

Lieke van den Heuvel
masterstudent medische
psychologie, Universiteit Tilburg

Mirjam Plantinga
postdoc ELSI-groep, afdeling
Genetica, UMC Groningen,
Rijksuniversiteit Groningen

Marian Verkerk
hoogleraar zorgethiek, UMC
Groningen, Rijksuniversiteit
Groningen

Irene van Langen
hoogleraar klinische genetica,
UMC Groningen, Rijksuniversiteit
Groningen

UMCG START PROEF MET TEST VOOR ALLE PAREN MET KINDERWENS

In aantocht: dragerschapstest voor meer ziekten tegelijk

Paren met een kinderwens kunnen binnenkort meedoen aan een preconceptionele screening op maar liefst zeventig ernstige erfelijke aandoeningen. Het UMC Groningen heeft hiervoor een test ontwikkeld.

Technische ontwikkelingen in de genetica – *next generation sequencing* (NGS) – maken het mogelijk om op dragerschap voor vele ziekten tegelijk te screenen. Naast aanbod van dragerschapstesten aan hoogrisicogroepen is het in het VUmc al enige tijd mogelijk om te testen op dragerschap van de relatief vaak voorkomende autosomaal recessieve, behandelbare ziekte cystic fibrose (CF).^{1,2} In Nederland en omliggende landen wordt binnen de reguliere gezondheidszorg echter nog geen dragerschapstest aangeboden aan de hele bevolking, die tevens screent op meerdere ziekten tegelijk. Het UMCG heeft nu zo'n test ontwikkeld: dus voor *alle* paren met kinderwens die met behulp van NGS op dragerschap van zeventig autosomaal recessief overervende ziekten tegelijk test en waarbij alle varianten worden gescreend.

Alle ziekten opgenomen in deze preconceptionele screeningstest (PCS-test) zijn zeer ernstig, ontstaan op jonge leeftijd, zijn onbehandelbaar en leiden vaak tot vroegtijdig overlijden. De ziekten zijn op zich-

zelf zeldzaam, maar vormen samen, voor zowel ouder en kind als maatschappij, een grote belasting, onder meer door langdurige ziekenhuisopnamen en vroegtijdig overlijden.³ De keus voor deze groep ziekten is gemaakt, omdat hiervan kan worden aangenomen dat toekomstige potentiële ouderparen in elk geval dit soort ziekten bij hun kinderen zouden willen voorkomen. Daarnaast komt dit tegemoet aan de minister van Volksgezondheid, die in haar kamerbrief van juni vorig jaar stelt dat door ontwikkeling van brede preconceptionele screening geen onnodige medicalisering moet ontstaan met daarbij behorende onrust onder gezonde paren.⁴

Geïnformeerde keuze

Door een dragerschapstest te doen kunnen de toekomstige ouders bij wie een verhoogd risico wordt aangetoond een geïnformeerde keuze maken om desgewenst de geboorte van een kind met de ziekte te voorkomen, bijvoorbeeld door gebruik te maken van prenatale of preïm-

plantatiediagnostiek.⁵ Ouders die dit niet willen, kunnen zich voorbereiden op de komst van een kind met de ziekte of een donor of adoptie overwegen. Alle paren die drager blijken te zijn van dezelfde ziekte komen in aanmerking voor erfelijkheidsadvisering.⁶ Als bij de onderzochte paren geen pathogene mutaties worden gevonden in dezelfde genen, betekent dit niet dat ouders geen kind met een van deze ziekten kunnen krijgen. Het risico is echter wel aanzienlijk kleiner geworden, ook omdat niet alleen reeds bekende mutaties worden bekeken, maar naar alle potentieel pathogene mutaties wordt gezocht, waardoor de sensitiviteit relatief hoog is ten opzichte van nu bekende testen die commercieel worden aangeboden. Varianten waarvan de betekenis onduidelijk is, worden niet gerapporteerd.⁷

Het genoomlaboratorium van de afdeling Genetica van het UMCG heeft op grond

Veel ziekten in
deze test leiden
tot vroegtijdig
overlijden



Eerst moet worden nagegaan of er draagvlak is onder potentiële ouderparen en medische professionals.

