurt niet in een ‘vacuüm’: ervaringen met ziekte van familieleden maken dat ‘het genetische’ al voor het eigenlijke testen meespeelt in de manier waarop mensen hun leven inzetten en plannen. Andere levensplannen, zoals carrière maken, kinderen krijgen enzovoort worden ingevuld met ‘het genetische’ in het achterhoofd, terwijl diezelfde gebeurtenissen ook doorheen het genetische traject kunnen lopen en dat traject kunnen doorkruisen. Het mag dan wel lijken alsof het kiezen voor een genetische test een apart onderdeel is van iemands leven, op een specifiek moment in iemands leven, maar het verhaal van Judith toont aan dat er al heel wat ‘voorwerk’ verricht is om het genetische een plek in het leven te geven. De keuze om de eigenlijke test te doen en de werkelijke consequenties hiervan ‘onder ogen te zien’ kan dan ook voor velen zwaar vallen.

Judiths verhaal toont verder ook aan dat de verantwoordelijkheid niet stopt na de genetische test. Aan de ene kant voelt Judith dat haar risico op kanker toeneemt naarmate ze ouder wordt. Haar moeder kreeg namelijk op haar 34^{ste} eierstokkanker en die leeftijd verminderd met een vijftal jaren beschouwt Judith als het moment waarop ze zeker preventief zal moeten optreden omdat haar eigen risico ‘te groot wordt’.⁸ De keuze om preventieve maatregelen te nemen wordt voor Judith echter bemoeilijkt doordat ze andere levenskeuzes en verantwoordelijkheden noodgedwongen opzij moet schuiven. Een ovariëctomie betekent namelijk onherroepelijk dat ze geen kinderen zal kunnen krijgen op natuurlijke wijze. Met het kiezen voor de genetische test steken er met andere woorden nieuwe besognes de kop op, er moeten keuzes gemaakt worden over het verdere leven en dat zorgt voor wat Halpin (2017) ‘*genetic suffering*’ noemt. In zijn studie naar Huntington mutatie dragers beschrijft Halpin deze ervaringen in het licht van genetische kennis als een specifieke vorm van ziekte-ervaring. Een belangrijke conclusie in Halpins studie is dat genetica en het genetische testen, in tegenstelling tot het discours van ‘genetische verantwoordelijkheid’ van Novas en Rose (2000) niet activerend en hoopgevend is, maar eerder zorgt voor een verminderde handelingsmogelijkheid en verontrustende onzekerheid. En dat is wat we ook zien bij Judith. Ze was door de genetische test lange tijd niet meer in staat om beslissingen te nemen en voort te gaan met haar leven. De genetische kennis en de consequenties ervan verlamden haar als het ware.

Soortgelijke worstelingen zien we ook bij andere respondenten uit onze studie. Catherine is 47, samenwonend en heeft twee kinderen. Haar twee zussen kregen borstkanker. Ze vond het, naar eigen zeggen, vanuit haar medische achtergrond zinvol om te achterhalen of ze zelf een verhoogd risico heeft op kanker. Na de test kreeg ze te horen dat ze drager is van het BRCA1-gen.

8 De ervaring van andere familieleden van dichtbij te hebben zien lijden of zelfs sterven aan kanker blijkt ook bij de vrouwelijke BRCA-mutatie dragers in Hesse-Biber's studie uit 2014 samen te hangen met de keuze voor specifieke (ingrijpende) preventieve maatregelen.

“Het kwam niet als een verrassing. Natuurlijk, als je dan zelf drager bent, is dat even slikken, ‘en nu?’ Je weet ook dat als je daar iets aan wil doen, dat dat toch wel emotioneel zwaar is, die beslissing dat je moet nemen. Zeer zwaar. Je kunt er wel van alles aan doen, maar, wanneer beslis je dat? Hoe doe je dat? Ik heb nu ook al vernomen van mijn nicht dat zij dat ook wel moeilijk vindt om te beslissen. Wat ga ik daar nu mee doen?”
(Catherine, 47, BRCA1-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 15 op 28.01.2016)

Ook respondent Sofie (28 en samenwonend met haar partner) geeft aan dat ze blij is te weten dat ze BRCA2-gendrager is, maar die kennis zorgt ook bij haar voor veel zorgen en last.

“Het is gewoon niet tof dat ik moet nadenken over bepaalde dingen waar andere mensen niet over hoeven na te denken. Dat vind ik zelf wel een nadeel voor mezelf persoonlijk. Maar ja, het voordeel is dat ik het weet. Ik bedoel, andere mensen krijgen gewoon kanker, pech.”
(Sofie, 28, BRCA2-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 14 op 25.01.2016)

Toen Sofie in het genetisch centrum ingelicht werd over de positieve testuitslag, besepte ze meteen dat dit grote gevolgen zou hebben voor haar leven.

“Oei, lap! Ga ik nu kanker krijgen?” Dat is dan wel het eerste wat in je hoofd speelt, of bij mij toch. Ik denk dat heel veel mensen eerst aan hun kinderen denken maar ik heb nog geen kinderen en bij mij is dat dan ja van ‘Shit!’ en zo van ‘hoo (benadrukt), dit maakt het allemaal veel moeilijker. Moest dat nu niet...’ (aarzelt) Het was veel gemakkelijker als dat nu negatief was en je je nergens iets van moest aantrekken.”

Sofie krijgt door haar positieve uitslag een bijzondere status: ze wordt plots een ‘*patient-in-waiting*’ (Timmermans & Buchbinder, 2010). Ze bekleedt nu een positie tussen gezondheid en ziekte. Uit andere studies blijkt ook dat BRCA-mutatiedragers permanent in een wachtstatus verkeren (Hesse-Biber, 2014b), in onzekerheid zitten (Dean, 2016) en leven met het zwaard van Damocles boven het hoofd (DiMillo et al., 2013). Eerst moeten ze wachten op de test, vervolgens wachten ze op de uitslag en als die positief is, dan wachten ze als het ware op symptomen van kanker. Maar zoals we reeds aangetoond hebben, is het niet uitsluitend de onzekerheid om ziek te worden die het lastig maakt om met BRCA te leven. De talloze keuzes en dilemma’s die met de wachtstatus gepaard gaan, resulteren in ‘genetisch getob’.

