

Test toont meer ziektes dan patiënt wellicht wil weten

OPINIE GENETISCH ONDERZOEK

- Tijdens genetisch onderzoek vinden we steeds meer afwijkingen
- Wat doen we met de bijbevindingen tijdens test?
- Landelijke richtlijn nodig om te bepalen of arts alle uitkomsten vertelt

Door Conny van Ravenswaaij-Arts

De ontwikkelingen in de genetica gaan snel. Sinds kort is het mogelijk om alle erfelijke informatie van patiënten met één test te onderzoeken. Maar wat doe je met de bijbevindingen van een genetisch onderzoek? Daarvoor moet een landelijke richtlijn worden opgesteld, in samenspraak met alle betrokkenen – waaronder de patiënten. Medici zijn erg geneigd te bepalen wat goed is voor de patiënt. Maar we weten nauwelijks wat patiënten zelf eigenlijk willen.

Bij traditioneel chromosomenonderzoek worden de chromosomen onder de microscoop bestudeerd. Hiermee kunnen alleen relatief grote afwijkingen worden opgespoord. Steeds vaker wordt in plaats daarvan de array-techniek toegepast: een test waarbij naar piepkleine chromosoomfoutjes wordt gezocht. Bijvoorbeeld om een diagnose te stellen bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand. Het voordeel van de array-techniek is dat veel vaker een diagnose kan worden gesteld. Het nadeel is dat je ook veel dingen vindt waarvan we (nog) niet weten wat het precies betekent. Of dat je ontdekt dat iemand het gen mist dat hem of haar beschermt tegen darmkanker.

Het is noodzakelijk om te bepalen hoe de medische wereld hiermee moet omgaan. Vooral als het om kinderen gaat. Een volwassene kan prima voor zichzelf beslissen wat hij wel of niet wil weten en is in staat om te overzien wat daarvan de gevolgen zijn. Maar wat doe je als ouders hebben aangegeven geen



▲ Nieuwere test toont ook aan of er verhoogde kans op kanker is. Foto: Archief ANP

informatie te willen over eventuele bijbevindingen en je weet dat hun kind een verhoogde kans heeft op een behandelbare soort darmkanker? Is het dan te verantwoorden om dit niet te vertellen?

In Amerika is de gedachte dat elke zwangere recht heeft op een genoombreed onderzoek. In Europa is de prenatale diagnostiek vooral gericht op het opsporen van het downsyndroom. En dat kan ook prima met microscopisch onderzoek of een goedkopere, zogenaamde 'sneltest'.

Weten medici wel exact met welke vraag toekomstige ouders zich bij hen melden? Luidt die vraag: heeft mijn kind downsyndroom? Of luidt die vraag eigenlijk: is mijn kind helemaal gezond? Met een array-onderzoek kun je veel meer afwijkingen onderzoeken dan alleen het downsyndroom. Is dat dan niet de juiste aanpak? In dat opzicht zouden medici beter moeten luisteren naar hun patiënten en is het de hoogste tijd voor een onderzoek onder Nederlandse zwangeren en hun partners.

De diagnostiek moet erop gericht zijn om mensen informatie te ge-

ven, die hen helpt zelf de juiste keuze te bepalen. Mensen kunnen veel meer aan dan we vaak denken. Een arts moet luisteren en vragen stellen op grond van zijn bevindingen. Vervolgens kan de arts dan de afweging maken over de juiste aanpak voor deze patiënt.

Een eerste stap in de goede richting is uitgebreide publieksvoorlichting. Mensen moeten weten wat genetische informatie precies is. Wat je ermee kunt en wat het betekent voor familieleden. In veel gevallen van genetisch onderzoek gaat het namelijk om erfelijke vormen van bijvoorbeeld dementie of kanker. In dat geval heeft een arts niet één patiënt voor zich zitten, maar gaat het feitelijk om een hele familie die misschien nog niets weet van haar erfelijke aanleg.

Korte heldere filmpjes op internet kunnen een enorme ondersteuning zijn bij de hulpverlening voorafgaand aan genetisch onderzoek. Toestemming van goedgeinformeerde patiënten blijft een vereiste voordat genetisch onderzoek plaatsvindt. Of dat nu chromosomenonderzoek of de analyse van één of een paar duizend genen is.

Conny van Ravenswaaij-Arts is hoogleraar in de klinische syndromologie.

” Arts heeft niet één patiënt, maar hele familie die niets weet van haar erfelijke aanleg