van gegevens uit het genoom van Nederland berekend dat ongeveer 1 op 150 paren samen drager is van één van de ziekten uit de test.⁸ De DNA-test die gebruikt wordt voor de PCS-test maakt gebruik van dezelfde gevalideerde uitvoerings-, analyse- en interpretatiemethoden die ook voor andere panels in ons diagnostisch genoomlaboratorium gehanteerd worden, zoals die voor erfelijke hartziek-

ten. Als beide ouders drager zijn van dezelfde ziekte, is er bij elke zwangerschap 25 procent kans op een kind met deze ziekte. Uitgaande van dit percentage is op voorhand de kans op het krijgen van een kind met één van de zeventig ziekten uit de UMCG-dragerschapstest dus 1 op 600, wat te vergelijken is met bijvoorbeeld de kans op het krijgen van een kind met downsyndroom (1 tot 2 op 1000).⁹

Draagvlak

Voordat een dergelijke test in de praktijk kan worden ingevoerd, moet worden nagegaan of er draagvlak is onder potentiële ouderparen en medische professionals.

Afgaande op ervaringen met kinderwensspreekuren in het AMC en in Volendam, weliswaar gericht op risicopopulaties, lijkt het draagvlak voor een drager-

Het draagvlak voor de PCS-test is groot

schapstest onder deze paren met kinderwens groot te zijn.¹⁰ Uit een door ons in 2014 verricht online vragenlijstonderzoek onder vijfhonderd Nederlandse paren in de reproductieve leeftijd blijkt dat het draagvlak voor het laten doen van de PCS-test groot is.¹¹

Het UMCG heeft hiernaast kwalitatief onderzoek gedaan naar de meningen van professionals. In een interviewstudie onder achttien professionals uit de noordelijke regio – huisartsen, klinisch genetici, een genetisch consulent, gynaecologen, verloskundigen en apothekers – gevraagd naar hun mening over de wenselijkheid van het aanbieden van de UMCG-dragerschapstest en hun eventuele rol hierbij. De professionals zijn benaderd via contactpersonen van het UMCG en konden anoniem meedoen. Na achttien interviews kwamen geen nieuwe onderwerpen meer ter sprake, waardoor aangenomen kan worden dat verzadiging bereikt was. De meesten waren positief over het aanbieden van deze dragerschapstest, en vonden het terecht dat die alleen screent op zeer ernstige, onbehandelbare ziekten, omdat het hierdoor meer gerechtvaardigd is om opties te verkennen om deze ziekten te voorkomen. Het breed aanbieden van de test aan alle paren met een kinderwens heeft volgens de professionals twee belangrijke voordelen. Ten eerste geeft het ieder potentieel ouderpaar een vrije keuze om wel of niet aan de test deel te nemen. Daarnaast is het door de test aan alle toekomstige ouders aan te bieden niet nodig om vooraf risicopopulaties te selecteren, hetgeen bij de autosomaal recessieve ziekten die zijn opgenomen in de test over het algemeen ook niet mogelijk is.

Wel gaven de professionals aan dat met

het breed aanbieden van de test onrust kan worden gecreëerd. Potentiële ouderparen die behoren tot een hoogrisicogroep hebben volgens hen vaak nagedacht over mogelijk dragerschap, omdat zij in hun omgeving zijn geconfronteerd met betreffende ziekten; toekomstige ouderparen uit de algemene bevolking meestal niet. Bovendien, denkt men, gaan mensen bij voorbaat vaak uit van een goede uitslag, waardoor de mededeling dat beide partners samen drager zijn van een van de ziekten uit de test, een grote impact kan hebben.

Dat de PCS-test screent op zeventig ziekten tegelijkertijd achtten de professionals over het algemeen zinvol, omdat dit meer gezondheidsinformatie kan verschaffen dan een test voor één of enkele ziekten. Sommigen gaven wel aan dat het bespreken van de test en het informed consent hierdoor wel ingewikkelder wordt.

Aanbieders

De professionals zijn ook gevraagd naar hun mening over de manier waarop de dragerschapstest moet worden aangeboden. Ze gaven aan het belangrijk te vinden dat counseling plaatsvindt door een competente medische professional, zodat potentiële ouderparen een daadwerkelijk geïnformeerde keuze kunnen maken. Daarom moeten aanbieders kennis hebben van genetische risico's, behandeling en preventie van ziektes, en in geval van dragerschap opties en begeleiding kunnen bieden. Klinisch genetici en genetisch consulenten zouden om deze reden het meest geschikt zijn. Huisartsen en verloskundigen kunnen na gerichte bijscholing ook worden ingezet. Volgens de professionals is het ook van belang dat aanbieders daadwerkelijk tijd vrij kunnen maken voor het aanbieden van de test. Sommigen vonden het nadelig dat huisartsen beperkt beschikbare tijd hebben. Volgens huisartsen zelf is dit echter niet per se een belemmering en ligt dit aan de manier waarop de test aan de ouders wordt aangeboden. Het preconceptieconsult biedt hier volgens hen een goede mogelijkheid voor.¹² Daarnaast dient counseling rondom de

