

SCHRIK, MAAR OOK BEGRIP

Reacties van ouders op fout-positieve uitslag na neonatale screening

In Noord-Nederland is via de hielprik ook onderzocht of pasgeborenen de aangeboren afwijking MCADD hebben. Elf kinderen testten eerst positief. Hun ouders reageerden geschrokken, maar toonden naderhand ook begrip voor deze vorm van screening.

J. M. PENNING S c.s.

Pasgeborenen werden in Nederland tot 1 januari 2007 door middel van een hielprik onderzocht op drie aangeboren aandoeningen: fenyketonurie (PKU, geboorteprevalentie 1:18.000), congenitale hypothyreoïdie (CHT, geboorteprevalentie 1:3.200), en het adrenogenitaal syndroom (AGS, geboorteprevalentie 1:12.000).¹ In het kader van een pilotstudie is het reguliere programma in Noordoost-Nederland sinds oktober 2003 uitgebreid met onderzoek naar medium-chain-acyl-CoA-dehydrogenase deficiëntie (MCADD).²

MCADD is een autosomaal recessief overervende aandoening van de mitochondriële verbranding en wordt veroorzaakt door een defect van het MCAD-enzym dat betrokken is bij de verbranding van middenketenvetzuren. De prevalentie van MCADD wordt in ons land geschat op 1:12.100; de klinisch geobserveerde prevalentie is echter lager (1:27.400).³ Oorzaak hiervan is onderdiagnose en verminderde klinische penetrantie.⁴ MCADD kan gepaard gaan met ernstige mortaliteit en morbiditeit ten gevolge van metabole ontsporingen. Nadat de diagnose is gesteld, is de prognose goed.⁵

VALS ALARM

Tegenwoordig is het mogelijk bij bevolkingsonderzoeken tandem massaspectrometrie (MS/MS) toe te passen om onder meer MCADD op te sporen.⁶ Dit onderzoek voldoet aan de WHO-criteria van Wilson en Jungner.⁷ Daarmee levert het een belangrijke bijdrage aan de volksgezondheid. Maar net als bij andere screenings zijn er ook nadelen zoals fout-positieve testuitslagen. Een dergelijk 'vals alarm' kan bij ouders veel onrust veroorzaken - onrust die na de latere gunstige uitslag niet altijd verdwijnt.⁸⁻¹⁰ Op advies van de Gezondheidsraad is het bevolkingsonderzoek van pasgeborenen per 1 januari 2007 uitgebreid met veertien aangeboren aandoeningen, waarvan een groot deel kan worden opgespoord met MS/MS.¹ Hierdoor

zullen ook meer ouders met een fout-positieve testuitslag te maken krijgen.

We onderzochten de ervaringen van elf ouderparen wier kind in de eerste zestien maanden van de pilot neonatale screening op MCADD een fout-positieve testuitslag kreeg. De ouders werden thuis geïnterviewd en vulden later nog een korte vragenlijst in.

DRUKKE TIJD

Vijf van de elf families wisten dat het doel van de hielprik 'iets te maken had met stofwisselingsstoornissen'. Hoewel er (naast de gebruikelijke informatie bij de geboorteaangifte) een extra folder

Met ingang van 1 januari 2007 is het bevolkingsonderzoek van pasgeborenen uitgebreid met veertien aangeboren aandoeningen.

DE FOTO IS HELAAS
NIET BESCHIKBAAR
VOOR INTERNET

over het aanvullende MCADD-onderzoek aan de ouders moest worden verstrekt, was dit slechts bij zes ouderparen gebeurd. Zij gingen die informatie echter pas lezen nadat de eerste uitslag over de verdenking op MCADD aan hen was medegedeeld. Met de stelling 'Je kunt niet verwachten dat ouders van een pasgeborene de informatie over de hielprik en het onderzoek naar MCADD in de drukke tijd vlak na de geboorte echt gaan lezen' was iets meer dan de helft van de respondenten het eens. Slechts aan drie ouderparen was daadwerkelijk toestemming gevraagd voor de screening op MCADD.

De ouders beschouwden de hielprik als een routinehandeling. Niemand had zich van tevoren zorgen gemaakt over de uitslag. Zoals verwacht veroorzaakte het bericht over de verdenking op MCADD veel schrikreacties. Bij zeven gezinnen was de huisarts het komen vertellen, één familie is telefonisch geïnterviewd, één huisarts heeft nadat hij de ouders niet thuis trof een briefje achtergelaten, twee families kregen het nieuws op het spreekuur. Ouders die bemerkten dat de huisarts zelf niet goed op de hoogte was van wat het MCADD-onderzoek inhield - wat vaak het geval was - vonden dit zeer onprettig. Het gaf hen een gevoel van onzekerheid. Na de eerste schrik beseften ze dat het vooralsnog om een verdenking op MCADD ging en dat nader onderzoek nodig was. Dit nam echter niet alle ongerustheid weg. Meer geruststellend voor hen was dat MCADD goed behandelbaar is.