Niet enkel voor personen die nog geen kanker gekregen hebben, ook voor de ‘symptomatische’ mutatie dragers blijkt de genetische test voor geworstel te zorgen. Elke is 37 jaar en is herstellende van borstkanker. Dat ze op die jonge leeftijd kanker kreeg, ondanks haar gezonde levensstijl, kon Elke maar moeilijk vatten. Daarom ging ze zelf op zoek naar een verklaring, waarbij na een genetische test bleek dat ze drager is van een BRCA2-mutatie.

“Dat de genetische test positief was, was wel even schrikken maar langs de andere kant besepte ik ook wel ‘ok ja, nu begrijp ik het, vanwaar het [de borstkanker] komt, waarom ik

het gekregen heb.’ En dan had ik ook meteen wel schrik voor mezelf omdat (aarzelt) iedereen kent het borstkankerrisico maar er zijn ook nog andere risico’s aan verbonden. Ik had eigenlijk mijn verhaal van borstkanker een beetje proberen af te sluiten. Ik ging ook terug beginnen werken. Ik was eigenlijk ook aan het proberen om mijn leven terug op te bouwen, na de put van al die toestanden [kanker]. Dat was dan wel een zware slag, het idee dat het niet gaat stoppen. Het is een verhaal dat je voor de rest van je leven gaat meedragen. Als het niet voor mij is, dan is het voor de kinderen (aarzelt). Ik heb ook meteen aan mijn familie gedacht.”

(Elke, 37, BRCA2-mutatiedrager, symptomatisch, INT. 28 op 15.04.2016)

Het besef dat haar positieve genetische test onvermijdelijk betekent dat ze het kanker verhaal haar hele leven zou moeten meedragen, was naar eigen zeggen voor Elke ‘een zware klap’.

De voorgaande ervaringen maken duidelijk dat het opnemen van verantwoordelijkheid gepaard gaat met vele zorgen en bekommernissen. Deze consequenties trekken zich niet enkel door naar keuzes voor de respondenten zelf maar ook naar keuzes richting familie en kinderen, zoals we hierna aanduiden.

‘Ik heb een redderscomplex’: dilemma’s bij het nemen van verantwoordelijkheid naar anderen

Doorheen het testproces en alles wat daaraan gekoppeld is, draait het niet enkel om het individu. Genetische informatie houdt in wezen ook altijd informatie in over de familie van dat individu (Horstman & Finkler, 2011). Met de keuze om genetisch te testen, worden de respondenten zich dus ook bewust van een andere vorm van verantwoordelijkheid, namelijk die naar familieleden toe. Deze familiale verantwoordelijkheid gaat ook gepaard met vele dilemma’s en geworstel bij onze respondenten.

Evi, een 42-jarige moeder van drie jonge kinderen, liet zich als eerste van haar familie testen voor de BRCA-mutaties. Haar moeder stierf, na een lange strijd, aan borstkanker en toen de verhalen van Angelina Jolie en andere lotgenoten in de media verschenen, besliste Evi ondanks veel twijfels om toch een genetische test te doen. Vrijwel meteen na het krijgen van de positieve uitslag besepte ze dat dit niet enkel een impact had op zichzelf, maar ook op de zussen en broers van haar moeder en diens gezinnen. De keuze om hen op de hoogte te brengen van het verschrikkelijke nieuws dat ze zelf gekregen had, maakte ze, naar eigen zeggen, ‘zonder al te veel over na te denken’.

“Ik heb het hen meteen verteld. Ik heb mijzelf hier ook in leren kennen, ik heb blijkbaar een redderscomplex (lacht). Ik wist het nog maar pas en op de weg naar huis waar ik mijn man dus in drie seconden heb vermeld wat er aan de hand was, zei ik ‘ik moet hen en hen [familie] bellen, want ze zijn aan het doodgaan.’ Ik zat er onmiddellijk in.”

(Evi, 42, BRCA2-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 21 op 22.02.2016)

Evi kiest voor openheid naar haar familie toe.⁹ Vanuit wat ze zelf ‘een redderscomplex’ noemt, was het voor Evi vanzelfsprekend dat ze haar familie meteen zou inlichten. De reacties van enkele familieleden op haar e-mail hierover tonen echter dat ze liever niet op de hoogte gebracht waren.

“Ze [bepaalde familieleden] waren wel boos, een aantal waren boos, diegene die het dichtst bij mij stonden. Ze waren zo eerlijk om te zeggen: ‘ik heb dat gelezen [e-mail], ik heb dat direct verwijderd. Het is niet uw recht om zo in mijn leven binnen te komen.’”

Hoe voelde je je daarbij?

“Ik was heel verdrietig. Ik heb daar heel erg mee geworsteld en dan over nagedacht ‘wat had ik dan eigenlijk wel verwacht?’”

Evi’s verantwoordelijkheid naar familieleden blijkt dus complexer en lastiger dan ze op voorhand vermoedde. Naast het feit dat sommige familieleden liever niet op de hoogte gebracht worden van een genetische aandoening, stelt zich vaak nog een bijkomend dilemma. Soms blijkt het omwille van slechte relaties tussen familieleden niet mogelijk om hen in te lichten. Roos, een 37-jarige BRCA1-mutatiedraagster bij wie de mutatie na borstkanker op jonge leeftijd vastgesteld werd, voelde zich erg verantwoordelijk om haar familieleden te informeren. Er stelde zich echter het volgende probleem:

“Het probleem is dat mijn vader één zus heeft waar hij geen contact meer mee heeft. Zij is dus niet ingelicht. Dokters mogen dat ook niet doen want dat is beroepsgeheim, maar daar zit een probleem. Misschien is mijn tante ook al ziek geworden of helemaal niet, dat weten we niet. Maar zij heeft niet die informatie gekregen. Of misschien is zij wel ooit voor mij ziek geweest en heeft zij die informatie niet naar ons doorgespeeld. Dat is echt een probleem waar dat ze momenteel geen oplossing voor hebben.”

