Guido de Wert
hoogleraar biomedische ethiek, vakgroep Metamedica, Universiteit Maastricht

Sanne van der Hout
universitair docent biomedische ethiek, vakgroep Metamedica, Universiteit Maastricht

Wybo Dondorp
Socrates-hoogleraar ethiek van reproductieve genetica, vakgroep Metamedica, Universiteit Maastricht

PRECONCEPTIESCREENING BIJ GEASSISTEERDE VOORTPLANTING VERGT LASTIGE AFWEGINGEN

Check op erfelijke aandoeningen is zware ethische kluif



ANP / CHRIS KEULEN

Sommige paren met een kinderwens worden gescreend op het risico op een kind met een aangeboren afwijking. Het valt te overwegen om preconceptionele dragerschapsscreening (PDS) aan te bieden aan alle paren die een beroep doen op geassisteerde voortplanting. Dan moeten wel eerst enkele ethische vragen worden beantwoord.

Met preconceptionele dragerschapsscreening (PDS) kun je al vóór de zwangerschap paren identificeren met een hoog risico op het krijgen van een kind met een erfelijke ziekte. Het gaat om paren waarvan beide partners drager zijn van een autosomaal recessief erfelijke ziekte, zoals taaislijmziekte, of paren waarvan de vrouw draagster is van een geslachtsgebonden recessief erfelijke ziekte, zoals hemofilie. 'Dragerparen' hebben bij iedere zwangerschap een risico van 1 op 4 op het krijgen van een kind met de betreffende ziekte – in geval van geslachtsgebonden erfelijkheid 1 op 2 bij iedere zoon. Zij kunnen dit risico (nagenoeg) uitsluiten via bijvoorbeeld pre-implantatie genetische diagnostiek (pgd) of het gebruik van donorgameten.
De staatssecretaris van VWS pleitte onlangs voor onderzoek naar de ethische kaders van en het draagvlak voor PDS.[1]

Dynamisch

De praktijk van PDS is op twee manieren dynamisch. Aanvankelijk werd PDS vaak selectief aangeboden, vooral aan etnische groepen met een hoger a-prioririsico (bijvoorbeeld de Joodse gemeenschap, met een hogere prevalentie van onder andere de ziekte van Tay-Sachs), sinds enige tijd groeit internationaal de steun voor een universeel aanbod aan álle paren met kinderwens. En ten tweede: was PDS oorspronkelijk gericht op slechts één of enkele ziekten, door '*next generation sequencing*' (NGS) is brede ('*expanded*') PDS mogelijk voor honderden genetische ziekten tegelijk.

Geassisteerde voortplanting

In bijvoorbeeld Spanje en de VS wordt zulke brede PDS steeds vaker aangeboden in het kader van geassisteerde voortplanting. Zolang men daarmee vooruitloopt op een universeel aanbod, is dit een vorm van opportunistische screening. Dat wil zeggen dat de doelgroep niet is geselecteerd vanwege een relatief hoog a-prioririsico, maar omdat er een gemakkelijke ingang is. In dit geval: de doelgroep komt toch al met een hulpvraag rond de voortplanting bij de dokter, rond ofwel subfertiliteit ofwel een hoog genetisch risico voor het nageslacht – dan kan PDS, zo is het idee, er gemakkelijk aan worden gekoppeld. Voorstanders verwachten dat de '*uptake*' van PDS in deze context hoog zal zijn.

Ethische reflectie

Is het aanbieden van PDS aan paren die een beroep doen op geassisteerde voortplanting aanvaardbaar, en zo ja, onder welke voorwaarden? PDS moet voldoen aan de criteria voor screening.[2] Wij focussen hier op de drie ethische criteria die hierbij aan de orde zijn: proportionaliteit, autonomie en rechtvaardigheid.

