

## **SKMS Richtlijn PDO – samenvatting interview vertegenwoordiger beroepsgroep [#5] 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 screenen van hetzij een laag-risico hetzij een hoog risicopopulatie op recessieve aandoeningen en daar kan bij komen X-gebonden aandoeningen bij vrouwen, wat momenteel niet gangbaar is. Laag-risicogroep is de algemene populatie, hoog-risicogroep zijn groepen waar al een kind of een ander familielid in de familie voorkomt die de aandoening heeft of mensen die tot bepaalde bevolkingsgroep horen of consanguin zijn. Dat komt bijvoorbeeld relatief veel voor bij Pakistani, Turkse populatie. Maar ook de kans [1:600] op een kind met een aandoening in de laag-risicopopulatie zou al een aanleiding kunnen zijn om het op te nemen in prenatale diagnostiek.

In het algemeen zit dragerschapsscreening niet in de dagelijkse routine denk ik, al hoop je wel dat er awareness is, dat als er iets in de familie voorkomt mensen doorverwezen worden voor prenatale diagnostiek. Die awareness is er voor een deel wel, maar het ligt er wel aan hoe gericht de anamnese gedaan wordt. "Komt er iets in de familie voor?" levert vaak niet de informatie op die je zoekt. De signalen voor doorverwijzingen kunnen namelijk heel divers zijn, bijvoorbeeld een broer met een mentale retardatie, dat kan op een stofwisselingsziekte wijzen. Voor veel mensen is dat toch onduidelijk, of er een diagnose is en wat die diagnose dan inhoudt. Daarnaast kan de verklaring voor de symptomen ook incorrect zijn, als iemand dat tegen de verloskundig zorgverlener zegt, dan is dat wat het is. Iemand kan bijvoorbeeld denken dat de mentale retardatie door zuurstofgebrek gekomen is terwijl dat niet het geval is, maar er een genetische afwijking is. Mensen die een bekende erfelijke aandoening hebben, zoals CF, die weten ook dat het erfelijk is en belangrijk is voor een zwangerschap.

Wij zien mensen met indicatiestellingen prenatale diagnostiek tijdens de zwangerschap. Dat kan voor een indicatie zijn voor dragerschap, maar ook een andere indicatie voor prenatale diagnostiek zijn. Bijvoorbeeld dat er iets in de familie voorkomt, waarbij het screenen van het paar of één van het paar een toegevoegde waarde heeft. Bijvoorbeeld mensen die zelf een recessieve aandoening hebben zoals PKU. De partner is dan vaak nog niet gescreend, terwijl die in ieder geval het populatierisico heeft om drager te zijn. Ik weet niet zeker of je dit helemaal onder hoog-risico moet beschouwen, omdat één van het paar de aandoening al heeft. Het kan ook zijn dat er bijvoorbeeld een positieve NIPT is, maar als je dan de anamnese uitvoert er toch ook zaken in de familie voorkomen. Het kan ook zijn dat mensen zich niet bewust ervan zijn dat het relevant is voor hun zwangerschap, maar ook dat die vraag nooit eerder aan de orde geweest is en er dus geen idee is dat er in de familie iets voorkomt. Als mensen al voor een

zwangerschap hulp hebben gevraagd dan gaan ze naar de klinische genetica, maar dat is niet de meerderheid. Het hangt bijvoorbeeld ervan af of het een omschreven ziekte is die in de familie voorkomt. Alsnog is het voor die mensen niet altijd duidelijk wat hun kansen zijn en komen ze pas als ze zwanger zijn.

Een mogelijke verschuiving van prenataal naar preconceptioneel zou kunnen optreden als de awareness toeneemt, zowel bij de algemene bevolking als bij professionals. Als je bijvoorbeeld kijkt hoe ingewikkeld het is om een relatief simpele test als de NIPT te implementeren: nascholing, informatie in de media die niet altijd klopt, publieke opinie daarop gebaseerd. En dan gaat het om een beperkt aantal aandoeningen voor een screening die al bestond terwijl het eigenlijk alleen een nieuwe test is. De hobbels die je toch met de implementatie ziet, zit bijvoorbeeld in de kennis van de verloskundig hulpverleners, genetica is maar een klein deel van de opleiding. Als dit vertaalt naar dragerschapsscreening, daar gaat het over een heel aantal verschillende ziektes, andere manier van overerving, mensen hebben geen hulpvraag. Afhankelijk van hoe de richtlijn aangevlogen wordt, kan er best weer veel media-aandacht voor komen.

