

Vergaderjaar 2013–2014

**29 323**

## **Prenatale screening**

**Nr. 92**

### **BRIEF VAN DE MINISTER VAN VOLKSGEZONDHEID, WELZIJN EN SPORT**

Aan de Voorzitter van de Tweede Kamer der Staten-Generaal

Den Haag, 4 juni 2014

De ontwikkelingen in de screening rondom zwangerschap en geboorte hebben niet stil gestaan, zoals ook blijkt uit de afgelopen periode. Per 1 april 2014 is het implementatieonderzoek naar de niet invasieve prenatale test (NIPT) gestart, waardoor het voor zwangere vrouwen in Nederland mogelijk is geworden om na een positieve combinatietest een NIPT te doen. Bij het advies over NIPT heeft de Gezondheidsraad (GR) ook het signalement «NIPT: dynamiek en ethiek van prenatale screening<sup>1</sup>» uitgebracht. Dit signalement beschrijft onder meer belangrijke pijlers van het huidige beleid rondom prenatale screening en geeft daarnaast een doorkijkje naar de uitdagingen voor de toekomst. In deze brief zal ik hier allereerst aandacht aan besteden. Vervolgens zal ik ingaan op de ontwikkelingen rondom preconceptionele dragerschapsscreening. In het Algemeen Overleg Medische Ethiek van 30 mei 2013 (Kamerstuk 29 963, nr. 8) heb ik de Kamer toegezegd te komen met een visie op dit onderwerp.

Kern van mijn reactie is dat de ontwikkelingen in de wetenschap en de technologie snel gaan. In het veld wordt met deze kennis al veel gedaan. We weten steeds meer in een steeds vroeger stadium. Dat is aan de ene kant winst, maar het betekent niet dat alles wat kan ook actief door de overheid moet worden aangeboden. Op dit moment zie ik geen reden om preconceptionele dragerschapsscreening of NIPT als programmatische screening aan iedereen te bieden. Ik kom hier later in de brief op terug.

#### *Programmatisch aanbod van NIPT?*

Prenatale screening, waarbij op onbehandelbare aandoeningen wordt getest, is vergunningplichtig op grond van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO). De Gezondheidsraad adviseert over vergunningaanvragen. Hierbij weegt de Gezondheidsraad de voor- en nadelen volgens

<sup>1</sup> 17 december 2013, bijlage bij Kamerstuk 29 323, nr. 88

het normatief kader, zoals geschetst in het signalement NIPT. Bij prenatale screening zoals NIPT is al sprake van een zwangerschap en is het doel om tijdig foetale afwijkingen op te sporen en aanstaande ouders te informeren over handelingsopties. Op dit moment is de uitvoering van NIPT toegestaan als vervolgttest na een positieve combinatietest.

De discussie richt zich nu op de vraag of NIPT programmatisch (als bevolkingsonderzoek) aangeboden zou moeten worden aan iedereen die dat wil. Naar aanleiding van het NIPT signalement zie ik op dit moment geen reden om NIPT als «eerste screeningstest» (in plaats van de combinatietest) aan alle zwangere vrouwen aan te bieden.

#### *NIPT signalement*

Programmatisch aanbieden van NIPT betekent dat deze screening aangeboden wordt aan personen die in beginsel geen gezondheidsklachten of een andere aanleiding hebben om medische hulp te zoeken. De Gezondheidsraad geeft aan dat dit ongevraagde aanbod vraagt om een andere rechtvaardiging dan diagnostiek. De Gezondheidsraad gebruikt hier zoals aangegeven een internationaal onderschreven normatief kader voor en past dit in het NIPT signalement ook toe.

De Gezondheidsraad noemt als belangrijkste doelen van programmatische screening het kunnen behalen van gezondheidswinst door vroegtijdige detectie en het kunnen bieden van zinvolle handelingsopties. Om te bepalen of het aanbieden van de screening zinvol is, moet altijd worden afgewogen of de voordelen opwegen tegen de nadelen. Nadelen kunnen zijn het worden geconfronteerd met informatie over mogelijke gezondheidsrisico's waarvan je je vooraf niet bewust was en de kans op onduidelijk uitkomsten. Het krijgen van verkeerde en/of niet volledige informatie kan soms meer schade aanrichten dan dat er sprake is van handelingsopties. Het creëert onnodig angst bij mensen.

Bij prenatale screening, waar al sprake is van een foetus, moet het belang van deze foetus ook worden meegewogen. Mogelijke nadelen die de Gezondheidsraad hier noemt zijn de kans op onduidelijke uitkomsten, het vinden van de aanleg voor een *late-onset* ziekte (aandoeningen die pas later in het leven optreden), en het vinden van foetale afwijkingen en risicofactoren gerelateerd aan een naar verwachting milde uitingsvorm van de genetische aanleg. Het probleem van dergelijke uitkomsten is dat deze de zwangere (en haar partner) voor moeilijk te hanteren en belastende keuzeproblematiek kunnen stellen.