(Roos, 37, BRCA1-mutatiedrager, symptomatisch, INT. 10 op 20.01.2017)

Omwille van een persoonlijke vete in de familie kan Roos tot haar spijt haar familieleden niet informeren.¹⁰ Opnieuw zien we hoe de verantwoordelijkheid over het genetisch testen het dagdagelijkse leven doorkruist en het niet kunnen verenigen van beide zorgt voor geplaagd bij Roos.

Waar Lemke (2013) de verantwoordelijkheid naar familieleden beschrijft als het ‘informeren’ van familieleden, worstelen onze respondenten ook met de inschatting hoever deze verantwoordelijkheid reikt. Evi’s broer bijvoorbeeld kiest ervoor om zich

9 Sociologisch onderzoek heeft aangetoond dat die keuze voor open dialoog doorgaans als de te prefereren optie beschouwd wordt door betrokken personen (Arribas-Aylon, Sarangi & Clarke, 2014).

10 In bepaalde landen, zoals in Australië, is het wettelijk toegestaan dat genetici of zorgverleners biologische verwanten van het geteste individu zonder zijn of haar toestemming of tussenkomst op de hoogte brengen van het nieuws (Gilson, Hemer, Chur-Hansen & Shona, 2015). Belgische genetische centra verplichten geteste individuen niet om familieleden in te lichten, maar ze bieden wel ondersteuning, bv. door middel van een standaardbrief (Evers-Kiebooms & Welkenhuysen, 2005).

niet te laten testen. Hij vindt het pas zinvol om de test te doen wanneer zijn kinderen de leeftijd van 18 bereikt hebben, het moment waarop zijn kinderen in België een genetische test mogen doen.¹¹ Evi vindt haar broers keuze erg moeilijk te aanvaarden omdat niet alleen zijn kinderen, maar op dit moment hijzelf ook een verhoogde kans heeft op prostaatkanker.

“Ik ben diegene die hem altijd heeft moeten mailen, ik heb hem die slides van dat eerste congres ook doorgestuurd als het over BRCA en mannen ging. Mannen willen het eigenlijk allemaal niet weten. Het zijn de vrouwen in hun buurt die hen aanzetten om ermee om te gaan of om actie te ondernemen. Ik heb alles wat ik heb gehoord van de dokters van symptomen aan hem doorgezegd. ‘Als je dat en dat voelt, meteen naar de dokter gaan. Niet twijfelen’. Ik ben daar wel ongerust over, ja. Ik ben nog niet ongerust over mijn kinderen, dat zal dus later wel komen. Ik ben nu ongerust over mijn broer.”

(Evi, 42, BRCA2-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 21 op 22.02.2017)

Evi probeert hier actief de beslissing van haar broer te beïnvloeden. Haar verantwoordelijkheid reikt hier dus verder dan het louter ‘informereren’. Zijn reactie toont echter aan dat ook deze verantwoordelijkheid complex is en op weerstand kan botsen. Deze verantwoordelijkheid naar anderen toe en het geworstel errond tonen eveneens dat genetica geen ‘einde’ verhaal is. Zo ook bij Jessica. Ze heeft net als twee van haar zussen en haar moeder een mutatie in het BRCA1-gen.

“Het moment dat je denkt ‘ik kan het een beetje loslaten’ begin je te denken aan je kinderen, begin je te denken aan familie, mijn zus nu. Het blijft altijd een rol spelen. Het is niet zo dat als je je probleem, als je het al als een probleem kan zien, hebt aangepakt door de operatie te laten doen, dat het stopt. Je blijft het BRCA-gen je hele leven (aarzelt) meedragen. Dat is een draad die door je leven sijpelt. Het is niet dat je hem doorknipt zoals je je borsten preventief laat wegnemen hé.”

(Jessica, 44, BRCA-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 5 op 30.11.2016)

Zoals Jessica het omschrijft: het BRCA-gen is een rode draad die doorheen het leven loopt. Een bijzondere verantwoordelijkheid die ze hier aanhaalt, is de zorg om haar twee kinderen. De gedachte dat één van hen hetzelfde zou moeten doormaken, valt haar zwaar. De verantwoordelijkheid die respondenten voelen naar de familie toe reikt ook naar (toekomstige) kinderen. Dit wordt door Lemke (2013) als ‘reproductieve verantwoordelijkheid’ beschreven. In het laatste onderdeel gaan we hier verder op in.

11 Evers-Kiebooms & Welkenhuysen (2005) stellen dat die grens niet bindend is in België, maar in de klinische praktijk is er wel een consensus dat een individu de beslissing om zich te laten testen voor een genetische aandoening geïnformeerd en autonoom moet kunnen nemen en doorgaans wordt aangenomen dat dit pas kan wanneer het individu volwassen is.

‘Het potteke’ en zijn gevolgen: dilemma’s over reproductieve verantwoordelijkheid

Mutaties in het BRCA-gen hebben een autosomaal dominante overerving, dat wil zeggen dat elk kind van een BRCA-mutatiedrager 50% kans heeft om de mutatie van de ouder over te erven. In de interviews bestempelen respondenten het feit dat ook hun kinderen mogelijk drager zijn als de moeilijkst te aanvaarden consequentie van het weten van de mutatie. Respondenten hopen dan ook angstvallig dat hun (toekomstige) kinderen niet aan het risico blootgesteld zullen worden.

Ellen is 39, gehuwd en heeft twee zoontjes. Ze heeft pas enkele jaren na de geboorte van haar kinderen een genetische test laten doen. Deze bleek positief. Ellen had al sinds ze haar grootmoeder zag lijden aan eierstokkanker ‘een buikgevoel’ dat haar hetzelfde zou kunnen overkomen. Wanneer haar in het interview wordt gevraagd naar het gen en wat dat kan betekenen voor haar kinderen, begint Ellen te huilen:

“(Emotioneel) Ik voel me niet verantwoordelijk dat ik dat [de mutatie] heb maar ik vind het wel erg dat mijn zonen het [het doen van de test en de consequenties die met een positieve uitslag gepaard gaan] ook gaan moeten doormaken. Of ik zou het nog erger vinden dat ze zouden ziek worden. Ik wou het vooral weten voor mijn kinderen. Ook voor mezelf en ik zou niet gewild hebben dat ze moesten meemaken dat ik ziek werd.”

