

SKMS Richtlijn PDO – samenvatting interview vertegenwoordiger beroepsgroep [#3] 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

Dragerschapsscreening is het kijken of iemand drager is van een afwijkend gen, je moet bij een paar kijken om een uitspraak te doen over het risico op een aandoening bij een zwangerschap. Dat kan preconceptioneel, voor de zwangerschap. Het punt is in hoeverre Nederlanders daar behoefte aan hebben: zitten zwangeren hierop te wachten of is dit een optie die vooral door klinische genetici en het onderzoeksveld interessant gevonden wordt. Dat geldt zowel voor brede dragerschapsscreening als voor hoog-risicogroepen.

Hoog-risicogroepen zijn groepen waarbij familiegeschiedenis van een aandoening is – zoals CF – een risico op basis van geografische afkomst, of een populatie met beperkte genetische variatie. De kwestie is natuurlijk, wat is hoog-risico? Bij CF is 1:30 drager, dus 1:900 dat je een dragerpaar treft en vervolgens 1:3600 dat zij een kind met CF krijgen. Als je deze vraag bij het publiek legt – wat is CF? – denk ik dat weinig mensen dat weten, dus zo prevalent is het ook weer niet. Dus het zijn voor de meeste mensen betrekkelijk onbekende ziekten. En is een risico van 1:3600 hoog? Daarover kan je in discussie gaan. Er hoeft ook niet op iedere risicofactor beleid gevoerd te worden, sommige factoren zijn zo'n klein risico, die laten we risico zijn. De richtlijn moet mijns inziens definiëren vanaf welke kans wordt gesproken van hoog risico.

Momenteel hebben huisartsen weinig te maken met dragerschapsscreening, dit komt hoofdzakelijk omdat er geen vraag is vanuit de doelpopulatie. Een kinderwens wordt meestal niet besproken, dat past niet zo in onze cultuur. De huisarts zal dit daardoor ook niet actief oppakken. Bovendien is er geen tarief voor. Al denk ik dat huisartsen als er wel een tarief komt nog steeds niet heel hard gaan lopen, huisartsen hebben het druk genoeg, dus een kwestie van prioriteit. Het toekennen van zo'n tarief is enkele jaren geleden afgewezen door de NZa, omdat men niet overtuigd was van de effectiviteit van een preconceptieconsult.

Als het daadwerkelijk tot een preconceptieconsult komt, dan verwacht ik wel dat men de bestaande richtlijn volgt, met daarin dus de optie voor dragerschapsscreening bij hoog-risicogroepen. Het voeren van zo'n gesprek vereist wel zekere deskundigheid, en ik verwacht niet dat alle huisartsen voldoende kennis paraat hebben. Ze hebben er weinig mee van doen, als er niemand ooit met die vraag komt. Daarbij komt nog dat er meestal veel nascholing vereist wordt: bijvoorbeeld voor het counselen van vrouwen over de NIPT is er een certificaat nodig en is het nodig dat er 50 counselingsgesprekken per jaar gevoerd worden die een half uur moeten duren. Lang niet alle huisartsen die nog verloskunde doen kunnen daar aan voldoen, zoveel zwangeren heb je per (solo)praktijk niet. Dat ligt mogelijk nog anders voor huisartsen die verloskundig actief zijn, maar dat

zijn er niet zoveel. Die zouden het ter sprake kunnen brengen als onderdeel van prenatale diagnostiek, daar is een hele serie indicaties voor, en voor een deel overlappen die ook met de indicaties voor dragerschapsscreening.

Er is voor de brede dragerschapsscreening bij mensen zonder bekend verhoogd risico een onderzoeksproject geweest in Groningen en in Amsterdam. Huisartsen konden deze screening ook aanbieden en dit voorjaar kwam het bericht dat een aantal huisartsen daarmee verder gaan. Dat moeten mensen dan zelf betalen nu. Dat geeft weer andere vraagstukken. Eigenlijk moet er een brede maatschappelijke discussie komen, willen we dragerschapsscreening nu met z'n allen of niet. Als je met z'n allen het dan wilt, dan moet er ook financiering voor komen, anders is het voor allerlei mensen niet toegankelijk. Ontbreken van financiering leidt tot gezondheidsverschillen en dat willen we liever niet. Dat hangt ook nog steeds met de NIPT enigszins in de lucht, daar moet ook nog een eigen bijdrage voor betaald worden omdat ZIN geadviseerd heeft dat het niet in het basispakket past. Dat is nu tijdelijk gefinancierd. Kwesties over behoefte, toelaatbaarheid en wenselijkheid moet dus besproken worden.

