



Klinisch geneticus Philip Jansen (36):
‘Je brengt geregeld slecht nieuws, en dat blijft zwaar’

E r zijn niet veel klinisch genetici in Nederland – waarom koos jij juist voor dit vak?

‘Psychiater worden was in eerste instantie mijn plan. Tijdens mijn promotieonderzoek naar genetische factoren bij psychiatrie ging ik genetica steeds leuker vinden. Toen realiseerde ik me dat er een heel klinisch vak is dat zich met genetica bezighoudt. Fascinerend!’

Wat trok je zo aan?

‘Vooral het inzicht in hoe een genetische afwijking op moleculair niveau tot een ziekte kan leiden. Je leert hoe een bepaald eiwit werkt en ziet vervolgens de directe impact op een patiënt. Die combinatie van biologie en het menselijk verhaal eromheen verveelt nooit.’

Hoe zorgen jullie dat het vak meer bekendheid krijgt?

‘Dat begint bij de opleiding geneeskunde. In ons ziekenhuis lopen veel coassistenten interne geneeskunde bijvoorbeeld een week mee op onze afdeling. Vaak hebben ze aan het begin geen beeld van wat we doen, maar aan het eind zijn ze enthousiast. Genetica komt tot leven als je het eenmaal van dichtbij ziet.’

Waarom is die zichtbaarheid zo belangrijk?

‘Er zijn zo’n zeventuizend genetische aandoeningen bekend, dus in veel verschillende specialismen kom je wel genetica tegen. Dan is het handig als je iets weet van overerving en een familieanamnese kunt afnemen, en ook hoe je de weg naar een klinisch geneticus vindt.’

Wat is de grootste verandering in jouw vakgebied?

‘De diagnostiek heeft zich ontwikkeld van het maken van een karyogram – een foto van de chromosomen – naar geavanceerd Whole Exome Sequencing-onderzoek (WES), waarbij in een keer zo’n 20.000 genen in kaart worden gebracht. Vroeger kon een diagnose jaren duren doordat genen één voor één onderzocht werden, nu hebben we soms binnen enkele weken al een uitslag.’

Als je één voorspelling mag doen over de rol van genetica in 2035, wat zou dat dan zijn?

‘Ik kan me voorstellen dat tegen die tijd steeds meer patiënten hun volledige genetische data beschikbaar hebben in een beveiligde zorgomgeving. Artsen kunnen dan snel iemands genetische gegevens raadplegen bij het stellen van een diagnose of bij het voorschrijven van de juiste medicijnen.’

Welke vraag van patiënten hoor je het vaakst?

‘Bij moeilijke keuzes, zoals het wel of niet willen weten van een erfelijke aanleg, vragen patiënten vaak “wat zou u zelf doen”. Maar er is vaak geen goed of fout, dus neutraal blijven is belangrijk. Ik geef informatie en schets de opties, zodat de patiënt zelf een weloverwogen keuze kan maken.’

Wat zijn de zwaarste momenten in jouw vak?

‘Wanneer je moet vertellen dat iemand een erfelijke aanleg heeft voor een onbehandelbare aandoening, zoals Huntington. Als het voorkomt in de familie, is de kans op aanleg vaak vijftig procent. Je brengt geregeld slecht nieuws, en dat blijft zwaar.’

Op welk moment dacht je: hier doe ik het voor?

‘Tijdens mijn opleiding begeleidde ik een zwangere vrouw. Bij haar ongeboren kind was een onduidelijke DNA-uitslag gevonden, met mogelijk een syndroom tot gevolg. We zochten veel uit over de DNA-variant, bekeken echo’s en voerden veel gesprekken. De ouders kozen ervoor met de zwangerschap door te gaan, en uiteindelijk bleek het inderdaad een onschuldige variant. Toen de moeder maanden later langskwam met haar gezonde baby, besefte ik hoe zinvol dit werk is.’

Welk onderzoek is hard nodig en zou je graag doen?

‘We weten nog te weinig over het DNA van mensen met een niet-Europese achtergrond. Dat heeft consequenties, want je vindt bij hen sneller iets onduidelijks – en weet niet of dat tot ziekte leidt of dat het typisch is voor die etniciteit. Zelf begeleid ik een promovendus die genetische data van Caribische populaties analyseert, zodat we DNA-diagnostiek in die groep in de toekomst kunnen verbeteren.’



PHILIP JANSEN

- GEBOREN in 1989 in Utrecht
- STUDEERDE van 2007 tot 2014 geneeskunde aan het Erasmus MC
- RONDE zijn promotieonderzoek over genetische factoren van psychiatrische ziektebeelden cum laude af
- VOLGDE van 2019 tot 2024 de opleiding tot klinisch geneticus
- IS getrouwd met een radiologe
- HEEFT een zoon van bijna drie en een dochter van anderhalf
- WOONT in Woerden
- SPEELT graag piano, soms ook saxofoon en bezoekt graag concerten
- IS een ‘oude ziel, want dol op Bach’, maar houdt ook van jazzmuziek
- WACHT op een plekje in de bigband van het Amsterdam UMC
- PODCASTS Medisch Contact en Geschiedenis Inside – ‘leuk, die populair wetenschappelijke benadering’