

Eva Nyst

e.nyst@medischcontact.nl

@medischcontact

Dragerschapstest bij de huisarts

Testen of twee partners drager zijn van een ernstige erfelijke ziekte zonder dat de familiegeschiedenis daartoe aanleiding geeft. In het buitenland gebeurt dit al, in Nederland zelden, hoewel er online commerciële tests zijn. Het UMCG onderzocht toegang via de eerste lijn en laat zes huisartsen de test aanbieden.



Het Forum Biotechnologie en Genetica van het ministerie van VWS adviseerde minister Schippers in 2013 ‘gezien de ziektelast’ te overwegen dragerschapsscreening als bevolkingsonderzoek aan te bieden, ‘ook al om wildgroei van commercieel aanbod voor te zijn.’ De organisatie is tevreden dat de pilot met de dragerschapstest op zeventig autosomaal recessief overervende ziektes is geslaagd en dat de test nu via de huisarts wordt aangeboden.

Counselen

Johan Post is een van de huisartsen in de regio Groningen die de dragerschapstest aanbieden. Hij deed twee jaar geleden ook mee met de pilot van het UMCG. Post: ‘De belangstelling voor de test was niet overweldigend. Ik heb toen alle vruchtbare dames uitgenodigd, dat waren er zeker wel vierhonderd. Slechts enkele tientallen meldden zich ervoor aan.’ De test was tijdens de pilot gratis, nu rekent de huisarts de kostprijs van 950 euro. ‘Dat is niet gering, het heeft hier nog geen storm gelopen’, zegt Post.

Bij de start van het onderzoek is hij met de andere huisartsen geschoold in het counselen, zoals genetici het praten met patiënten over genetisch testen noemen. Post: ‘Het gaat erom een gesprek te voeren zonder te sturen, om voorlichting geven en het paar de keuze te laten maken. Ik ken natuurlijk shared decision making, maar in dit geval ligt de beslissing geheel bij de patiënt.’ De bijscholing kostte hem een volle middag en hij voelt zich nu goed toegerust voor de gesprekken. ‘Genetisch counselen is natuurlijk een breed vak, maar wij doen alleen de voorlichting over dragerschap.’

Post vindt het belangrijk dat het preconceptioneel dragerschapsonderzoek voor iedereen beschikbaar komt. ‘Het gaat om het voorkómen van ernstig leed. Ik denk dat iedere huisarts die een kind in zijn praktijk heeft gehad met een ernstige erfelijke ziekte, dat jong is overleden, er wel over wil nadenken om de test aan te bieden.’

Als hoogleraar klinische genetica aan het

UMCG leidde Irene van Langen het onderzoek. ‘We zijn in 2013 begonnen, toen het met next generation sequencing mogelijk werd om veel ziektes tegelijk te testen. De techniek was er, dit leek een nuttige toepassing. De Gezondheidsraad adviseerde in 2007 al positief over preconceptiescreening voor cystische fibrose en hemoglobinoopathiën, maar implementatie is nog steeds niet van de grond gekomen.’ Het UMCG ontwikkelde een test voor de ‘allerergste’ autosomaal recessieve aandoeningen en stond toen voor de vraag: wie moet die gaan aanbieden? Van Langen: ‘Het is niet logisch om dit vanuit een umc te doen, dat is de plek voor de hoogrisicogroepen. In het vooronderzoek gaf het publiek aan dat dit een taak voor de huisarts is. Ook de ondervraagde professionals wezen de huisarts aan, behalve de verloskundigen, die zelf de test willen aanbieden. Zij doen nu ook al de gesprekken over screening met de NIPT-test.’