Vier ouderparen hadden zelf op internet naar meer informatie over MCADD gezocht. Een Nederlandstalige, begrijpelijke website over MCADD hadden zij echter niet kunnen vinden.

ENGE ZIEKTEN

Alle elf pasgeborenen zijn binnen 48 uur in het UMCG onderzocht. De ouders waren tevreden over de opvang, begeleiding en behandeling. Zij stelden het op prijs dat er veel tijd voor hen was gereserveerd en dat hun vragen werden beantwoord. Toch gaven enkele ouders aan het eens te zijn met de stelling 'In de periode dat de verdenking op MCADD speelde, had ik niet zo veel behoefte om mij in die aandoening te verdiepen, want als je kind het niet heeft, maak je je voor niets zorgen'. Met de stelling 'Ik hoef niet alles te weten over enge ziekten die ze bij je kind kunnen ontdekken' was de helft van de ouders het eens. De boodschap dat hun kind iedere vier uur moest worden gevoed om een hypoglykemie te voorkomen was door alle ouders goed begrepen.

De definitieve uitslag van het onderzoek kwam na gemiddeld bijna acht weken (range: 2-24 weken). Meer dan de helft van de ouders vond het voedingsschema, bestaande uit een maximale voedingspauze van vier uur, (erg) belastend, maar voor geen van de moeders was het aanleiding om te stoppen met borstvoeding. Tijdens deze periode vonden bij negen van de elf pasgeborenen de gebruikelijke inenting plaats. Geen van de betreffende ouders kon bij de wijkverpleegkundigen en consultatiebureauartsen terecht met vragen over de screening: de hulpverleners waren niet op de hoogte van het onderzoek naar MCADD. In deze periode waren veel ouders bezorgd over de gezondheid van hun kind. Daarbij gingen hun gedachten vooral uit naar de toekomst: hoe zal deze eruit zien als er daadwerkelijk sprake is van MCADD.

Twee weken na het vervolgonderzoek waren de eerste uitslagen (urine, organische zuren en acylcarnitines in een tweede

bloedmonster) bekend. Deze resultaten gaven een gunstig beeld, hetgeen op een risicoverlaging duidt. Toch bleven de meeste ouders uitkijken naar het definitieve 'verlossende bericht'.

De ouders schrokken van ieder telefoontje uit het ziekenhuis. Dit was ook hun eerste reactie toen het gunstige bericht binnenkwam. Het bericht dat hun kind echt 'gezond is verklaard', veroorzaakte een gevoel van grote opluchting. Toch gaf

De ouders schrokken van ieder telefoontje uit het ziekenhuis

de helft van de ouders aan dat zij niet direct alle bezorgdheid van zich af hadden kunnen zetten; zij bleven ook na de gunstige uitslag nog extra op hun kind letten. De ouders vonden dat ze lang op de definitieve uitslag moesten wachten en ervoeren dit als belastend. Op de vraag 'Wat zou u willen veranderen in de onderzoekprocedure?' gaven de meeste ouderparen dan ook aan dat zij de definitieve uitslag eerder hadden willen vernemen.

EXTRA VEILIGHEID

Ten tijde van ons onderzoek was het gemiddeld zeven maanden geleden dat de hielprik was uitgevoerd. Wij vroegen de ouders of zij zich op dat moment nog wel eens zorgen maakten over de gezondheid van hun kind; bij bijna niemand was dit het geval. Vijf ouderparen waren zelfs van mening dat 'deze screening hun een extra gevoel van veiligheid had gegeven'. De vraag of de fout-positieve uitslag de keuze voor een eventuele volgende zwangerschap had beïnvloed, werd door één ouderpaar bevestigend beantwoord.

Terugkijkend op de screeningsprocedure blijkt dat de hele periode voor de ouders toch vaak erg belastend is geweest. Met de stelling 'De fout-positieve uitslag van de screening op MCADD heeft ertoe geleid dat de hele kraamtijd "op zijn kop heeft gestaan"', was bijna de helft van de geïnterviewden het eens. Alle ouders onderschreven de stelling 'Ik vind het een goede zaak dat er door de hielprik steeds meer ziekten kunnen worden opgespoord'. Wij vroegen hen ook hoeveel gevallen van een fout-positieve testuitslag hun inziens opwegen tegen één echt positieve uitslag. Iets meer dan de helft was van mening dat dit er best 10.000 of meer mogen zijn.