Ook wordt door de Gezondheidsraad het belang van het recht op niet weten aangehaald. De overheid moet waarborgen dat elke mogelijke uitkomst van een individuele keuze een plaats heeft in de samenleving. Persoonlijke keuzes moeten worden gerespecteerd. Screenen mag dus nooit een verplichting worden.

Conclusie van de Gezondheidsraad is dat met NIPT in de huidige toepassing, ten opzichte van de invasieve diagnostiek, de nadelen van de screening voor deelnemers kleiner worden: de screening wordt veiliger en betrouwbaarder.

Dat is ook de reden dat ik per 1 april 2014 een vergunning heb verleend voor toepassing na een positieve combinatietest. Programmatische toepassing van NIPT als primaire screeningstest voor alle vrouwen, acht ik op basis van het signalement van de Gezondheidsraad op dit moment nog niet aan de orde, maar de ontwikkelingen gaan snel. Ik wil de uitkomsten van het implementatieonderzoek afwachten voordat ik een beslissing neem over de plek die NIPT structureel in de prenatale screening kan innemen.

Bij preconceptionele dragerschapsscreening wordt een toekomstig ouderpaar genetisch getest, waarbij gekeken wordt of zij een verhoogde kans hebben op het krijgen van een kind met een foetale afwijking. Bij preconceptionele dragerschapsscreening is nog geen sprake van een vrucht en hebben toekomstige ouders nog handelingsopties zoals adoptie of prenatale genetische diagnostiek. Voor deze vorm van screening geldt dan ook geen vergunningplicht en bestaat geen programmatisch aanbod vanuit de overheid. Ik ben voornemens dit zo te houden.

Het is voor mij evident dat de voordelen van preconceptionele dragerschapsscreening moeten opwegen tegen de nadelen. Bij het breed aan de bevolking aanbieden van de mogelijkheid tot preconceptionele screening is het de vraag of dit het geval is. Het primaire doel van dragerschapsscreening is om mensen informatie over risico's te bieden die hen in staat stelt om keuzen te maken over het krijgen van kinderen en de (medische) begeleiding hierbij. Indien er geen enkele aanleiding bestaat voor een verhoogd risico moeten we mijns inziens niet gaan medicaliseren. Aanstaande ouders kunnen daarnaast worden geconfronteerd met informatie die onnodige angst creëert of een schijnveiligheid geeft ten aanzien van de kansen op een gezond kind. Het screenen van de beide toekomstige ouders geeft immers geen garanties. Mutaties kunnen tijdens de zwangerschap plaatsvinden en ook tijdens de bevalling kunnen er ernstige complicaties optreden die gevolgen kunnen hebben voor de gezondheid van het kind.

Dragerschapsscreening op individueel niveau is op dit moment mogelijk voor toekomstige ouders met een ernstige erfelijke aandoening in de familie of uit bepaalde risicogroepen. Binnen specifieke subpopulaties komen bepaalde ernstige recessieve aandoeningen veel vaker voor dan in de algemene bevolking en vormen daarmee een relatief hoge ziektelast. Zo is circa 1 op 7 mensen van Afrikaanse, Surinaams/ Antilliaanse of Mediterrane afkomst drager van een hemoglobinopathie (sikkelcelziekte of thalassemie), komen bepaalde ernstige recessieve ziekten vaker voor in geïsoleerde gemeenschappen (bijvoorbeeld Volendam), en is de dragerschapfrequentie van diverse aandoeningen onder Ashkenazi Joodse mensen meer dan 1 op 30. Hiervoor bestaan speciale dragerschapspreekuren voor aanstaande ouders. Zo heeft het AMC in 2012 een spreekuur geopend om te screenen op erfelijke aandoeningen die relatief veel voorkomen in Volendam. Bij al deze voorbeelden is het duidelijk dat het gaat om een verhoogd risico bij de groep waarvoor de screening is bedoeld, maar niet om een programmatisch aanbod aan de gehele bevolking.

Er is veel discussie over een bredere toepassing preconceptionele dragerschapsscreening. Zo adviseert het Forum Biotechnologie en Genetica in het signalement «Preconceptioneel erfelijkheidsonderzoek» (van 19 juli 2013) de mogelijkheden te onderzoeken voor screening op dragerschap van autosomaal recessieve aandoeningen<sup>2</sup>. Ook is het VuMC in 2010 gestart met screening op dragerschap van taaislijmziekte (cystic fibrosis) voor aanstaande ouders die dit willen en zelf betalen. Taaislijmziekte is één van de meest voorkomende erfelijke ziekten (1 op de 30 mensen is drager) met een beperkte levensverwachting in Nederland.