De kans op een kind met een erfelijke ziekte is hoger dan de kans op een kind met down

1. Proportionaliteit

Het vereiste van proportionaliteit vergt dat de voordelen van screening opwegen tegen de nadelen.
Het voordeel is dat bredere PDS dragerparen in staat stelt ernstig leed in hun gezin te voorkomen door hen tijdig te informeren over een relevant deel van hun reproductieve risico's. Al zijn de meeste recessief erfelijke ziekten ieder op zich (heel) zeldzaam, het totale risico op het krijgen van een kind met een van deze aandoeningen wordt geschat op 0,25 tot 0,5 procent –dus één van de vijftig tot honderd paren is een dragerpaar.[3] Om dit in perspectief te plaatsen: de kans op een kind met een recessief erfelijke ziekte is gemiddeld genomen hoger dan de kans op een kind met downsyndroom.
De mogelijke nadelen zijn divers. Om te beginnen de maatschappelijke risico's. Critici denken hierbij vooral aan het 'medicaliseren van de voortplanting', het ondermijnen van de rechtspositie en de belangen van mensen met erfelijke ziekten en handicaps, en een herleving van de eugenetica. Omdat PDS beoogt paren met kinderwens in staat te stellen tot een eigen reproductieve keuze, lijkt deze kritiek niet overtuigend. Bovendien is het te ondervangen met goede randvoorwaarden voor dergelijke screening, zoals een blijvende bescherming van het wettelijk verankerde recht op reproductieve zelfbeschikking en 'inclusie' van burgers met aangeboren handicaps. Wie het aanbod van prenatale screening op downsyndroom verantwoord acht, kan moeilijk categorisch bezwaar hebben tegen PDS.
Daarnaast zijn er individuele risico's. Denk hierbij vooral aan mogelijke stigmatisering en discriminatie en aan de confrontatie van dragerparen met lastige reproductieve dilemma's. Over het eerste kunnen moeilijk algemene uitspraken worden gedaan. Er zijn voorbeelden van discriminatie van dragers (bijvoorbeeld Afro-Amerikanen die drager bleken te zijn van sikkelcelziekte) en in specifieke subculturen of in landen waarin PDS wettelijk verplicht is (bijvoorbeeld Saoedi-Arabië), kan dragerschap nog steeds problemen opleveren. Maar dragerschap hoeft op zich niet of nauwelijks tot stigmatisering te leiden, zeker niet als men zich realiseert dat iedereen drager is van een aantal recessief erfelijke ziekten. Toch is hierover het laatste woord niet gezegd. Zoals bekend, is subfertiliteit nog steeds stigmatiserend. Wat betekent het als subfertiele paren ook nog eens als dragerpaar worden geïdentificeerd? Of, meer in het bijzonder, als een vrouw draagster van een geslachtsgebonden erfelijke ziekte blijkt te zijn, hetgeen ook voor haar eigen (toekomstige) gezondheid risico's kan inhouden?

Dat dragerparen kunnen worden geconfronteerd met lastige reproductieve keuzeproblematiek is evident. Dit is een reden om bij de implementatie van bredere PDS ook goed na te denken over de inhoud van het screeningpakket. Een valkuil is de technologische imperatief: 'hoe breder screenen, des te beter'. Terecht adviseren zowel de European Society of Human Genetics als de European Society of Human Reproduction and Embryology PDS tenminste voorlopig te beperken tot '*serious congenital and childhood disorders*'.[4 5]

Is het eerlijk om de screening selectief aan te bieden aan paren die zijn aangewezen op geassisteerde voortplanting, terwijl andere paren hetzelfde risico lopen?