SLECHT OP DE HOOGTE

Voor ouders is de hielprik een routineonderzoek waaraan zij weinig aandacht schenken. Komt er, zoals in onze onderzoeksgroep, een afwijkende uitslag dan veroorzaakt dit veel schrik. De pasgeborene moet voor vervolgonderzoek naar het ziekenhuis, het voedingsschema moet worden aangepast, er is angst voor de toekomst. Huisartsen en consultatiebureauartsen bleken slecht op de hoogte te zijn van het MCADD-onderzoek, hetgeen de door ons geïnterviewde ouders extra onzeker maakte. De mededeling dat het vooralsnog een verdenking op MCADD betrof en dat nader onderzoek nodig was, nam hun bezorgdheid maar >>

<< gedeeltelijk weg. Wachten op de definitieve uitslag bracht erg veel spanning teweeg. Het is duidelijk dat deze periode zo kort mogelijk moet worden gehouden. De definitief gunstige uitslag betekende een grote opluchting. Enkele maanden hierna maakt vrijwel niemand van de ouders zich nog zorgen.

De ouders staan erg positief tegenover het screenen op aangeboren aandoeningen. Alle ouders onderschreven de stelling: 'Ik vind het een goede zaak dat er door de hielprik steeds meer ziekten kunnen worden opgespoord'. De bij een enkel kind te behalen gezondheidswinst vinden zij altijd belangrijker dan de lasten die een fout-positieve testuitslag bij een - soms grote - groep anderen teweegbrengt. Ook ander onderzoekers vonden een dergelijke proscreefing-houding.^{11 12}

NADEREND ONHEIL

Het in ons land min of meer routinematig uitgevoerde hielprikonderzoek had tot voor kort betrekking op drie zeldzame aandoeningen, waardoor ouders maar weinig met positieve uitslagen bekend zullen zijn. Deze relatieve onwetendheid heeft als voordeel dat jonge ouders zich geen zorgen gaan maken over iets dreigends dat hen zou kunnen overkomen. Nu er op

Alle ouders waren het eens met de stelling dat het een goede zaak is dat er met behulp van de hielprik steeds meer ziekten worden opgespoord.

DE FOTO IS HELAAS
NIET BESCHIKBAAR
VOOR INTERNET

SAMENVATTING

- Pasgeborenen in Noordoost-Nederland zijn sinds oktober 2003 via de hielprik onderzocht op medium-chain-acyl-CoA-dehydrogenase deficiëntie (MCADD).
- Ouders staan hier erg positief tegenover, al veroorzaakt een verdenking op MCADD grote schrik.
- Ook het lange wachten op de uitslag van vervolgdagnostiek ervaren ouders als belastend.
- Het hielprikonderzoek is in heel Nederland per 1 januari 2007 tot zeventien aandoeningen uitgebreid (inclusief MCADD). Adequate informatie hierover aan ouders is van belang maar het is twijfelachtig of informed consent hierbij haalbaar is.

zeventien aandoeningen wordt gescreend, is het van belang dat er wordt gestreefd naar een vorm van informed consent. Een recentelijk in Engeland uitgevoerde studie laat echter zien dat de hielprik zich maar moeilijk laat combineren met een werkelijke informed consent-procedure.¹³

Ook uit ons onderzoek blijkt dat informatieverstrekking direct na de geboorte niet het meest geschikte moment is. Het is de vraag of vervroeging van het informatiemoment - naar het eind van de zwangerschap - dit probleem wegneemt. Ook dient de vraag te worden gesteld of informatie over de kans op een fout-positieve uitslag en de betekenis van een dergelijke uitslag medebepalend zal zijn voor de beslissing die ouders nemen. In dit soort situaties zijn mensen geneigd om iedere kans op naderend onheil, hoe gering die ook is, weg te nemen.¹⁴ Voor aanbieders van screeningsprogramma's brengt dit een bijzondere verantwoordelijkheid met zich mee. ■

drs. J. M. Pennings, *medisch socioloog*

dr. Tj. Tijmstra, *medisch socioloog*

beiden werkzaam bij de Disciplinegroep Gezondheidswetenschappen van het Universitair Medisch Centrum Groningen

drs. T.G.J. Derks, *arts-onderzoeker*

dr. G.P.A. Smit, *kinderarts metabole ziekten*

beiden in de Beatrix Kinderkliniek van het Universitair Medisch Centrum Groningen

Correspondentieadres: j.m.pennings@med.umcg.nl;
cc: redactie@medischcontact.nl

Geen belangenverstrengeling gemeld.

De literatuurlijst vindt u onder de digitale versie van dit artikel op onze website: www.medischcontact.nl/deze-week.

MC-artikelen over het psychologische effect van screening vindt u via onze website: www.medischcontact.nl/dezeweek.