(Ellen, 39, BRCA1-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 2 op 14.11.2015)

Enerzijds wilde Ellen weten of ze drager was zodat ze haar kinderen kan behoeden voor het hebben van een zieke moeder. Anderzijds wilde ze het ook weten om preventief te kunnen optreden voor zichzelf. Ondanks de preventieve maatregelen om haar eigen risico in te perken, blijft de BRCA-mutatie een invloed uitoefenen op Ellens leven. Haar kinderen hebben namelijk zelf ook een kans van een op twee om mutatie drager te zijn. De impact die het op het leven van haar kinderen kan hebben, bijvoorbeeld dat zij in de toekomst bij het krijgen van kinderen voor een andere dan de natuurlijke weg zouden moeten kiezen, vindt Ellen moeilijk te aanvaarden en dat maakt ook dat ze net wanneer het over hen gaat zeer emotioneel wordt. Ellen heeft op dit moment ook het gevoel dat haar zonen nog te jong zijn, ze zijn 9 en 11 jaar oud, om hen al in te lichten over hun eigen risico’s. Haar man en zijzelf wachten ‘totdat de kinderen er klaar voor zijn’ om hun te vertellen wat er in de familie speelt.

Heel wat van onze respondenten kregen zoals Ellen kinderen op de natuurlijke wijze. Voor sommigen was dat een bewuste keuze, anderen hadden het liever anders gedaan maar waren op het moment van de kinderwens niet op de hoogte van de genetische aandoening of andere opties waren toen niet voorhanden of werden niet voorgesteld. Ouders bij wie de kinderwens nog niet (volledig) vervuld is, hebben immers vrij recent nog een extra keuzemogelijkheid voorgeschoteld gekregen: kinderen krijgen via pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) in combinatie met IVF of ook wel ‘embryo-

selectie' genoemd.¹² Deze techniek maakt het mogelijk voor ouders om kinderen te krijgen die zeker geen mutatie in één van de BRCA-genen hebben.

Over het algemeen werd de mogelijkheid van PGD door onze respondenten positief onthaald. Toch brengen ze enkele belangrijke dilemma's naar voren over deze reproductieve technologie. Zo kan het proces erg belastend zijn. Carol, een 36-jarige BRCA1-mutatiedraagster, kreeg de positieve uitslag van de genetische test na een periode waarin ze meerdere miskramen had.

"Mijn nicht had dan ook verteld 'je hebt de mogelijkheid om die embryoselectie te laten doen.' (aarzelt) Zodat dat eigenlijk niet door wordt gegeven. En ja, wij hadden toen de kans om dat te doen maar met die miskramen waren we daar ook totaal niet mee bezig. Dat je denkt 'als je dat er ook nog moet bijnemen', dat was emotioneel te moeilijk."
(Carol, 36, BRCA1-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 8 op 14.01.2017)

Het proces van PGD is emotioneel lastig om te doorstaan, maar wat er nog bijkomt, is dat dit als gevolg kan hebben dat andere verantwoordelijkheden, zoals het nemen van preventieve maatregelen voor zichzelf, uitgesteld moeten worden. Judith, de zwangere vrouw die we hiervoor al introduceerden, besloot na lang geworstel om op natuurlijke wijze zwanger te worden en dus het risico te nemen dat haar kind ook een mutatie in het BRCA1-gen heeft, zodat ze alsnog tijdig de nodige preventieve maatregelen voor zichzelf kan nemen.

"Ik heb gelukkig in tussentijd [in de periode tussen de test en het interview] iemand leren kennen, een relatie gestart (aarzelt). Dat ging goed en hij zag het dan ook nog zitten om snel aan kindjes te beginnen. Dus dan zijn we dat pad ingeslagen. Nu denk ik dat ik niet langer dan mijn 29 kan wachten om mij te laten opereren. Dus dat is dan de keuze: proberen om mijn kinderwens te vervullen voordat ik me laat opereren."
(Judith, 27, BRCA1-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 4 op 20.11.2015)

Daarnaast tonen de interviews ook dat de kennis over de mogelijkheid van PGD erg confronterend kan zijn. Respondente Andrea is 25 en weet sinds kort dat ze drager is van een BRCA2-mutatie. Andrea heeft momenteel nog geen relatie en kinderen zijn nog niet aan de orde, maar ze heeft voor de toekomst wel een kinderwens. Hoe ze die kinderen dan zal krijgen, weet ze ook al, namelijk via 'het potteke'. Hiermee bedoelt ze dus via PGD en IVF. Echter, wanneer het even later gaat over haar ouders, maakt ze de volgende bedenking:

12 PGD is een techniek waarbij, in combinatie met In-vitro Fertilisatie (IVF), onderzocht kan worden of de in vitro ontstane embryo's al dan niet een bepaalde mutatie hebben (Wu, Whiteford & Cameron, 2014). Vervolgens kan dan een embryo zonder de mutatie teruggeplaatst worden bij de moeder. Voordat deze techniek ontwikkeld werd, konden ouders die geen kind met een BRCA-mutatie op de wereld wilden zetten enkel kiezen voor zwangerschapsafbreking, adoptie, donorconceptie of kinderloos blijven.

“Ik vind dat eigenlijk een beetje eng. Waarom? Omdat mijn mama een beetje hetzelfde is als mij. Zij heeft ook zoiets van ‘moest ik dat hebben geweten [dat haar man BRCA2-mutatiedrager is] ik zou het via het potteke hebben gedaan.’ Dat kon toen waarschijnlijk nog minder, maar dan denk ik ‘ooww crap! Dan was ik er wel niet geweest, moeder!’ Het is wel eng om te beseffen dat je er niet zou zijn geweest, moest je een generatie teruggaan. Dus denk ik dan ‘ik ben zo een fantastische dochter. Wie weet mis ik wel zo een fantastische dochter omdat ik zeg ‘ja maar jouw gen zit niet fatsoenlijk.’”

