

Tjerk Wiersma

De kern

- Ontwikkelingen in de genetische diagnostiek maken het mogelijk paren met een kinderwens te onderzoeken op dragerschap van een groot aantal genetische afwijkingen.
- Onduidelijk is of paren met een kinderwens behoefte hebben aan deze vorm van diagnostiek.
- Het vaststellen van dragerschap heeft consequenties voor nabije familieleden die dan immers ook een verhoogde kans op dragerschap hebben, waarbij de vraag is of die ook moeten worden ingelicht en of die deze informatie op prijs stellen.
- Dragerschapsonderzoek is door de daaraan verbonden kosten niet voor een ieder gelijkmatig toegankelijk.
- Er is een maatschappelijk debat nodig over de wenselijkheid van dragerschapsonderzoek.

De snelle ontwikkelingen van de genetische diagnostiek, in het bijzonder de next-generation-sequencing, maken het sinds kort relatief eenvoudig mensen te onderzoeken op dragerschap van een groot aantal genetische afwijkingen. Dit biedt onder andere nieuwe mogelijkheden in de preventie van recessief erfelijke aandoeningen waarbij men zelf niet ziek is, maar wel kans heeft op een ziek kind als de partner ook drager van dezelfde genetische afwijking is. Inmiddels krijgen paren met een kinderwens vanuit Groningen en Amsterdam in onderzoekssetting de mogelijkheid van preconceptionele dragerschapsscreening aangeboden, waarbij ze worden benaderd via in de regio gelegen huisartsenpraktijken. Het Nederlands Huisartsen Genootschap is het afgelopen jaar diverse malen door zowel leden als door journalisten benaderd met de vraag hoe het denkt over deze ontwikkeling en de rol die de huisarts daarbij zou moeten spelen.

ACHTERGRONDEN

Preconceptionele dragerschapsscreening is niet nieuw, maar werd tot dusverre alleen aangeboden aan groepen waarvan bekend is dat ze een verhoogde kans hebben op een of enkele specifieke

aandoeningen. Het gaat dan om mensen met een erfelijke aandoening in de (nabije) familie en diverse groepen van allochtone afkomst waarin dragerschap van sikkelcelziekte of thalassemie vaak voorkomt. Daarnaast bood het VUmc mensen de mogelijkheid zich te laten onderzoeken op dragerschap van taaislijmziekte (cystische fibrose). Het nieuwe aanbod betreft screening op dragerschap van meer dan vijftig ziektes aan paren die daarop geen bekend verhoogd risico lopen. Het betreft ernstige ziektes die op jonge leeftijd ontstaan, onbehandelbaar zijn en dikwijls leiden tot vroegtijdig overlijden. Geschat wordt dat in ongeveer 1 op de 150 paren beide partners drager zijn van dezelfde ernstige aandoening. Deze paren hebben dan een kans van 50% dat hun kind ook drager is en een kans van 25% dat hun kind ziek is. Het screeningsaanbod is daarmee gericht op een kans van 1 op 600 op een kind met een van de onderzochte zeldzame aandoeningen. Deze kans ligt in dezelfde orde van grootte als het al langer bestaande prenatale screeningsaanbod op het syndroom van Down.

Het nieuwe diagnostische aanbod wordt doorgaans gemotiveerd door te stellen dat het leidt tot meer reproductieve keuzemogelijkheden. Deelname is niet verplicht en het staat paren vrij om al dan niet op het aanbod in te gaan. Na vaststelling van dragerschap van een bepaalde aandoening bij beide partners krijgen paren de mogelijkheid tot het maken van een geïnformeerde keus. Ze kunnen ervoor kiezen op natuurlijke wijze zwanger te worden en de geboorte van een kind met de ziekte te voorkomen door gebruik te maken van prenatale diagnostiek. Ze kunnen erover nadenken zwanger te worden via de IVF-/ICSI-procedure, waarbij embryo's worden onderzocht op de ziekte en alleen bevruchte embryo's zonder de ziekte in de baarmoeder worden teruggeplaatst. Als ze dat niet willen, kunnen ze ervoor kiezen geen kinderen te krijgen, zich voorbereiden op de komst van een kind met de ziekte, een donoor te zoeken of adoptie overwegen.

