

BIED OUDERS DE KEUS

Voorlichting aan ouders over screening op onbehandelbare aandoeningen bij hun kind is vaak opdringerig. Daardoor voelen zij zich niet vrij om te kiezen, terwijl dat juist het streven zou moeten zijn.

MARTINA CORNEL c.s.

Genetische screening is vroege opsporing of uitsluiting van een erfelijke ziekte, de aanleg daarvoor of dragerschap van een aanleg die bij het nageslacht kan leiden tot een erfelijke ziekte.¹ Dit wordt toegepast ter behandeling en preventie enerzijds en biedt anderzijds reproductieve keuzemogelijkheden.

Bij genetische screening komt behalve de behandelbaarheid soms ook

ventie en behandeling valt als het gaat om ernstige aandoeningen waarbij het in het belang van het kind is een vroege diagnose te stellen. Maar met de hielprik kunnen ook aandoeningen worden opgespoord waarbij de reproductieve keuzemogelijkheden relevant zijn. Als een kind een ernstige onbehandelbare afwijking heeft, zoals bepaalde stofwisselingsziekten, Duchenne spierdystrofie of het fragiele-X-syndroom, kan dit voor de ouders van belang zijn met betrekking tot een eventuele volgende zwangerschap.

Het onderscheid tussen behandelbare en onbehandelbare afwijkingen is hierbij nogal kunstmatig: vaak kan, met adequate zorg voor kinderen met dergelijke aandoeningen, wel degelijk de kwaliteit van leven worden verbeterd, al leidt dat niet tot directe gezondheidswinst voor het kind. Wel leidt vroege opsporing tot een verkorting van het diagnostisch traject. Ook reproductieve keuzen waardoor de geboorte van een tweede kind met een ernstige aandoening wordt voorkomen, kunnen leiden tot betere zorg voor het eerste kind.

ZEER BELASTEND

De Wet bevolkingsonderzoek beschermt ons tegen een screeningsaanbod op onbehandelbare aandoeningen. Dit beperkt de keuzevrijheid van ouders. Verweij en Nijsingh betogen in Medisch Contact dat het 'opdringen van een keuzesituatie die voor de meeste ouders zeer belastend is' de keuzevrijheid beperkt.³ Maar ook het niet beschikbaar stellen van bepaalde vormen van screening beperkt de keuzevrijheid. Door het gebrek aan integrale erfelijkheidszorg, komen ouders van een kind met sikkelcelziekte er nu pas achter dat ze drager zijn op het moment dat hun kind deze aandoening blijkt te hebben.

In een tijd waarin het steeds belangrijker wordt dat de burger kiest voor de zorg die bij hem past, moeten we wel-

licht op zoek naar manieren waarop die keuzevrijheid op verantwoorde manier kan worden vormgegeven. Te denken valt aan minder opdringerige manieren om te informeren over screening. In het geval van de hielprik zou dat een extra aanbod op een rustig moment (tenminste enkele maanden na de geboorte) kunnen zijn. ■

prof. dr. M.C. Cornel,
hoogleraar Community Genetics, Klinische Genetica/
EMGO instituut, VU Medisch Centrum, Amsterdam

dr. C.G. van El,
Centre for Society and Genomics, Nijmegen

drs. L. Krijgsman,
Klinische Genetica/EMGO instituut, VU Medisch
Centrum, Amsterdam

prof. dr. T. Pieters,
Metamedica, VU Medisch Centrum, Amsterdam

Correspondentieadres: mc.cornel@vumc.nl;
cc: redactie@medischcontact.nl

Alle auteurs zijn betrokken bij het onderzoeksproject 'Reshaping criteria for screening in the age of genomics' dat wordt gefinancierd door de Genomics Zwaartepunten Centre for Society and Genomics, Nijmegen, en Centre for Medical Systems Biology, Leiden. Cornel was lid van de Gezondheidsraadcommissie die in 2005 adviseerde over uitbreiding van de hielprik en is voorzitter van de Programmacommissie Neonatale Screening.

Referenties:

1. Gezondheidsraad: Genetische screening. Den Haag: Gezondheidsraad, 1994; publicatie nr 1994/22.
2. Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. Geneva: World Health Organisation; 1968.
3. Verweij MF, Nijsingh NM. Hielprik niet verder uitbreiden. Medisch Contact 2007; 62 (10): 419-20.

een aantal nieuwe keuzen ter sprake. Denk aan het al dan niet (opnieuw) zwanger worden, prenatale diagnostiek en selectieve abortus, zwanger worden met donorgameten, genetische diagnostiek voorafgaand aan implantatie, een kind adopteren of het risico accepteren.^{1,2} In het debat over genetische screening is niet altijd een helder onderscheid gemaakt tussen behandeling en reproductieve keuzemogelijkheden.

AFWIJKING

De hielprik is een genetische screeningsmethode die in het domein van de pre-



BEELD: EXE WIRE

Het rapport van de Gezondheidsraad over genetische screening en eerdere MC-artikelen over de hielprik vindt u via www.medischcontact.nl/dezeweek.