

ONDERZOEK

dr. Yvonne Hoedemaekers
klinisch geneticus, Rijksuniversiteit
Groningen, Universitair Medisch
Centrum Groningen, afdeling
Genetica

prof. dr. Nine Knoers
klinisch geneticus, Universitair
Medisch Centrum Utrecht, afdeling
Medische Genetica

prof. dr. Irene van Langen
klinisch geneticus, Rijksuniversiteit
Groningen, Universitair Medisch
Centrum Groningen, afdeling
Genetica

STICHTING OPSPORING ERFELIJKE HYPERCHOLESTEROLEMIE OPGEHEVEN

Familieonderzoek FH kan binnen reguliere zorg



De subsidie voor de georganiseerde opsporing van familiale hypercholesterolemie is dit jaar stopgezet. Maar het belang van die opsporing is onverminderd groot. Voortzetting van het onderzoek moet en kan gelukkig plaatsvinden in de academische ziekenhuizen.

Na tien jaar succesvol dragers van erfelijke familiale hypercholesterolemie (FH) te hebben opgespoord, is de landelijke Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie (STOEH) opgeheven. Dit komt omdat per 1 januari 2014 de overheidssubsidie is gestopt. De minister vindt namelijk dat burgers inmiddels goed genoeg geïnformeerd en mondig genoeg zijn om zelf, en binnen de reguliere gezondheidszorg, verantwoordelijkheid te nemen voor hun gezondheid. Het belang van het opsporen van patiënten met FH blijft, in de strijd tegen vroegtijdige atherosclerose en dus tegen vroege morbiditeit en mortaliteit, uiteraard onverminderd groot. Gelukkig betekent het verdwijnen van de STOEH niet dat de DNA-diagnostiek naar een mogelijke onderliggende erfelijke oorzaak bij verdenking op FH stopt. Ook blijft uiteraard het informeren en opsporen van familieleden met een verhoogd risico mogelijk.

Uitstekend toegerust

De negen afdelingen klinische genetica van de academische ziekenhuizen in Nederland en het NKI hebben jarenlange ervaring in het multidisciplinair verrichten van erfelijkheidsonderzoek en het systematisch benaderen van familieleden. Zij zijn dus uitstekend toegerust om de zorg voor de patiënten en hun familieleden op zich te nemen. Al sinds halverwege de jaren negentig van de vorige eeuw is bovendien ruime ervaring

opgedaan met andere, grote groepen aandoeningen waarvoor preventie mogelijk is. Bijvoorbeeld erfelijke hartziekten, zoals ritmestoornissen en cardiomyopathieën, en erfelijke kankersyndromen, zoals borst-/eierstok- en darmkanker. Deze groepen ziekten erven, net zoals FH, autosomaal dominant over. Dit betekent dat directe familieleden een verhoogd risico hebben op een ziekte waarvoor controle en preventie mogelijk is. Systematisch familieonderzoek – cascade screening – is daarom zinvol. Familieleden worden dan via een familiebrief geïnformeerd, die via de indexpatiënt – de eerste medisch geïdentificeerde patiënt in een familie met een bepaalde aandoening – verstrekt wordt. Zo wordt het de familieleden gemakkelijk gemaakt om, na verwijzing van de huisarts, een afspraak te maken voor erfelijkheidsonderzoek. Als sprake blijkt van een verhoogd risico, wordt gezorgd voor goede follow-up en zo nodig behandeling, in samenwerking met de relevante specialisten¹⁻³. De zorg voor nieuw geïdentificeerde FH-mutatiedragers past dan ook

Actief opsporen is niet verzekerd binnen de reguliere gezondheidszorg

prima binnen de uitstekende huidige cardiogenetische zorg.

Eén test

Naast de jarenlange ervaring met het verrichten van counseling, is er ook op de academische laboratoria voor DNA-diagnostiek uitgebreide expertise opgebouwd in het verrichten en interpreteren van DNA-onderzoek. In de klinisch-genetische centra wordt steeds vaker gebruik gemaakt van zogeheten ‘*next generation sequencing*’, waarbij grote groepen ziekten en genen in één test kunnen worden onderzocht. Dit is zowel goedkoper als doelmatiger. Bijvoorbeeld bij onverklaarde plotse dood op jonge leeftijd wordt de differentiaaldiagnose gevormd door zowel de cardiomyopathieën als de ritmestoornissen als FH, zodat het niet logisch is de DNA-diagnostiek tot slechts één van deze ziekten te beperken.

Niet verzekerd

Helaas zijn er ook wel een paar problemen. Actief opsporen van FH-mutatiedragers viel voorheen onder de Wet Bevolkingsonderzoek. Hierbij werden stambomen bijgehouden van families met FH op grond waarvan alle familieleden die in aanmerking kwamen voor dragerschapsonderzoek benaderd werden. Dit werd dus allemaal vergoed vanuit het bevolkingsonderzoek. Actief opsporen is echter niet verzekerd binnen de reguliere gezondheidszorg.⁴ Daarnaast is het huidige hoge eigen risico van de zorgverzekering voor gezonde familieleden soms een onoverkomelijke drempel. Hierdoor wordt het preventiepotentieel niet volledig benut. Deze bezwaren gelden dus voor zowel de ‘klassieke’ groepen ziekten waar de klinische genetica zich al jaren mee bezighoudt als voor de FH en alle erfelijke ziekten waarvoor in de toekomst preventieve mogelijkheden zullen bestaan. Dit is een ongewenste situatie die optimale preventie in de weg staat.

