

Preconceptionele dragerschapsscreening samenvatting



Kinderen kunnen geboren worden met een ernstige erfelijke aandoening als beide biologische ouders drager zijn van een ziekteveroorzakende variant in hetzelfde gen. Mensen weten vaak niet dat ze drager zijn, omdat deze genvariant bij hen niet tot klachten leidt. Dragerschap kan aan het licht worden gebracht met genetisch onderzoek. De minister van VWS heeft de Gezondheidsraad gevraagd te adviseren over de wenselijkheid van een overheidsaanbod van preconceptionele dragerschapsscreening. Dat betekent dat alle wensouders de kans zouden krijgen om zich voor een eventuele zwangerschap te laten testen op dragerschap van ernstige erfelijke aandoeningen om na te gaan of zij een verhoogde kans hebben op het krijgen van een kind met deze aandoening.

De Commissie Screening rond zwangerschap en geboorte heeft zich over deze vraag gebogen.

Doel: keuzes bieden rond de voortplanting

Het doel van preconceptionele dragerschapsscreening is het vergroten van de reproductieve autonomie. Dat houdt in dat wensouders informatie krijgen op basis waarvan zij keuzes kunnen maken rond hun voortplanting. Als beiden drager zijn van een ernstige erfelijke aandoening lopen ze bij iedere zwangerschap een risico van 1 op 4 (25%) dat hun

kind die aandoening heeft. Wensouders kunnen ervoor kiezen dat risico te accepteren of gebruik te maken van voortplantingstechnieken waarmee een aangedane zwangerschap voorkomen kan worden (in-vitro-fertilisatie (ivf) met genetisch testen van het embryo voor terugplaatsing). Een andere optie is dat dragerparen tijdens de zwangerschap gebruikmaken van prenatale diagnostiek om te onderzoeken of het ongeboren kind de aandoening daadwerkelijk heeft. Ook kunnen wensouders kiezen voor donorzaad of -eicellen of kunnen zij in het geheel afzien van biologisch eigen kinderen.

Het doel van preconceptionele dragerschapsscreening is niet om geboortes van kinderen met een ernstige ziekte te voorkomen, maar om wensouders in staat te stellen geïnformeerde keuzes rond de voortplanting te maken. Een tweede mogelijke doelstelling van preconceptionele dragerschapsscreening, namelijk het mogelijk maken van vroege behandeling van ernstige erfelijke aandoeningen, is volgens de commissie op dit moment niet aan de orde. Daarvan valt vooralsnog slechts beperkte gezondheidswinst te verwachten, terwijl het de afweging van de wensouders (en daarmee ook de counseling) ingewikkelder maakt.

Meerwaarde ten opzichte van bestaand screeningsaanbod

In Nederland hebben wensouderparen met een kind met een ernstige erfelijke aandoening of bewezen dragerschap in de familie nu al een indicatie voor dragerschapsonderzoek naar deze specifieke aandoening. Zij krijgen dat onderzoek vergoed vanuit de zorgverzekering. Dat geldt ook voor wensouders van wie bekend is dat zij een hoger dan gemiddelde kans hebben om een dragerpaar te zijn van één of meer ernstige erfelijke aandoeningen. Het gaat onder meer om paren waarbij de partners verwant zijn (consanguïen) en paren met een bepaalde etnische of geografische afkomst. Hiervoor is in 2020 een richtlijn voor zorgverleners opgesteld. Op dit moment wordt beperkt gebruikgemaakt van de mogelijkheid voor hoogrisicogroepen om zich te laten screenen. Wensouderparen weten vaak niet dat ze een verhoogde kans hebben om dragerpaar te zijn en zorgverleners zijn onvoldoende op de hoogte van het bestaan van de richtlijn. Het is ook mogelijk om op eigen kosten genetisch onderzoek naar dragerschap te laten uitvoeren. Ook hiervan wordt beperkt gebruikgemaakt.

Een aanbod van preconceptionele dragerschapsscreening voor alle wensouders zou volgens de commissie goed aansluiten bij het bestaande aanbod van screening rond zwangerschap en geboorte. De meerwaarde is meerledig: meer dragerparen kunnen over hun verhoogde risico worden geïnformeerd en omdat de screening al voor de zwangerschap plaatsvindt, zijn er meer reproductieve handelingsopties voor wensouders.