(Andrea, 25, BRCA2-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 12 op 23.01.2017)

Deze bedenking maakt haar eigen keuze voor PGD meteen ook minder vanzelfsprekend. De idee om embryo's met een mutatie in het BRCA-gen weg te selecteren, doet respondenten reflecteren over hun eigen leven en of dat het al dan niet waard is om geleefd te worden. Bovendien lijkt de mogelijkheid om de mutatie uit te selecteren via PGD te impliceren dat wanneer een mutatiedrager niet voor deze optie gaat, hij of zij in feite wel verantwoordelijkheid en/of schuld treft aan het overdragen van de mutatie. Carol, de moeder van drie zonen die na enkele miskramen omwille van de duur van het PGD-proces voor natuurlijke zwangerschappen koos, kijkt terug op de beslissing van enkele jaren geleden.

“Ik voel naar mijn kinderen toe dat ik daar nu achteraf, nu dat ze er zijn en dat alles goed verlopen is, dat ik toch zo een beetje de schuld voel van ‘ik had iets kunnen doen, ik had het kunnen stopzetten. Ik had ervoor kunnen zorgen dat ze het niet hadden.’ Over het doorgeven van het gen voel ik mij (aarzelt), ik vind niet dat je je daar schuldig over mag voelen. Dat is het lot, dat weet je niet. Het kan ook zijn dat ik iets anders heb doorgegeven. Maar over het weten er niks aan te hebben gedaan [via PGD], daar voel ik mij wel schuldig over, ja.”

(Carol, 36, BRCA1-mutatiedrager, asymptomatisch, INT. 8 op 14.01.2017)

Ze geeft aan dat ze zich in feite niet schuldig zou ‘mogen’ voelen over het eventuele overdragen van de mutatie naar kinderen. Echter, de mogelijkheid van PGD maakt wel dat ze had kunnen voorkomen dat de genetische ziekte naar de volgende generatie overgedragen kan worden. Vandaar dat ze zich toch schuldig voelt. Dit laat zien dat de mogelijkheid van PGD een nieuwe extra verantwoordelijkheid met zich meebrengt en dat ook dit weer lastig om dragen is voor respondenten. In de studie van Quinn et al. (2010) blijkt voorts dat de nieuwe mogelijkheid van PGD bij BRCA-mutatiedragers impliceert dat er een verschuiving komt in wat als het ‘meest moreel verantwoorde gedrag’ gezien wordt. ‘Niet kiezen voor PGD’ wordt in die zin *linea recta* als ‘onverantwoord gedrag’ beschouwd. Toen de mogelijkheid van PGD nog niet bestond, was het met andere woorden veel meer vanzelfsprekend om kinderen te krijgen op natuurlijke wijze. De extra optie om via PGD reproductieve verantwoordelijkheid te nemen gaat gepaard met nieuwe dilemma's en keuzestress, of zoals Quinn et al. (2010) het zo treffend formuleren: “*When too many choices are just as bad as one*” (p. 2473).

Waar in Lemkes (2013) studie de reproductieve verantwoordelijkheid slaat op het overdragen van de mutatie naar (toekomstige) kinderen, toont onze studie aan dat deze vorm van genetische verantwoordelijkheid meerdere aspecten behelst waarbij

verantwoordelijkheden elkaar kunnen doorkruisen en voor nieuwe dilemma's zorgen. Zo kunnen vrouwen zich schuldig voelen over het feit dat hun kinderen mogelijk met een zieke moeder moeten leven. Ook worstelen de respondenten met de keuze van PGD, en dan vooral met de keuze om het niet te doen of uit te stellen om preventieve maatregelen voor zichzelf te nemen. Tot slot voelden ze zich soms ook schuldig omdat hun kinderen mogelijk met dezelfde consequenties van het BRCA-dragerschap geconfronteerd zullen worden.

Conclusies

In navolging van studies in de sociologie van genetica (o.a. Geelen et al., 2011; Huniche, 2003; Latimer, 2015; Timmermans & Buchbinder, 2010) over de omgang met genetische informatie werd in dit artikel ingezoomd op de manier waarop individuen met een BRCA-mutatie omgaan met 'verantwoordelijke keuzes' in het licht van die genetische kennis. Uit onze studie blijkt dat respondenten behoorlijk worstelen met de keuzes, dilemma's en beperkingen die het al dan niet opnemen van verantwoordelijkheden rond genetische kennis behelzen. De resultaten werden beschreven aan de hand van Lemkes typologie van 'genetische verantwoordelijkheid'. We hebben in dit artikel aangetoond dat Lemkes dimensies van genetische verantwoordelijkheid mits enkele uitbreidingen ook bij onze respondenten aanwezig waren. De nadruk in dit artikel lag voorts op de manier waarop respondenten met deze verantwoordelijkheden omgaan in het dagdagelijkse leven en hoe dit voor 'genetisch getob' zorgt. Verantwoordelijkheid voor de eigen gezondheid en een genetische test doen betekent bijvoorbeeld dat het individu bij een positieve uitslag in angst en onzekerheid leeft om kanker te krijgen, waarbij hij of zij een 'wachtstatus' ervaart tussen gezond zijn en ziekte. Om die angsten dan weer in te tomen, kiezen respondenten om preventief op te treden, maar ook deze preventieve maatregelen kunnen gepaard gaan met grote dilemma's. Niet enkel het nemen van elke verantwoordelijkheid afzonderlijk is lastig voor respondenten, maar ook de combinatie van verantwoordelijkheden of het gebrek aan kunnen combineren, doet ze verder worstelen. Verantwoordelijkheden doorkruisen elkaar voortdurend. Zoals we zagen, is de urgentie van preventief optreden bijvoorbeeld soms zo hoog dat het niet meer mogelijk is om 'reproductieve verantwoordelijkheid' te nemen en te opteren voor PGD, waarbij respondenten achterblijven met schuldgevoelens omdat ze de mutatie mogelijk overgedragen hebben aan hun kinderen. Of omgekeerd, het kiezen voor PGD zorgt ervoor dat vrouwen een als noodzakelijk aanvoelde ovariëctomie moeten uitstellen en vervolgens in ongerustheid leven over hun eigen gezondheid. Bovendien doorkruisen deze genetische verantwoordelijkheden niet enkel elkaar maar ook de andere levensplannen die mensen voor ogen hebben en ook dat vergt veel 'mensenwerk' om dit een plek te geven. Vaak worden respondenten verplicht om keuzes te maken voor zichzelf of voor anderen daar waar ze in feite liever niet hadden willen kiezen. Het besef dat niet alles meer mogelijk is in het leven en

dat er voortdurend rekening gehouden zal moeten worden met de BRCA-mutatie, valt hun in die zin zwaar.