Naar aanleiding van de Kamervragen over het aanbod van de huisartsen in Groningen neemt de Minister misschien een standpunt in over dragerschapsscreening. De vorige Minister vond het brede aanbod niet zo wenselijk en wilde alleen screening bij groepen met een bekend verhoogd risico. Maar als 'wij in Nederland' dragerschapsscreening belangrijk vinden voor de algemene populatie, dan kan dat misschien veranderen. Als daar vanuit de politiek een actievere houding genomen worden dan kunnen de vragen ook besproken worden zoals verzekeraarbaarheid, maar daar is nu geen ruimte voor. Mogelijk is er van de huidige Minister uiteindelijk wel een standpunt te verwachten, dat weet ik niet, tot nu toe ligt het regelen van het onderwerp overgelaten aan het veld.

Belangrijke onderwerpen voor richtlijn

De doelgroep moet duidelijk aangegeven zijn: is ieder verhoogd risico een hoog risicogroep? Of leg je ergens een grens en wat is die grens dan? Een zus van een drager heeft ook een verhoogde kans op dragerschap. Maar wat nou als het de nicht is? Bij CF ligt de prevalentie nog redelijk hoog, maar voor andere aandoeningen zoals erfelijke spierziekten is die lager. Je hebt kans dat ieder verhoogd risico een hoog risico genoemd gaat worden en dat lijkt mij onterecht.

Aanbieden van de test: voor de hoog-risicogroepen kan dit dus sowieso aangeboden worden. Deze mogelijkheid om het gesprek aan te gaan om te informeren naar een hoog risico kan benoemd worden voor de verloskundig zorgverleners. Ik kan mij voorstellen dat huisartsen het geen groot probleem vinden als bijvoorbeeld verloskundigen dit zouden aanbieden. Verloskundigen zitten meer op de preconceptiezorg, en ik denk dat bij hen meer animo is om dit aan te bieden. En zij hebben ook meer tijd hiervoor, en het ligt misschien meer op hun terrein. Al ziet het NHG dat mogelijk anders.

En moet een dragerpaar altijd naar een klinisch geneticus, of doe je dat alleen in bepaalde gevallen? Als eruit komt als een paar dragerpaar is? Dan moet er goed uitgelegd gaan worden hoe ernstig de ziekte is, welke varianten er zijn, dat zal een verloskundige niet altijd goed weten denk ik.

Wat doe je met familie? Als iemand drager is, dan zijn andere familieleden misschien ook drager. Ga je die inlichten, willen die ingelicht worden? Dat is ook één van de redenen dat ik denk dat je het maatschappelijk daarover eens moet zijn, omdat het niet alleen impact op het individu heeft. En wie gaat dat het informeren van familieleden voor zijn rekening nemen. Wordt dat overgelaten aan de drager, of wordt dat op andere wijze geregeld En tot welke graad familieleden ga je mensen inlichten? Hoe wordt dat vorm gegeven? Het wordt nu erg gebracht als een individuele keus, ieder krijgt bij dragerschap handelingsopties, maar het heeft sowieso consequenties voor de familieleden. Dat zal bij het begin aan de orde gesteld moeten worden, niet pas als er iemand als drager gevonden wordt.

Het doel is natuurlijk nooit om te voorkomen dat er kinderen met een aandoening geboren worden, maar dat is een keuze van het paar. Het moet niet zo zijn dat mensen erop aangekeken worden als ze een kind met een aandoening hebben. Vergelijkbaar met de NIPT discussie. En je moet dus ook goede zorg voor kinderen met een aandoening houden.

Richtlijnen met raakvlakken:

- Zwangerschap & Kraamperiode (staat er iets verder van af);
- NHG Standaard Preconceptieconsult;
- PIL (wederom discussie over tarief, anders lukt de implementatie ook niet);
- Advies Gezondheidsraad

Te verwachten knelpunten

Aantal eerder genoemd (zie boven).

Het is niet zeker hoe de vraag bij de doelgroep op dit moment is. Binnen Volendam loopt het bijvoorbeeld heel goed, is het helemaal ingeburgerd, de CF screening in Amsterdam liep aan de andere kant weer geen storm. In sommige maatschappijen is het wel helemaal ingeburgerd, Cyprus bijvoorbeeld. Zo ver zijn wij nog lang niet. Groot verschil is dat binnen die groepen de aandoeningen meer prevalent zijn en dat we in Nederland alles aan de individuele keus over willen laten – daar raakt dan aan dat je überhaupt er vanaf moet weten voordat je erom kunt vragen. Als er meer publiciteit over komt, zullen de hoogopgeleide groepen er als eerste op af gaan. Nu sowieso weinig media-aandacht, de doelgroep is niet op de hoogte van dragerschapsscreening. Maar als iedereen dit straks wil, dan kan de huisarts dit ook wel doen, als de huisarts het af en toe moet bespreken is er geen zicht op kwaliteit. Bij de NIPT is een heel programma opgetuigd voor toetsing, mensen moeten ook filmpjes inleveren over consulten, vrij veel scholing voor hulpverleners (8 punten per jaar) of dat gaat opleveren wat je wilt aan kwaliteit is ook nog de vraag.