Schrikbeeld

Wat vinden de genetici er eigenlijk van dat de huisarts het voorlichtingsgesprek doet? Phillis Lakeman, klinisch geneticus bij het AMC en voorzitter van de werkgroep preconceptiescreening van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), was twee jaar geleden zelf in het nieuws toen haar afdeling ongeveer dezelfde dragerschapstest ging aanbieden. Lakeman: ‘Dit zijn niet zes willekeurige huisartsen, ze zijn uitermate zorgvuldig getraind. Hun manier van informeren was ook meegenomen als onderzoeks-

‘Dit zijn niet zes willekeurige huisartsen, ze zijn uitermate zorgvuldig getraind’

doel.’ Genetisch counselen valt voor huisartsen best te leren, maar kan toch niet zomaar even bij de huisarts worden neergelegd, zegt ze. ‘In het AMC kozen we ervoor dit te laten doen door mensen die gewend zijn te counselen. Maar als je wilt dat deze tests breed beschikbaar komen, dan moet het ook buiten de umc’s worden belegd.’ De VKGN-werkgroep staat daarom positief tegenover uitbreiding van het aanbod van preconceptiedragerschapstesten naar de eerste lijn. ‘Maar dan is het natuurlijk niet de bedoeling dat we een situatie krijgen dat er een kruisje op een formulier wordt gezet en er pas een gesprek komt zodra de uitslag er is’, schetst Lakeman haar schrikbeeld.

Kanttekening

Screenen via de huisarts heeft het voordeel van een enorm bereik. Huisartsen hebben zelfs al een tarief voor een preconceptieconsult, waarin de dragerschapstest aan de orde kan komen. Lakeman heeft daar een kanttekening bij: ‘In dat consult zijn er dan twee soorten adviezen. Als een arts in hetzelfde gesprek eerst adviseert om niet te roken en foliumzuur te gebruiken, dan klinkt ze vervolgens misschien minder neutraal als ze voorlichting geeft over genetische screening.’ Amsterdam en Groningen verschilden een aantal jaar geleden van mening of ze individuele testuitslagen zouden geven of alleen die van het paar, vertelt Lakeman. Ze besloten daarom het parallel aan elkaar te gaan aanbieden. Amsterdam heeft een individuele dragerschapstest. ‘Groningen heeft gekozen voor een parentest, waarbij het bloed van man en vrouw tegelijk wordt ingestuurd. Alleen de overlappende dragerschapen worden daar meegedeeld aan het paar. Als de man ziekte A draagt en de vrouw ziekte B, dan hoor je dat niet terug in de uitslag van Groningen. In het AMC vinden we dat als iemand betaalt voor een test, hij ook het recht heeft te weten waarvan hij drager is. Bovendien stopt een derde van de relaties’, aldus Lakeman. In Amsterdam wordt eerst de ene partner getest. Als die drager blijkt, dan wordt de test van de andere partner vergoed.

‘Het gaat om het voorkómen van ernstig leed’

Schijnzekerheid

Universitair docent medische ethiek Eline Bunnik aan het Erasmus MC – gepromoveerd op de ethiek van genetisch testen – vindt het experiment om de dragerschapstest via de huisarts aan te bieden een ‘interessante toepassing’ van nieuwe technologie. ‘Daarbij is het altijd positief als artsen innoveren’, aldus Bunnik. Grote winst is dat voorafgaand aan een zwangerschap al beslissingen kunnen worden genomen. ‘Zo voorkom je dat abortus de enige optie is. Dat is veel minder belastend voor ouders’, zegt Bunnik. Wil je een dergelijke screening bevolkingsbreed aanbieden, dan moeten de voordelen opwegen tegen de nadelen. Er kan bij screening immers altijd iets misgaan, waardoor de test ten onrechte aangeeft dat iemand wel of niet drager is. Goede counseling is belangrijk en ‘daarom is het goed dat naast de bestaande commerciële partijen nu ook huisartsen dit gaan aanbieden’. De medicalisering van de zwangerschap is een nogal eens gehoorde tegenwerping. ‘Wat blijft er over van de romantische verbintenis waaruit een baby voortkomt, vragen sommige mensen zich af. Dat vind ik niet het sterkste argument. Het gaat om het voorkómen van ernstig leed. Bovendien hebben we ivf en prenatale screening ook al en is dat wel geaccepteerd.’ Ze waarschuwt wel voor ‘schijnzekerheid’ omdat lang niet alle erfelijk overdraagbare aandoeningen worden onderzocht. ■

web

Meer over dit onderwerp vindt u onder dit artikel op medischcontact.nl/artikelen.