KNELPUNTEN

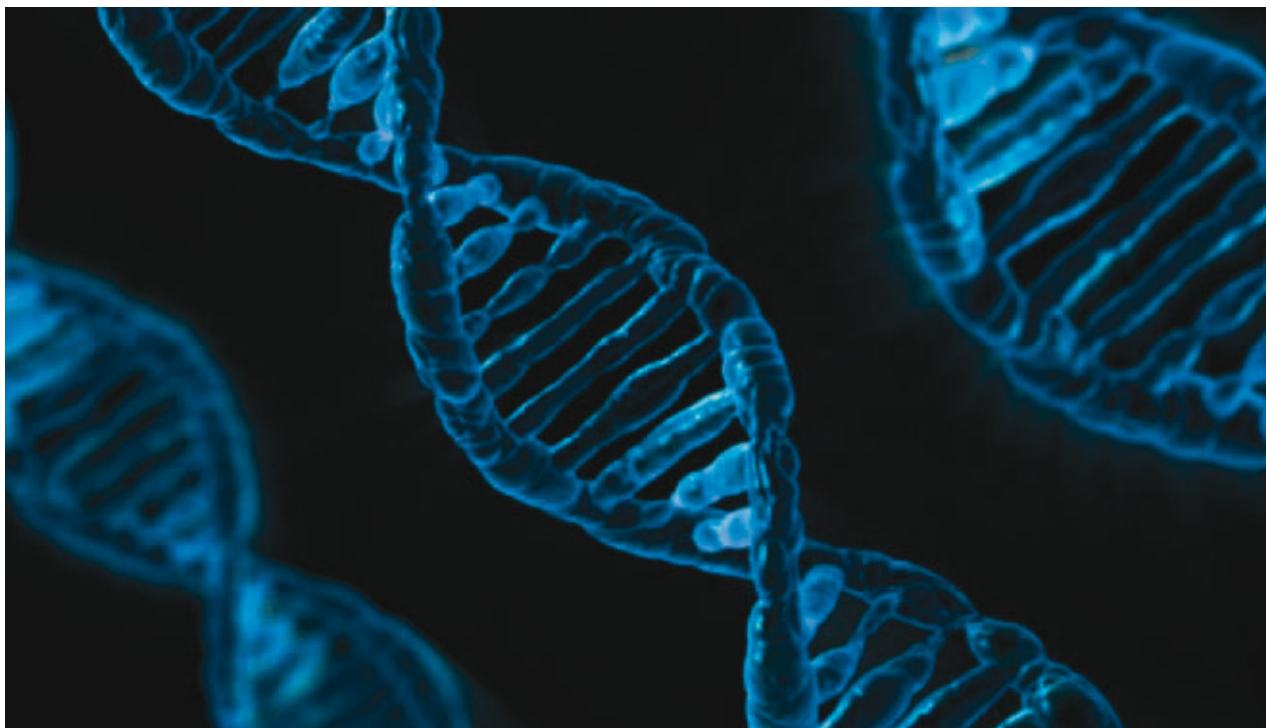
Er zijn een aantal knelpunten als het gaat om de plaatsbepaling van de dragerschapsscreening en de rol van de huisarts bij het aanbod.

Onduidelijkheid over de behoefte

Hebben paren met een kinderwens behoefte aan meer reproductieve keuzemogelijkheden? Het concept van reproductieve keuzemogelijkheden staat niet alleen in dienst van welbewuste paren met een kinderwens, maar is bedacht door hulpverleners en wordt ook door hen gebruikt om – onmiskenbaar met goede bedoelingen – nieuwe technologische mogelijkheden in de markt te zetten. De bekendheid bij paren met een kinderwens is nog gering en het is maar de vraag of zij deze nieuwe mogelijkheden op prijs stellen. In die zin loopt het aanbod vooruit op de vraag en is de behoefte momenteel onvoldoende uitgekristalliseerd.

Consequenties voor anderen

Een ander probleem is dat de voorstelling niet correct is dat het gaat om een aanbod waarbij de keuze voor deelname alleen het individuele paar zelf betreft. Dragerschapsscreening is geen individuele zaak, omdat informatie over erfelijk materiaal ook consequenties heeft voor anderen, vooral (nabije) familieleden die deels over dezelfde genen beschikken. Ook als de gescreende partners geen drager blijken van dezelfde genetische afwijking en het paar geen kans loopt op het krijgen van een kind met een van de onderzochte ziektes, betekent iedere gevonden afwijking bij een van beide leden dat de kans op dragerschap bij directe bloedverwanten ook vergroot is. Het valt te voorzien dat deze situatie zich veelvuldig zal voordoen. Dit roept verscheidene vragen op: moeten familieleden daarover worden ingelicht, tot welke graad van verwantschap is dat wenselijk, moet dat altijd of alleen bij een kinderwens en hoe wordt dit dan bij voorkeur georganiseerd en gecommuniceerd? Een andere vraag is of de betreffende familieleden genetische informatie wel op prijs stellen. Op termijn kan het op grote schaal beschik-



Grootschalige invoering van dragerschapsscreening vereist naar de mening van het NHG een maatschappelijk debat met alle betrokken partijen.

baar komen van dragerschapsinformatie invloed hebben op de partnerkeus, hetgeen in sommige landen of groepen voor veelvoorkomende ziektes nu al het geval is.

Genoemde consequenties voor de omgeving maken het in ethisch opzicht niet juist de besluitvorming over deelname geheel en al te delegeren aan het individuele paar. Er zou een maatschappelijk debat gevoerd moeten worden over de wenselijkheid van invoering van deze screeningsmogelijkheid, waarna politieke besluitvorming plaatsvindt. Vanzelfsprekend moeten paren – ook als landelijke uitrol van het nieuwe aanbod gewenst wordt – vrij over deelname kunnen blijven beslissen.

Financiering

Een apart probleem zijn de aan de dragerschapsscreening verbonden kosten. Momenteel bedragen die circa 600 euro. Bij het Groningse en Amsterdamse initiatief krijgen deelnemende paren de screening vanuit een onderzoeksbudget vergoed, maar bij een meer grootschalige invoering is op dit moment rondom de financiering niets geregeld. Wanneer burgers eventuele deelname zelf zullen moeten betalen, creëert dit maatschappelijke ongelijkheid. Paren met meer financiële armslag kunnen gemakkelijker besluiten tot deelname om een kans van 1 op 600 op een kind met een erfelijke afwijking uit te sluiten dan armlastige paren. Het NHG is van mening dat de screening alleen zou moeten worden ingevoerd als het voor

iedereen op (financieel) gelijke wijze bereikbaar is.

CONCLUSIE

Het NHG staat welwillend tegenover de medewerking van huisartsen aan het Groningse en Amsterdamse onderzoek naar dragerschapsscreening omdat dit meer duidelijkheid kan verschaffen over opbrengst en wenselijkheid daarvan bij paren met een kinderwens. Grootschalige invoering van dragerschapsscreening vereist naar de mening van het NHG een maatschappelijk debat met alle betrokken partijen, waarna politieke besluitvorming plaats moet vinden en de financiële bereikbaarheid voor eenieder wordt geregeld. De overheid zou hierin het voortouw moeten nemen.