Data sharing

Los van bovengenoemde nadelen is er geen enkele reden om FH niet net zo te

Gegevens delen is al heel gebruikelijk in de klinische genetica

behandelen als de andere genoemde ziekten, dus binnen de reguliere klinisch-genetische zorg. De capaciteit en kennis voor systematisch familieonderzoek zijn aanwezig. Bovendien bestaat er een goede en nauwe samenwerking met lipidenpoli's in de academische en perifere centra, waardoor ook de verdere zorg na het identificeren van mutatie dragers goed geregeld is.

Daarnaast is er een landelijke database beschikbaar, opgezet door de STOEH indertijd, met stambomen van FH-families. Dit prima initiatief heeft via wetenschappelijk onderzoek ook tot vele doorbraken in de zorg geleid en zal natuurlijk voor onderzoek beschikbaar blijven. De database kan door de klinisch-genetische afdelingen worden aangevuld, zodat de verzamelde kennis behouden blijft en uitgebreid kan worden. Het is binnen de klinische genetica, uiteraard met inachtneming van de privacyaspecten, al heel gebruikelijk om gegevens te delen. En overigens ook absoluut noodzakelijk in deze tijd van steeds uitgebreidere DNA-diagnostiek met soms nog onbegrepen resultaten.

Niet duurder

De klinische genetica krijgt met enige regelmaat het verwijt duur te zijn als het gaat om diagnostiek naar bekende mutaties, dus in het kader van cascadescreening. Het individuele standaardtarief voor DNA-diagnostiek is echter gebaseerd op zowel de zeer kostbare en complexe diagnostiek als de eenvoudigere diagnostiek. Complexe diagnostiek betreft bijvoorbeeld genetisch onderzoek bij kinderen met verstandelijke handicaps en bij syndromen. Bij eenvoudigere diagnostiek gaat het vaak om aandoenin-

PRAKTIJKPERIKEL

TURKSE DOKTER

Al jaren werk ik in het ziekenhuis van een provinciestad, waar een groot aantal Turken woonachtig is. Onze psychiatriepraktijk heeft meerdere patiënten van Turkse komaf in behandeling. Toen mijn haar en mijn snor nog donker waren werd ik menigmaal voor Turkse dokter aangezien. Een van mijn Turkse patiënten vertrouwde mij toen toe dat hij tevreden was over de behandeling, maar dat als ik in Turkije specialist was geweest, hij mij voor een slechte dokter zou aanzien: 'Ik heb u in de stad zien fietsen.'

Heeft u ook een perikel?

Stuur uw verhaal naar redactie@medischcontact.nl

gen waarbij slechts één gen onderzocht wordt of zelfs één, familiale, mutatie, zoals bij cascadescreening. Zeker in het licht van alle technische ontwikkelingen, is deze manier van declareren tot nu toe een werkbare oplossing gebleken. Differentiatie van de tarieven zou juist tot nodeloze complicaties hebben geleid, met eenzelfde financiële totaaluitkomst. Het is overigens wel voorstelbaar dat in de toekomst twee tarieven gehanteerd zullen worden: één, dure, voor indexpatiënten en één, goedkopere, voor familieleden. Deze manier sluit beter aan bij de manier van declareren van buitenlandse labs en komt daarnaast tegemoet aan het bezwaar van het aanspreken van het gehele eigen risico van gezonde familieleden. De totaalsom zal echter ook dan gelijk blijven en blijft afhankelijk van de casemix. Sinds het opheffen van de STOEH zijn er partijen die pogen de DNA-diagnostiek en het familieonderzoek voor FH buiten de reguliere klinisch-genetische zorg en met name buiten de reguliere financiering te brengen, onder meer om de genoemde nadelen te omzeilen. Met verzekeraars zouden bijvoorbeeld afspraken gemaakt worden over tarieven speciaal voor de FH-diagnostiek en over aanvullende financiering om het onderhoud van de database te blijven financieren. Een en ander is nog niet uitgekristalliseerd, voor zover wij weten.

Het is wel een ontwikkeling die we zorgelijk vinden. Het zou veel beter zijn om, zoals gezegd, deze nadelen binnen de reguliere zorg te repareren zodat alle families met erfelijke, behandelbare ziekten hiervan kunnen profiteren. Dit hoeft zeker niet duurder te zijn dan opsplitsing, want zoals gezegd is de tariefstructuur binnen de klinische genetica gebaseerd op kostprijzen en dus ook casemix. Als de casemix verandert doordat meer eenvoudiger diagnostiek wordt verricht, zoals bij een deel van de FH-diagnostiek, zal de kostprijs dalen.

Kortom, laten we de opsporing van FH-patiënten en -dragers in de reguliere zorg niet anders behandelen dan we binnen de klinische genetica gewend zijn. Laten we proberen de genoemde hiaten in de zorg voor al deze groepen zo goed mogelijk te vullen, in samenspraak en niet in concurrentie met alle betrokken partijen. ■

contact

y.m.hoedemaekers@umcg.nl
cc: redactie@medischcontact.nl

Geen belangenverstrengeling gemeld

web

De voetnoten en een eerder artikelen over dit onderwerp kunt u vinden op medischcontact.nl