De respondenten in deze studie nemen met betrekking tot hun genetisch dragerschap op vele vlakken wel degelijk hun verantwoordelijkheid, of zoals Lemke stelt: “*the idea of genetic medicine cannot be separated from techniques of governing the self and others*” (2013, p. 80). De verschillende keuzemogelijkheden en dilemma’s bij het nemen van die verantwoordelijkheden voelen echter niet altijd aan als ‘emanciperend’ of ‘empowerend’ maar eerder als geploeter en geworstel in het leven met de BRCA-mutatie. Dit ‘genetisch getob’ dat we vaststellen bij onze BRCA-mutatiedragers is in lijn met de idee van ‘*genetic suffering*’ die Halpin (2017) recentelijk conceptualiseerde in zijn studie bij Huntington-mutatiedragers. Het gaat hierbij om een specifieke vorm van ‘*suffering*’, een unieke vorm van beleefde ziekte-ervaring die verschilt van de ziekte-ervaring op basis van louter symptomen. ‘*Genetic suffering*’ verwijst hier naar de onvoorziene gevolgen van het in aanraking komen met genetische kennis en technologieën. Dit behelst de (onbedoelde) psychosociale impact die genetica heeft op de ziekte-ervaring, naast de fysieke en cognitieve symptomen van de ziekte. In navolging van Halpin (2017) zien we bij onze BRCA-mutatiedragers dat het maken van verantwoorde keuzes gepaard gaat met heel wat ‘genetisch getob’ en pragmatische hindernissen. Inzicht hebben in je genetisch risico zorgt bij deze personen voor keuzestress, voortdurende onzekerheid en een beperkt handelingsvermogen, wat vervolgens kan resulteren in een gevoel van verlamming (‘kiezen om te kiezen’; ‘*when too many choices are just as bad as one*’). Deze ziekte-ervaringen staan in schril contrast met de in deze context vaak gehoorde gedachtegang ‘*knowledge is power*’, die ook door Angelina Jolie aangehaald werd.

Met deze conclusies voor onze studie in het achterhoofd is het belangrijk om kort terug te blikken naar bestaand sociologisch onderzoek naar het leven met een genetische aandoening en genetische verantwoordelijkheid, ook bij andere ziektebeelden (d’Agincourt-Canning, 2006; Downing, 2005; Etchegary et al., 2009; Hallowell, 1999; Hesse-Biber, 2014a, 2014b; Quinn et al., 2010; Weiner, 2011). Onze bevindingen liggen in lijn met recent sociologisch onderzoek bij BRCA-mutatiedragers waarin gelijkaardige thema’s gedocumenteerd worden (Hesse-Biber 2014a, 2014b; Dean, 2016; DiMilio, 2013; Quinn et al., 2010). In haar studie over genetische verantwoordelijkheid bij personen met familiale hypercholesterolemie (FH) komt Weiner (2011) echter tot een andere conclusie, namelijk dat de idee van genetische verantwoordelijkheid wellicht ‘*overplayed*’ is. FH-respondenten voelen zich wel verantwoordelijk voor hun eigen gezondheid en nemen bijvoorbeeld medicatie om hun cholesterolgehalte op pijl te houden, maar veel ruimer dan dit reiken deze gevoelens niet. De respondenten in Weiners studie percipieerden de genetische ziekte als ‘*behandelbaar, beheersbaar en niet ernstig genoeg*’ (p. 1765) om in rekening te brengen bij bijvoorbeeld reproductieve keuzes. In het ziektebeeld zit wellicht een belangrijk verschil met onze respondenten. Voor BRCA-mutatiedragers is de inschatting van het risico op kanker groter, zeker wanneer meerdere familieleden al door kanker getroffen zijn, en zijn er tegelijkertijd veel meer keuzemogelijkheden voorhanden (bv. keuze tot mastectomie, regelmatige controles, PGD). Net de mogelijkheid van deze preventie-opties en de effectiviteit ervan in het

verminderen van het risico geeft de nodige onzekerheid, dilemma's en veel keuzestress. De nieuwe mogelijkheid van embryoselectie via PGD die recentelijk aan BRCA-mutatiedragers voorgelegd werd, maakt dit soort van 'genetic suffering' verder duidelijk.

Omgaan met genetica baart in die zin zorgen, en deze zorgen zijn ook niet zomaar van de baan geschoven. Dit 'genetisch getob' bij onze BRCA-mutatiedragers is in feite een werk van lange adem, waarbij het niet altijd mogelijk is om genetica een plek te geven in hun leven. Uit een gelijkaardige studie van Geelen et al. (2011) naar het leven in families met hypertrofische cardiomyopathie blijkt dat de impact van genetica op deze families in wezen minder groot is dan een aantal decennia geleden voorspeld werd. Mits het nodige 'balanceringswerk' slagen deze families erin om genetica een plaats te geven, net zoals ze als familie ook een plaats trachten te geven aan andere voorvallen of problemen. In onze studie met BRCA-mutatiedragers zien we dat genetica toch wel een behoorlijke psychosociale impact heeft en blijft hebben op het dagdagelijkse leven. Doorheen de jaren worden onze respondenten voor een resem aan keuzes met betrekking tot de omgang met genetische informatie geplaatst en het telkens opnieuw geconfronteerd worden en maken van nieuwe keuzes is een bijster lastig proces. Genetica is hier geen apart onderdeel van het leven, het is als het ware een rode draad die door het leven loopt, zoals onze respondente Jessica het zo treffend formuleerde.

