

Samenvatting van

Riggan KA, Ormond KE, Allyse MA, Close S. **Evidence-based recommendations for delivering the diagnosis of X & Y chromosome multisomies in children, adolescents, and young adults: an integrative review.** BMC Pediatr. 2024 Apr 22;24(1):263. doi: 10.1186/s12887-024-04723-0. PMID: 38649921; PMCID: PMC11034074.

Achtergrond: Doordat er in de kindergeneeskunde steeds vaker genetisch onderzoek gedaan wordt, krijgen meer en meer kinderen de diagnose van een extra X- of Y-chromosoom. Hoe die diagnose aan de ouders en het kind verteld wordt, heeft een blijvende invloed op hoe zij tegen de diagnose aankijken en er mee leren leven. Met dit overzichtartikel willen we samenvatten wat er bekend is en aanbevelingen doen over hoe de diagnose te vertellen aan ouders en kinderen, gebaseerd op wetenschappelijk onderzoek naar de ervaringen van mensen die een diagnose kregen.

Methode: We zochten in verschillende databanken met wetenschappelijke artikelen naar alle publicaties over het meedelen van de diagnose bij een extra X- of Y-chromosoom.

Resultaten:

De kinderen en hun ouders willen graag actuele informatie krijgen en gewezen worden waar ze zelf goede informatie kunnen vinden. Als ze te horen krijgen wat vervolgstappen zullen zijn, bijvoorbeeld verwijzing voor verder medisch onderzoek, voorkom je daarmee dat ze zich in de steek gelaten voelen en zijn ze meer bereid om contact te houden met de zorgverlener. Als de zorgverlener zelf begint over mogelijke zorgen, bijvoorbeeld ‘aan wie vertellen we de diagnose en hoe doen we dat?’ helpt dat ook. In dit artikel staan tabellen met bruikbare informatiebronnen, medische specialismen die betrokken kunnen zijn bij de zorg en veelvoorkomende misverstanden over de diagnoses.

Conclusie:

Uit de ervaringen van mensen die een diagnose kregen, blijkt dat er meer aandacht nodig is voor het meedelen van de diagnose. Ook vanwege de ethische aspecten, bijvoorbeeld als ouders niet willen dat hun kind weet van de diagnose. We geven aanbevelingen voor professionals voor alle stappen in het meedelen van de diagnose in alle fasen van kind tot en met jong volwassene.

Samenvatting door Jessica Langenhoff, augustus 2024