Bovendien kan met preconceptionele dragerschapsscreening een verhoogd risico worden aangetoond op ernstige erfelijke aandoeningen die met het huidige prenatale screeningsaanbod niet kunnen worden gevonden. Dragerschapsscreening is overigens ook mogelijk tijdens de zwangerschap. Ook in dat geval verschaft het toekomstige ouders informatie over een verhoogd risico op ernstige erfelijke aandoeningen die niet met het huidige screeningsaanbod aan het licht kunnen worden gebracht. De handelingsopties zijn alleen wel beperkter dan wanneer de screening voor de zwangerschap plaatsvindt.

Zorgvuldig omgaan met mogelijke nadelen

Screening heeft niet alleen voordelen, maar ook altijd nadelen. Specifieke nadelen van preconceptionele dragerschapsscreening zijn het risico op de terugkoppeling van dragerschap van aandoeningen die niet ernstig zijn of waarvan het klinisch beloop onzeker is, en dat wensouderparen voor moeilijke beslissingen kunnen komen te staan.

Nadelen die meer fundamenteel van aard zijn, zijn de maatschappelijke zorgen, die deels overlappen met de bezwaren tegen prenatale screening op ernstige aangeboren aandoeningen. Het gaat dan om zorgen over druk op wensouders om deel te nemen, toenemend maakbaarheidsdenken, minder acceptatie van mensen met een ernstige erfelijke aandoening en medicalisering van de kinderwens. De commissie heeft in de wetenschappelijke literatuur vooralsnog geen aanwijzingen gevonden – ook niet vanuit

de langer bestaande praktijk van prenatale screening – dat een populatiebreed aanbod van screening leidt tot druk of discriminatie. Een belangrijk gegeven voor de commissie is dat niet alleen onder wensouderparen draagvlak voor populatiebrede preconceptionele screening lijkt te bestaan, maar ook onder mensen met een ernstige erfelijke aandoening en ouders van een kind met een ernstige erfelijke aandoening. Een ander belangrijk gegeven voor de commissie is dat de criteria uit het beoordelingskader voor verantwoorde screening, die het evenwicht tussen voor- en nadelen bewaken, de meeste maatschappelijke zorgen adresseren. Zo moet screening altijd gericht zijn op ernstige aandoeningen – waardoor er geen sprake kan zijn van een gevreesd streven naar perfecte kinderen door op steeds mildere aandoeningen te screenen. En deelname is altijd vrijwillig; wensouders zijn geheel vrij om zich niet te laten testen.

Populatiebreed aanbod kan voldoen aan criteria voor verantwoorde screening

Volgens de commissie kan de screening in ieder geval voldoen aan de eerste vier criteria van het beoordelingskader voor verantwoorde screening. Om te beginnen is er sprake van een belangrijk gezondheidsprobleem: ouders worden veelal onverwachts geconfronteerd met een kind met een ernstige erfelijke aandoening, wat veel leed kan veroorzaken bij zowel het kind zelf als het gezin. Daarbij komt dat de gemiddelde kans om dragerpaar van één of meer ernstige erfelijke aandoeningen te zijn aanzienlijk is, namelijk ongeveer 1%. Deze paren hebben bij iedere

zwangerschap een risico van 1 op 4 (25%) op een aangedaan kind. Ten tweede biedt screening zinvolle handelingsopties: ouders kunnen betekenisvolle reproductieve keuzes maken. Ten derde zijn er betrouwbare en valide dragerschapstesten beschikbaar. Ten vierde zou vrijwillige deelname op basis van een geïnformeerde keuze gegarandeerd kunnen worden. Op basis hiervan concludeert de commissie dat de voordelen van een eventueel programma voor preconceptionele dragerschapsscreening zouden kunnen opwegen tegen de nadelen. In hoeverre preconceptionele dragerschapsscreening voldoet aan de eisen van rechtvaardigheid (het vijfde en laatste criterium) zal afhankelijk zijn van de vorm waarin de screening wordt aangeboden. Het gaat dan specifiek om de toegankelijkheid en doelmatigheid van het programma.