Deze vaststellingen over de sociale ramificaties van het leven met genetische kennis blijven prangend, zeker in het licht van de meest recente ontwikkelingen in genomics, denk hierbij aan Whole Exome Sequencing (WES) en Whole Genome Sequencing (WGS). De informatie die geproduceerd wordt bij technieken als WES en WGS is complexer en meer onzeker dan de uitslag van een BRCA-test (Thiffault & Lantos, 2016; Stivers & Timmermans, 2016). Zal dit zorgen voor nog meer 'genetisch getob' of zijn mensen net omwille van de hogere onzekerheid van *sequencing*-resultaten beter in staat deze kennis te behappen in het dagelijkse leven? In het licht van deze nieuwe ontwikkelingen vragen de resultaten uit onze studie over het 'genetisch getob' bij BRCA-mutatiedragers om blijvende waakzaamheid bij het vele 'mensenwerk' dat moet gebeuren om genetische kennis sociaal te behappen en een plek te geven. In de sociale omgang met genetica dienen we als samenleving zorg te dragen voor wat zorgen baart.

Bibliografie

- Armstrong, K., Weiner, J., Weber, B. & Asch, D.A. (2003). Early adoption of BRCA1/2 testing: who and why. *Genetics in Medicine*, 5(2), 92-8.
- Arribas-Ayllon, M., Sarangi, S. & Clarke, A. (2014). *Genetic testing. Accounts of autonomy, responsibility and blame*. New York: Routledge.
- Bernard, H.R. & Ryan, G.W. (2010). *Analyzing qualitative data: Systematic approaches*. Los Angeles: Sage.
- Bombard, Y., Penziner, E., Suchowersky, O., Guttman, M., Paulsen, J.S., Botorff, J.L. & Hayden, M.R. (2008). Engagement with genetic discrimination: concerns and experiences in the context of Huntington disease. *European Journal of Human Genetics*, 16(3), 279-89.

- Britten, N. (2008). Qualitative interviews. In C. Pope & N. Mays (Ed.), *Qualitative research in health care*. Massachusetts: Malden Blackwell.
- Clarke, A., Sarangi, S. & Verrier-Jones, K. (2011). Voicing the lifeworld: parental accounts of responsibility in genetic consultations for polycystic kidney disease. *Social Science & Medicine*, 72(11), 1743-51.
- Cox, S.M. & McKellin, W. (1999). 'There's this thing in our family': predictive testing and the construction of risk for Huntington disease. *Sociology of Health and Illness*, 21(5), 622-46.
- d'Agincourt-Canning, L. (2006). Genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: responsibility and choice. *Qualitative Health research*, 16(1), 97-118.
- Dean, M. (2016). "It's not if I get cancer, it's when I get cancer": BRCA-positive patients' (un)certain health experiences regarding hereditary breast and ovarian cancer risk. *Social Science & Medicine*, 163(August), 21-7.
- DiMillo, J., Samson, A., Thériault, A., Lowry, S., Corsini, L., Verma, S. & Tomiak, E. (2013). Living with the BRCA genetic mutation: an uncertain conclusion to an unending process. *Psychology, Health & Medicine*, 18(2), 125-34.
- Downing, C. (2005). Negotiating responsibility: case studies of reproductive decision-making and prenatal genetic testing in families facing huntington disease. *Journal of Genetic Counselling*, 14(3), 219-34.
- Etchegary, H. & Fowler, K. (2008). 'They had the right to know.' Genetic risk and perceptions of responsibility. *Psychology & Health*, 23(6), 707-27.
- Etchegary, H., Miller, F., deLaat, S., Wilson, B., Carroll, J. & Cappelli, M. (2009). Decision-making about inherited cancer risk: exploring dimensions of genetic responsibility. *Journal of Genetic Counselling*, 18(3), 252-64.
- Evers-Kiebooms, G. & Welkenhuysen, M. (2005). *De ziekte in mijn familie, krijg ik die later ook? Predictieve genetische tests*. Leuven: Lannoo-Campus.
- Featherstone, K., Bharadwaj, A., Clarke, A. & Atkinson, P. (2006). *Risky relations. Family, kinship and the new genetics*. Oxford: Berg.
- Geelen, E., Van Hoyweghen, I. & Horstman, K. (2011). Making genetics not so important: family work in dealing with familial hypertrophic cardiomyopathy. *Social Science & Medicine*, 72(11), 1752-9.
- Gilson, A., Hemer, S.R., Chur-Hansen, A. & Shona, C. (2015). The right to know or not to know: risk notification and genetic counselling. In B.L. Perry (Ed.), *Genetics, health and society* (pp. 249-267). London: Emerald Group Publishing Limited.
- Hallowell, N. (1999). Doing the right thing: genetic risk and responsibility. *Sociology of Health & Illness*, 21(5), 597-621.
- Hallowell, N., Arden-Jones, A., Eeles, R., Forster, C., Lucassen, A., Moynihan, C. & Watson, M. (2006). Guilt, blame and responsibility: men's understanding of their role in the transmission of BRCA1/2 mutations within their family. *Sociology of Health & Illness*, 28(7), 669-88.
- Halpin, M. (2017). Science and suffering: genetics and the lived experience of illness. *Social Problems*, published online.
- Harmen, M.G., Hermens, R.P.M.G., Prins, J.B., Hoogerbrugge, N. & de Hullu, J.A. (2015). How medical choices influence quality of life of women carrying a BRCA mutation. *Critical Reviews in Oncology/Hematology*, 96(3), 555-68.
- Hesse-Biber, S. (2014a). *Waiting for cancer to come. Women's experiences with genetic testing and medical decision making for breast and ovarian cancer*. Michigan: The University of Michigan Press.