### **Belangrijke onderwerpen voor richtlijn**

- Wat een goede anamnese kan opleveren, het zgn. niet pluis gevoel bij hulpverleners beter ontwikkelen, zodat daar awareness voor is en het bijvoorbeeld ook ingevuld wordt op de verloskundige kaart. Dat zie je nu soms niet terug, dan is het niet uitgevraagd of mensen denken dat het niet belangrijk was.
  - Hoe pak je dat aan?
  - Informatiemateriaal
  - Kunnen mensen dat zelf via een vragenlijst invullen? Dan kunnen mensen ook zelf doorvragen binnen hun familie bijvoorbeeld.
- Kansen/prevalentie: De cijfers zijn wel verzameld, maar niet bekend bij de doelgroep. Het is misschien 1:400-600, dus het is een reële kans. Maar de kans dat je vindt dat iemand drager is, is best aanwezig, CF is bijvoorbeeld 1:30, dan ben je natuurlijk niet direct dragerpaar, maar er moet wel uitgelegd worden wat het inhoudt.
- Voor welke groepen is dit belangrijk? Dat is nog wel lastiger dan in hokjes denken van bijvoorbeeld geografische achtergrond voor thalassemie, er is steeds meer mix in die achtergronden. De grens tussen hoog- en laag-risicogroepen is dun, dus waar leg je het afkappunt? Misschien geldt het wel voor iedere zwangere, is het eerlijker om het op die manier aan te bieden.
- Welke aandoeningen zijn aan de orde? Wat zijn handelingsopties.
- Wat zijn de testkarakteristieken?
- Onder welke wet valt dragerschapsscreening? WGBO vs. WBO.
- Raakvlakken met
  - KNOV;
  - NVOG; incl. fertiliteitszorg, de patiënt houdt zich helemaal niet bezig met dragerschap, dus ook hier zal een goede anamnese nodig zijn.
  - NHG;
  - Jeugdartsen misschien ook wel – of kinderartsen als er naar hen doorverwezen wordt nadat een kind met een aandoening gevonden is, moet er wel iemand zijn die uitlegt dat het nog een keer kan gebeuren in

een volgende zwangerschap. Komen niet altijd bij klinisch geneticus terecht.

- o Andere specialismen die te maken hebben met congenitale aandoeningen, bijvoorbeeld cardiologie, daar kan ook besproken worden dat mocht er in de toekomst een zwangerschap aan de orde zijn er een verhoogde kans is. Daar ligt het niet alleen op erfelijkheid, maar ook op veiligheid van de patiënt m.b.t. de hartstatus.

### **Te verwachten knelpunten**

Door de richtlijn zal de awareness toenemen, een goed hulpverlener heeft zich te houden aan de regels van de beroepsgroep. Een richtlijn is natuurlijk niet dwingend, maar als het gedragen wordt door verschillende beroepsgroepen is de motivatie voor educatie en awareness wel hoger. Momenteel worden verloskundig hulpverleners er vaak mee geconfronteerd door commerciële aanbieders die hen benaderen om de test aan te bieden.

Hebben we voldoende geschoold personeel? Wie doet wat? Moet de test altijd via een klinisch geneticus? Snapt iedere verloskundig hulpverlener hoe het zit met genetica? Zeker niet ieder verloskundig hulpverlener is counselor. De taken die iemand heeft zijn vaak veel breder dan alleen dit deelgebied. Een algemene opleiding zou hiervoor mogelijk passender zijn, ondergebracht onder de kop prenatale screening, omdat daar op voortgeborduurd kan worden aangezien daar een systeem voor is.

Preconceptiescreening komt natuurlijk voor prenatale zorg, maar daar zal massaeducatie belangrijk voor zijn. Het biologieonderwijs op middelbare scholen besteedt wel steeds meer aandacht aan genetica, ook aan recessieve aandoeningen, dus daar zou het idee van dragerschap en screening mogelijk ook aan de orde gesteld kunnen worden. Of in een bredere seksuele voorlichting, het hoeft natuurlijk niet alleen over aandoeningen te gaan. Nu komen mensen toch vaak pas als ze al zwanger zijn en moet het dan uitgezocht worden.

De kennis over zeldzame aandoeningen is ook beperkt. Mensen hebben daar weinig mee te maken, gynaecologen en verloskundigen hebben weinig tot niks van doen met de hieprijk bijvoorbeeld. Aan de andere kant denken de specialismen die te maken hebben met aangeboren afwijkingen niet altijd aan de erfelijke component van recessieve aandoeningen.

Als hoog-risico dragerschapsscreening door de overheid, beroepsgroepen gedragen wordt, zou ik weinig redenen zien het niet te doen. Algemene dragerschapsscreening wordt denk ik door de overheid niet direct gesteund. Maar wat wil de overheid, en wat is de publieke opinie? Er zal een groep mensen zijn die bij de hoog-risicopopulatie horen die de test niet willen of er geen consequenties aan verbinden. Heeft het dan nut om de test te doen?

Hoe organiseer je je praktijk? Kan een verloskundige dit met de juiste nascholing? Een apart spreekuur zou misschien het beste zijn, mogelijk voor iedereen. Als het opgenomen wordt in de DBC/DOT, dan moet het tarief omhoog. Wordt het vergoed? Door wie? Zijn er financiële middelen voor?