Uitdaging: aanbod dat toegankelijk en doelmatig is

De commissie verwacht dat de vorm waarin de screening wordt aangeboden bepalend is voor de toegankelijkheid en doelmatigheid van het programma. Gelijke toegang betekent dat de doelgroep – alle wensouders in Nederland – de mogelijkheid krijgt om zich te laten screenen. Het identificeren en benaderen van de doelgroep is alleen niet eenvoudig. Het is op voorhand niet precies bekend wie wensouderparen zijn. Een goede context om preconceptionele dragerschapsscreening aan te bieden zou daarom het preconceptiezorgconsult zijn (ook wel kinderwensspreekuur genoemd). Mensen die daarvoor een afspraak maken hebben in ieder geval een actieve kinderwens. In een pre-

conceptiezorgconsult krijgen wensouders informatie over allerlei aspecten die te maken hebben met gezond zwanger worden. In die context zou screening op dragerschap van ernstige erfelijke aandoeningen aangeboden kunnen worden. Een gecombineerd aanbod zou mogelijk ook doelmatiger kunnen zijn dan een op zichzelf staand screeningsaanbod. De belangrijkste uitdaging is dat het op dit moment ontbreekt aan actief aangeboden preconceptiezorg, zoals de commissie die zich in het ideale geval voorstelt. Maar ook al zou die wel bestaan, dan nog zou onderzocht moeten worden of een aanbod met een primaire focus op het preconceptiezorgconsult de toegankelijkheid en doelmatigheid van de dragerschapsscreening daadwerkelijk verhoogt, en of het effectief en haalbaar is.

Gezien de uitdagingen rondom een primair aanbod van preconceptiezorg, met dragerschapsscreening als onderdeel daarvan, kan de commissie zich ook een andere aanbiedingsvorm voorstellen. Namelijk, een aanbod waarvan de primaire focus ligt op de screening en waarbij wensouders, indien zij dat willen, ook algemene preconceptiezorg ontvangen. Het voordeel van een dergelijk programma is dat de screening niet afhankelijk is van een bezoek aan het preconceptiezorgconsult. Ook van een dergelijk aanbod zou de haalbaarheid en effectiviteit eerst onderzocht moeten worden.

**Advies: pilotonderzoek naar haalbaarheid en effectiviteit**

De commissie ziet grote waarde in een gecombineerd aanbod van preconceptionele dragerschapsscreening en preconceptiezorg. Gegevens om te kunnen onderbouwen bij welke manier van aanbieden de voordelen in de praktijk zullen opwegen tegen de nadelen zijn er niet. Dat soort gegevens zijn zelden beschikbaar voordat een screeningsprogramma wordt geïmplementeerd, zeker in het geval van screening op zeldzame aandoeningen. Een pilotonderzoek is volgens de commissie de middenweg tussen enerzijds implementatie met evaluatie achteraf, en anderzijds bij voorbaat afzien van verdere verkenning wegens gebrek aan gegevens. Daarom adviseert de commissie een pilotonderzoek op te zetten naar de effectiviteit en haalbaarheid van een populatiebreed aanbod van preconceptionele dragerschapsscreening. Het is belangrijk om met gegevens te kunnen onderbouwen welke strategie effectiever is: een aanbod met de primaire focus op preconceptiezorg of een aanbod met primaire focus op preconceptionele dragerschapsscreening. Aspecten die bijzondere aandacht behoeven in het pilotonderzoek zijn de mate waarin wensouders een geïnformeerde keuze maken, de toegankelijkheid voor alle groepen in de samenleving, de technische uitvoerbaarheid, doelmatigheid, en psychologische impact op benaderde en deelnemende wensouders. In de tussentijd adviseert de commissie om de mogelijkheid van preconceptioneel dragerschapsonderzoek beter onder de aandacht te brengen van hoogrisico-

wensouders en betrokken zorgverleners, omdat blijkt dat daar in het algemeen nog weinig bekendheid over bestaat.

Tot slot benadrukt de commissie dat zelfs als de screening doelmatig blijkt, de vraag is hoe (bewezen) doelmatige interventies onderling geprioriteerd moeten worden. De commissie is zich bewust – gegeven de schaarste aan middelen en capaciteit in de zorg – dat er steeds meer keuzes gemaakt moeten worden. Hoe die keuzes tussen (bewezen) doelmatige interventies gemaakt moeten worden, betreft een politieke afweging.

U kunt het hele advies downloaden van [gezondheidsraad.nl](https://www.gezondheidsraad.nl)

Deze publicatie kan als volgt worden aangehaald:
Gezondheidsraad. Preconceptionele dragerschapsscreening.
Den Haag: Gezondheidsraad 2023; publicatienr. 2023/18.

Auteursrecht voorbehouden