---

<sup>2</sup> Bij autosomaal recessieve overerving van een ziektebeeld hebben beide ouders van een patiënt ieder één genafwijking, en heeft de patiënt van elk van beide ouders juist de twee afwijkende genen gekregen. De ouders hebben als dragers van slechts één genafwijking met daarnaast een normaal gen geen verschijnselen van de aandoening (of soms zéér milde verschijnselen).

Voordeel van deze aanpak via ziekenhuizen is dat mensen terecht kunnen bij gespecialiseerde artsen, het niet via het buitenland of via internet hoeven te doen en de terugkoppeling van de informatie zorgvuldig gebeurd. En dit laatste punt vind ik van groot belang. Mensen moeten goed worden voorgelicht over de mogelijke gevolgen van het willen weten van erfelijke informatie. Juist wanneer het mensen betreft die geen klachten of andere aanleiding hebben om medische hulp te zoeken. Dit vraagt zeer zorgvuldige begeleiding en voorlichting. Omdat mensen met een kinderwens vaak niet in de zorg verkeren kan niet alle verantwoordelijkheid bij de zorgverleners belegd worden. Zoals ik in mijn brief van 23 oktober 2013 (Kamerstuk 29 963, nr. 9) heb aangegeven heeft de overheid ook een rol bij de brede publieksinformatie over erfelijkheid en genetica. Hier dragen onder andere de activiteiten van het Erfocentrum aan bij. Maar ook in het programma Healthy Pregnancy 4 All, dat in 2011 is gestart, wordt preconceptievoorlichting gegeven. Voorlichting over erfelijkheid is hier een belangrijk onderdeel van. In de afgelopen jaren is, onder andere in het project «Kinderwens» onder leiding van het RIVM veel voorlichtingsmateriaal voor aanstaande ouders ontwikkeld, ook over het onderwerp erfelijkheid. Zo bestaat er een preconceptie-vragenlijst die door huisartsen en verloskundigen ingezet kan worden. Het Erasmus MC / Healthy Pregnancy 4 All, GGD Haaglanden en het Erfocentrum hebben deze schriftelijke vragenlijst nu ook in het Engels, Chinees, Turks en Arabisch beschikbaar gesteld.

Het is duidelijk dat preconceptionele dragerschapsscreening een bijdrage kan leveren aan het vergroten van handelingsopties van mensen met een kinderwens. Ik vind het belangrijk dat dit mogelijk is voor mensen met een verhoogd risico, maar ook dat dit op de juiste manier gebeurt, waarbij het in staat stellen om een (vrijwillige) geïnformeerde keuze te maken voorop staat.

Binnen het programma Zwangerschap en geboorte van ZonMw is vorig jaar het project Preconceptioneel dragerschapsonderzoek op Maat (POM, 2013–2016) gestart. Hierin wordt gekeken naar de beste aanpak voor de implementatie van dragerschapsonderzoek voor specifieke subpopulaties die op basis van herkomst een verhoogd risico hebben op het krijgen van een kind met een ernstige erfelijke ziekte. Er wordt gekeken naar algemene en populatiespecifieke belemmerende en bevorderende factoren. Ook wordt onderzocht welke informatie- en ondersteuningsbehoefte bestaat om een goed geïnformeerde keuze te kunnen maken. Ik volg deze ontwikkelingen met belangstelling.

#### *Tot slot*

De Gezondheidsraad stelt in het signalement NIPT dat de ontwikkelingen, zeker met de komst van de whole genome sequencing<sup>3</sup>, zeer snel gaan en ons voor nieuwe uitdagingen gaan stellen. Zo zal het in de toekomst mogelijk worden een steeds breder spectrum van foetale afwijkingen te screenen. Ook zal de vraag gaan spelen of NIPT niet beter als primaire screeningstest in plaats van de combinatietest ingezet kan worden. Omdat deze ontwikkelingen niet alleen snel gaan, maar ook steeds meer op elkaar ingrijpen, heb ik de Gezondheidsraad gevraagd mij te adviseren over de hele prenatale screeningsketen. Ik verwacht dit advies in 2015 en zal dan ook opnieuw kijken naar de preconceptionele screening

Tenslotte kan ik de Kamer melden dat eind 2014 het gevraagde advies van de Gezondheidsraad over de neonatale hielprikscreening zal worden

<sup>3</sup> Techniek waarbij de exacte lettercode van een stukje DNA bepaald kan worden. Hierdoor kunnen ook kleine fouten op het niveau van de genen opgespoord worden.

aangeboden. Hierbij zal worden ingegaan op het vinden van nevenbevindingen zoals dragerschap. Ik zal naar aanleiding van al deze adviezen ongetwijfeld nog regelmatig van gedachten wisselen met de Kamer. Screening geeft ons belangrijke voordelen binnen de gezondheidszorg, maar we zullen met elkaar steeds moeten zoeken naar de juiste balans.

De Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,  
E.I. Schippers