- Hesse-Biber, S. (2014b). The genetic testing experience of BRCA-positive women. *Qualitative Health Research*, 24(6), 773-89.
- Horstman, K. & Finkler, K. (2011). Genetics, health care, family and kinship in a global perspective: situated processes of co-construction. *Social Science & Medicine*, 72(11), 1739-42.
- Hunicher, L. (2003). Studying genetic risk in the conduct of everyday life. *Outlines. Critical Practice Studies*, 5(1), 47-54.
- Jolie, A. (2015, maart 24). Diary of a surgery. *The New York Times*. Geraadpleegd op 13.08.2016: http://www.nytimes.com/2015/03/24/opinion/angelina-jolie-pitt-diary-of-a-surgery.html?_r=0.
- Klitzman, R. (2010). Views of discrimination among individuals confronting genetic disease. *Journal of Genetic Counseling*, 19(1), 68-83.
- Klitzman, R. (2012). *Am I my genes? Confronting fate and family secrets in the age of genetic testing*. New York: Oxford University Press.
- Lapham, E.V., Kozman, C. & Weiss, J.O. (1996). Genetic discrimination: Perspectives of consumers. *Science*, 274(5287), 621-4.
- Latimer, J. (2015). *The gene, the clinic and the family*. New York: Routledge.
- Lemke, T. (2001). The birth of bio-politics: Michel Foucault's lecture at the Collège de France on neo-liberal governmentality. *Economy and Society*, 30(2), 190-207.
- Lemke, T. (2013). *Perspectives on genetic discrimination*. London: Routledge.
- Novas, C. & Rose, N. (2000). Genetic risk and the birth of the somatic individual. *Economy and Society*, 29(4), 485-513.
- Petersen, A. (2006). The best experts: the narratives of those who have a genetic condition. *Social Science & Medicine*, 63(1), 32-42.
- Pope, C. & May, N. (2008). Qualitative methods in health research. In C. Pope & N. Mays (Ed), *Qualitative research in health care*. Massachusetts: Malden Blackwell.
- Quinn, G.P., Vadaparampil, S.T., Tollin, S., Miree, C.A., Murphy, D., Bower, B. & Silva, C. (2010). BRCA carriers' thoughts on risk management in relation to preimplantation genetic diagnosis and childbearing: when too many choices are just as difficult as none. *Fertility & Sterility*, 94(6), 2473-5.
- Raspberry, K. & Skinner, D. (2011). Enacting genetic responsibility: experiences of mothers who carry the fragile X gene. *Sociology of Health & Illness*, 33(3), 420-33.
- RIZIV (2017). *Terugbetaling van borstreconstructie met eigen weefsel*. Geraadpleegd op 27 mei, 2017 via http://www.riziv.fgov.be/nl/professionals/individuelezorgverleners/artsen/verzorging/Paginas/bor_streconstructie-eigen-weefsel-ziekenhuis-overeenkomst.aspx#.WRBV6-XyjIV.
- Rose, N. (2007). *The politics of life itself: biomedicine, power, and subjectivity in the twenty-first century*. Princeton: Princeton University Press.
- Rowley, E. (2007). On doing 'being ordinary': women's accounts of BRCA testing and maternal responsibility. *New Genetics and Society*, 26(3), 241-50.
- Savin-Baden, M. & Major, C.H. (2013). *Qualitative research. The essential guide to theory and practice*. London & New York: Routledge.
- Shiovitz, S. & Korde, L.A. (2015). Genetics of breast cancer: a topic in evolution. *Annals of Oncology*, 26(7), 1291-9.
- Shostak, S., Zarhin, D. & Ottman, R. (2011). What's at stake? Genetic information from the perspective of people with epilepsy and their family members. *Social Science and Medicine*, 73(5), 645-54.
- Sobel, S.K. & Cowan, D.B. (2000). Impact of genetic testing for Huntington disease on the family system. *American Journal of Medical Genetics*, 90(1), 49-59.

- Stivers, T. & Timmermans, S. (2016). Negotiating the diagnostic uncertainty of genomic test results. *Social Psychology Quarterly*, 79(3), 199-201.
- Strauss, A. & Corbin, J. (1998). *Basics of qualitative research: techniques and procedures for developing grounded theory*. London: SAGE.
- Thiffault, I. & Lantos, J. (2016). The challenge of analyzing the results of next-generation sequencing in children. *Pediatrics*, 137(1), 3-7.
- Timmermans, S. & Buchbinder, M. (2010). Patients-in-Waiting: living between sickness and health in the genomic era. *Journal of Health and Social Behavior*, 54(4), 408-23.
- Timmermans, S. & Shostak, S. (2016). Gene worlds. *Health*, 20(1), 33-48.
- UZ Leuven (2012). Opvolgschema voor dragers van een BRCA1-mutatie. Geraadpleegd op 15.05.2017: <https://www.uzleuven.be/nl/brochure/700469>.
- UZ Leuven (2013). Opvolgschema voor dragers van een BRCA2-mutatie. Geraadpleegd op 15.05.2017: <https://www.uzleuven.be/brochure/700470>.
- Weiner, K. (2011). Exploring genetic responsibility for the self, family and kin in the case of hereditary raised cholesterol. *Social Science & Medicine*, 72(11), 1760-7.
- Wu, P., Whiteford, M.L. & Cameron, A.D. (2014). Preimplantation genetic diagnosis. *Obstetrics, Gynaecology & Reproductive Medicine*, 24(3), 67-73.

Abstract

In line with studies in sociology of genetics on the social implications of genetic information, this article focuses on the choices and responsibilities that arise when genetics, more specifically the presence of a BRCA mutation in the family, enters individuals' daily lives. In order to study the lived experiences with genetics, we conducted 28 semi-structured in-depth interviews with Belgian BRCA mutation carriers. Based on Lemke's (2013) dimensions of 'genetic responsibility' - that is, 'responsibility for the self', 'informational responsibility' and 'reproductive responsibility' - the article examines how people with a BRCA mutation handle making 'responsible choices' and how they learn to cope with this in their lives. The results of the study show that respondents wrestle with the various options, dilemmas and limitations involved in the responsibilities tied up with genetic knowledge. Not only is taking responsibility for every sole dimension a burden, but the combination of responsibilities, or more precisely the lack of a feasible combination, appears to be a complex task. In addition, this worrying about genetics apparently is an unceasing chore. Sometimes, individuals manage to accommodate genetics in their lives, but at other times they are unavoidably confronted with it again and forced to make new choices. Respondents consider genetics as a constant theme impinging on their lives. The social dimensions of dealing with genetics give rise to many concerns and they require a serious amount of human effort to socially absorb that knowledge and to accommodate it.

Keywords

genetic responsibility, BRCA, nature/nurture, sociology of genetics