2. Respect voor autonomie

De heersende gedachte is dat PDS – net als prenatale screening op downsyndroom – autonome reproductieve keuzes mogelijk moet maken.[4 6] Dit betekent onder meer dat het aanbod zoveel mogelijk niet-directief moet zijn. De vraag is hoe dat uitgangspunt zich verhoudt tot de belangrijkste normatieve pijler van de voortplantingsgeneeskunde: de dubbele verantwoordelijkheid van de arts.[7] Dat houdt in dat hulpverleners in deze context niet alleen rekening moeten houden met de belangen van de hulpvragers, maar ook moeten letten op het welzijn van het te verwekken kind. Volgens onder andere het relevante Modelprotocol van de NVOG wil dit zeggen dat de arts moet afzien van hulp bij voortplanting als er een 'groot risico op ernstige schade' is.[8] Wat betekent dat voor PDS in deze context? Gelet op het geringe a-prioririsico, kan het in ieder geval niet betekenen dat artsen PDS als voorwaarde voor behandeling mogen stellen om zo de kans op een kind met een ernstige aandoening te verkleinen. Ook in deze context is niet-directiviteit een zorgvuldigheidsvoorwaarde bij het aanbod van de screening. Dit betekent dat paren die geen belangstelling voor PDS hebben, gewoon toegang houden tot geassisteerde voortplanting. Maar de dubbele verantwoordelijkheid van de arts kan wél gevolgen hebben voor de counseling van paren die als dragerpaar van een evident ernstige erfelijke aandoening zijn geïdentificeerd. De arts mag dan aandringen op uitsluiting van dit risico, bijvoorbeeld door pgd of het gebruik van donorgameten, en een eventuele (naar verwachting: zeldzame) weigering van het paar om dit risico uit te sluiten, kan een legitieme reden zijn om van hulp bij voortplanting af te zien.[5 8]

3. Rechtvaardigheid

Ten minste twee aspecten zijn van belang. Ten eerste rijst de vraag naar de rechtvaardige verdeling van schaarse middelen voor de gezondheidszorg. Wat zijn de te stellen prioriteiten in de (almaar duurder wordende) zorg? Al is kostenbesparing niet de doelstelling van screening, de mogelijke besparing mag wel worden verdisconteerd bij beslissingen over collectieve financiering.[9]

Een tweede rechtvaardigheidskwestie doet zich voor in landen, zoals Nederland, waar PDS niet universeel wordt aangeboden: is het eerlijk om PDS selectief aan te bieden aan paren die zijn aangewezen op geassisteerde voortplanting, terwijl andere paren hetzelfde a-prioririsico hebben? Enerzijds kan men verdedigen dat dit in strijd is met het beginsel van formele rechtvaardigheid – 'gelijke monniken, gelijke kappen'. Anderzijds valt wellicht te verdedigen dat er een verschil is dat een verschillende behandeling rechtvaardigt: opportunistische PDS voor mensen die een indicatie hebben voor hulp bij voortplanting voldoet eerder aan de proportionaliteitseis; zo zitten deze paren al in een reproductief behandelingstraject, zal de '*uptake*' (daardoor) vermoedelijk hoger zijn dan in de algemene bevolking, en kan adequate genetische counseling op voorhand gemakkelijk(er) worden gewaarborgd. Als dit argument niet overtuigt, kan nog altijd worden verdedigd dat opportunistische PDS (al is het slechts tijdelijk) verdedigbaar is om data te verzamelen voor de beoordeling van de proportionaliteit van een eventueel toekomstig universeel aanbod.

Universeel aanbod

Onderzoek is nodig naar de attitude van voortplantingsgeneeskundigen en patiënten betreffende brede PDS in de geassisteerde voortplanting.

Al is het verleidelijk aan te nemen dat opportunistische '*expanded*' PDS in de voortplantingsgeneeskunde proportioneel is, gedegen pilot- en evaluatiestudies zijn nodig om dit oordeel te onderbouwen.

Indien blijkt dat opportunistische PDS in de voortplantingsgeneeskunde inderdaad proportioneel is, eist het principe van formele rechtvaardigheid dat ook de proportionaliteit van een universeel aanbod nader wordt verkend. ■

contact
g.dewert@maastrichtuniversity.nl
cc: redactie@medischcontact.nl

web
De voetnoten en meer over dit onderwerp vindt u onder dit artikel op medischcontact.nl/artikelen.