test volgens de professionals individueel plaats te vinden. Potentiële ouderparen moeten op de hoogte zijn van het bestaan van de test, maar pas op hun verzoek wordt hierover verdere informatie gegeven. Zodoende voelen paren naar verwachting geen druk om de test te moeten doen en blijft keuzevrijheid behouden. Verder moet volgens de geïnterviewden het aanbod van de test georganiseerd worden in een duidelijke zorgketen; voor zowel aanbieders als paren moet duidelijk zijn welke medische professional wat doet en moet begeleiding zowel voorafgaand aan als na de test plaatsvinden door dezelfde professional.

Laagdrempelig

Ook vonden de professionals laagdrempeligheid van de aanbieder van belang. Daarnaast moeten de kosten van de counseling rondom de test niet te hoog zijn en zou de test vanuit de eerste lijn aangeboden moeten worden omdat het hier gezonde mensen betreft die bij voorkeur niet in een ziekenhuis terecht moeten komen voordat een verhoogd risico is gebleken. Tot slot vond men een bestaande arts-patiëntrelatie belangrijk, waardoor de huisarts de voorkeur kreeg. Samengevat staan deze medische professionals over het algemeen positief tegenover het in Nederland populatiebreed aanbieden van een brede dragerschapstest, waarbij zorgvuldige organisatie en laagdrempeligheid als belangrijke aandachtspunten werden genoemd. De test moet worden aangeboden door een competente aanbieder en de geïnteresseerde paren moeten in een persoonlijk gesprek worden voorgelicht over de test. De huisarts lijkt op grond van verschillende argumenten, na aanvullende scholing,

De huisarts is de meest geschikte aanbieder van de test

hiervoor het meest geschikt. Uit het online vragenlijstonderzoek onder vijfhonderd potentiële afnemers bleek de huisarts ook als meest geschikte aanbieder te worden gezien.

Proefonderzoek

Het UMCG start in het voorjaar van 2015 met een proefonderzoek via een aantal getrainde huisartsen in de noordelijke regio. De test wordt aangeboden aan alle vrouwelijke patiënten tussen 18 en 40 jaar en hun partners. Om vooral technische redenen zullen alleen paren worden getest en zijn dus ook de uitslagen alleen

geldig voor het betreffende paar. Bij verandering van partner is een nieuwe test nodig. In totaal worden ongeveer tienduizend vrouwen benaderd, onder wie zich naar verwachting zo'n tweeduizend paren met een kinderwens zullen bevinden. Alle paren krijgen de mogelijkheid om de beslissing over de dragerschapstest individueel te bespreken met hun huisarts en om, indien geïnteresseerd, de dragerschapstest te doen. Een genetisch consulent is laagdrempelig beschikbaar voor aanvullende counseling. In het proefonderzoek zal vooraf scholing aan deelnemende huisartsen worden aangeboden en

zal de deelnamegraad, praktische haalbaarheid en psychologische impact van het aanbieden van de test worden onderzocht. De eerste resultaten worden eind 2015 verwacht. ■

contact

i.m.van.langen@umcg.nl
cc: redactie@medischcontact.nl

Geen belangenverstrengeling gemeld

web

Eerdere MC-artikelen over dit onderwerp vindt u onder dit artikel op medischcontact.nl/artikelen.

lezersoproep

SPECIAL
SPORT



Dokter langs de lijn

Stuur uw verhaal in

U volgt de manoeuvres van uw hockeyende dochter als er aan de andere kant van het veld ineens rumoer ontstaat. De coach is in elkaar gezakt. Of u zoekt de Mont Ventoux af als één van uw wielervrienden de bocht mist. Voor onze zomerspecial over sport zoekt Medisch Contact mooie anekdotes over artsen en sport. Welke bloedstollende blessures heeft u behandeld, welk sportleed afgewend? Vertel ons over uw belevenissen langs de lijn, op het water, bij de derde hole of in de dojo.

Stuur uw verhaal van maximaal 350 woorden voor **15 juni** naar redactie@medischcontact.nl. De beste bijdragen verschijnen in Medisch Contact of op medischcontact.nl.

De redactie houdt zich het recht voor lezersverhalen te redigeren en in te korten.