

SKMS Richtlijn PDO – samenvatting interview vertegenwoordiger beroepsgroep [#2] 2018

Het doel van dit interview is het veld te horen, input te verkrijgen voor: 1) de onderwerpen die in de richtlijn behandeld dienen te worden, 2) belemmerende factoren voor acceptatie en invoering van toekomstige richtlijn en 3) het creëren van draagvlak voor de inhoud van de richtlijn. Op basis van de resultaten worden de uitgangsvragen van de richtlijn vastgesteld. Naast dit interview zal gesproken worden met vertegenwoordigers van andere relevante beroepsgroepen.

Huidige praktijk, verschillen en afstemmen beleid

In de huidige praktijk wordt er vooral gericht op bekende risico's, als de patiënt bijvoorbeeld weet dat hij/zij vanuit de etnische of geografische achtergrond een verhoogd risico heeft. Andere groepen waarbij het risico bij hen zelf vaak bekend is zijn ook consanguine koppels, met of zonder belaste anamnese, en koppels waarbij aandoeningen in de familie voorkomen of die al een aangedaan kind hebben. Al met al komen dragerschapstesten regelmatig ter sprake.

Een groep die hier nog buiten valt vanuit het aanbod van de zorg zijn de koppels met bijvoorbeeld een onbekende of onbelaste familiegeschiedenis. Onder deze groep is ook interesse om dragerschap te weten, maar zij zijn nu aangewezen op commerciële testen. Die worden wel in Groningen en Amsterdam aangeboden, maar zijn maar beperkt beschikbaar voor iedereen vanwege de prijs.

Al met al kom je als kinderarts natuurlijk het meest in contact met koppels die een aangedaan kind hebben, dus zul je op grote lijnen moeten weten wat de belangrijke informatie is m.b.t. dragerschap en dat hiervoor getest kan worden. De details moeten bij klinische genetica besproken worden na een doorverwijzing, dus een nauwe samenwerking is daar wel belangrijk om de overgang en doorverwijzing te waarborgen.

Als er sprake is van dragerschap zijn de handelingsopties nog wel ingewikkeld. O.a. preïmplantatie genetische diagnostiek is nog vrij complex. Er moet natuurlijk sprake zijn van een bekende genetische factor, maar de indicatie wordt steeds per casus beoordeeld en daar kan tussen het verwijzende ziekenhuis en het PGD-centrum in Maastricht verschil tussen zitten.

Wat in de huidige praktijk in ieder geval variatie oplevert is het gebrek aan overzicht wat er mogelijk is in het veld van erfelijke aandoeningen. Hierdoor nemen artsen soms zelf initiatief om e.e.a. uit te leggen over dragerschap, zonder door te verwijzen naar klinische genetica. Niet alle ziekenhuizen hebben ook goede werkrelaties met academische centra. Hierdoor ontstaat een blinde vlek wat betreft de testmogelijkheden die er zijn, wat die inhouden, en welke bevindingen ermee gedaan kunnen worden. Een aantal van deze factoren wordt ook aangekaart in de richtlijn Diagnostiek verstandelijke beperking, maar daar wordt dragerschap niet uitgebreid besproken, omdat je ervan uitgaat als een kind gediagnosticeerd is, er doorverwijzing en dus counselling bij klinische genetica plaatsvindt.

Belangrijke onderwerpen voor richtlijn

Het raamwerk dat er nu ligt bespreekt de belangrijkste onderwerpen. Wat wel mist – ook al valt het niet binnen hoog-risicogroepen – is een bespreking van zgn. expanded carrier screening. Hoewel hier geen actief aanbod van is vanuit de zorg en de testen zonder indicatie niet vergoed worden, is het wel belangrijk dat de betrokken zorgprofessionals op de hoogte zijn van het bestaan ervan. Op die manier kunnen zij wel vragen erover beantwoorden of weten ze waar koppels terecht kunnen met hun vragen hierover. Een

samenvatting van de standpunten van de European Society of Human Genetics is hier waarschijnlijk voor op zijn plaats.

Daarnaast moet er nog wel duidelijk opgenomen worden in de richtlijn wie welke verantwoordelijkheid heeft. Waarbij het doel duidelijk aangegeven is: vergroten van de autonomie van paren in keuzes rondom reproductie.

Te verwachten knelpunten

Mogelijk ontstaat er een discussie waarin maatschappelijke weerstand naar voren komt. Een vergelijking met de NIPT-discussie bijvoorbeeld. Er zal dus duidelijk in de communicatie meegenomen moeten worden dat natuurlijk kinderen met een zeldzame aandoening de best mogelijke zorg zullen blijven ontvangen, maar dat voor ouders met een kinderwens die dat willen hiermee wel een mogelijkheid gegeven kan worden om heel veel leed te voorkomen. De meeste kinderartsen zitten ook op die lijn.

De kosten bij een toename van de vraag zullen op korte termijn zichtbaar zijn of zorgen oproepen mogelijk. Aan de andere kant is er ook de verwachting van besparing van levenslange zorg, maar hoeveel testen je moet doen om één zo'n traject van levenslange zorg te besparen is nog niet duidelijk.