

SKMS Richtlijn PDO – samenvatting interview vertegenwoordiger beroepsgroep [#4] 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

Bij klinische genetica zien wij vooral mensen met een familiegeschiedenis en consanguine paren met een blanco familieanamnese. Vooral mensen die ofwel via de huisarts ofwel via verloskundige of andere specialisten (o.a. kinderartsen en kinderneurologen) het onderwerp hebben aangesneden of doorverwezen zijn. Kort gezegd mensen die op basis van een indicatie doorverwezen zijn of doordat ze er zelf zoveel mee bezig zijn dat ze een doorverwijzing bewerkstelligd hebben. Dat laatste gebeurt niet heel vaak, maar wel met enige regelmaat. Vooral vanuit bepaalde bevolkingsgroepen waar een dragerschapstest veel normaler is om te doen voordat je gaat trouwen, uit Syrië bijvoorbeeld. Of anders mensen die ver weg toch familie van elkaar zijn en dragerschap willen laten onderzoeken.

De aanleiding om het actief aan te bieden is vaak als een paar al een aangedaan kind heeft. We bespreken dragerschapsscreening wel steeds vaker actief. Het probleem is wel dat de paren waarvan we denken dat ze er juist veel voordeel aan kunnen hebben, o.a. consanguine paren, dat daar ook vaak een religieuze overtuiging meespeelt waardoor ze geen gebruik willen maken van het aanbod. Voor hen is het aanbod daardoor minder relevant, omdat de handelingsopties die beschikbaar zijn, zoals PGD, geen optie voor hen zijn. Bij koppels die niet consanguin zijn bespreek ik het niet structureel, het is geen verzekerde zorg, dus dat is ook een belangrijke drempel. Op dit moment lijkt het ook nog wel wat haken en ogen te hebben, daarbij opgeteld dat mensen vaak met een heel gerichte vraag bij ons komen, dan begin je ook niet zo snel over iets heel anders, zeker omdat er dan ook wel meer zaken zijn die je mogelijk kunt bespreken en dat is tijds technisch ook niet haalbaar. Dus bij een koppel dat niet consanguin is en een blanco geschiedenis heeft, bespreek ik het niet standaard, omdat o.a. de kosten wel hoog zijn voor een kans van 1:100 dat ze drager van hetzelfde zijn.

Of we alle mensen zien voor wie dragerschapsscreening relevant kan zijn is lastig te overzien. Gevoelsmatig zijn er zeker wel mensen die gemist worden, of omdat ze geen verwijzing hebben gekregen of omdat ze geen gebruik maken van de verwijzing. Daar liggen verschillende oorzaken aan ten grondslag, je moet een goed gesprek met iemand gevoerd kunnen hebben hoe ze bijvoorbeeld tegenover dragerschapsonderzoek staan, maar er kunnen ook taalbarrières spelen. Wij hebben een tolkentelefoon in het ziekenhuis, maar dit is bij de eerstelijns niet aan de orde. Verder zien we ook met enige regelmaat mensen pas als ze al zwanger zijn, ook soms wanneer er wel een familiegeschiedenis is. Als de zwangerschap al verder gevorderd is, hier moet dan soms met spoed getest worden. Dat kan liggen aan hoe het uitgevraagd is in de anamnese, maar ook dat het om zeldzame ziekten met heel moeilijke namen gaat. Voordat dan

boven water is dat er een recessieve ziekte in de familie voorkomt, welke dat is, en hoe de erfelijkheid in elkaar steekt ben je ook al flink wat tijd verder. Niet iedereen in het medische veld heeft erfelijkheid scherp op het netvlies, daar kan ook vertraging in ontstaan.

Het lijkt bij de doelgroep ook niet bijzonder te leven, voorbereiding op een zwangerschap in het algemeen. Foliciumzuur, werk ik met gevaarlijke stoffen, komt er in mijn familie iets voor, dat is bijna niet aan de orde. Misschien bij hoogopgeleiden wat meer, maar ook zeker niet iedereen. Dat is ook een belangrijke vraag, hoe ga je dit bij de mensen krijgen voor wie het relevant is. Nu zien vaak alleen de mensen urgentie die een kindje in hun omgeving met zo'n ziekte gezien hebben dat ze het uitgezocht willen hebben. Mensen realiseren zich niet dat iedereen drager kan zijn van recessieve aandoeningen. Dat is vooral voor de algemene populatie en een brede dragerschapsscreening relevant, maar geldt ook voor de hoog-risicogroepen.

Belangrijke onderwerpen voor richtlijn

- Veel informatie is denk ik bekend, zoals wat is de kans om drager te zijn, de doelgroepen. Maar een belangrijk onderwerp voor de richtlijn zelf lijkt mij wel wat er bekend is over strategieën om dragerschapsscreening aan te bieden. Ga je een grote mediacampagne starten, begin je erover op de middelbare school. Dus de timing en plaats van het bekend maken van de doelgroep met de test of dragerschap. Gezonde mensen komen natuurlijk niet bij hun huisarts totdat ze zwanger zijn, dus hoe kun je ze voor die tijd bereiken?
- Of en in hoeverre het vergoed wordt. Dat is bijvoorbeeld bij de NIPT ook opvallend, alle testen die tijdens je zwangerschap gedaan worden, worden betaald, maar de NIPT moet je zelf bijdragen. Omdat mensen in Nederland gewend zijn dat ze 'niet betalen' voor de zorg, geeft dat mogelijk de indruk dat het niet belangrijk genoeg is om te vergoeden. Ook als je twee keer je eigen risico kwijt bent zit je ook aan ruim €700, dat is geen reële optie voor heel veel mensen.
- De keuzemogelijkheden die mensen hebben als ze een dragerkoppel blijken te zijn.
- Hoe en wanneer doorverwijzen voor zowel eerstelijns als tweedelijns om het bereiken van de doelgroep te verbeteren. Maar daarvoor zal ook publiciteit breder gezocht moeten worden, omdat de doelgroep dus vaak te laat gezien wordt in de zorg (als er al sprake is van een zwangerschap). Hiervoor kan het ook nodig zijn om mensen binnen verschillende doelgroepen te mobiliseren die bijvoorbeeld dragerschap kunnen uitleggen in de eigen taal.

Te verwachten knelpunten

Veel praktische zaken. Het informeren en motiveren van de zorgverleners die de richtlijn moeten gaan uitvoeren. Is een algemene nascholing genoeg of moet het specifieker?

Het doorverwijzen naar klinische genetica kan ook een probleem vormen gezien de wachtlijsten die er nu al zijn, hetzelfde geldt voor PGD behandelingen. Mensen worden in principe direct doorverwezen als de zorgverlener vastgesteld heeft dat dragerschapsonderzoek relevant kan zijn. Genetisch onderzoek mag alleen gedaan worden vanuit de UMCs (Wet Bijzondere Medische Verrichtingen) en dat is met goede redenen aan banden gelegd. Al zou het inhoudelijk misschien wel kunnen.

Er wordt waarschijnlijk wel wisselend tegen de richtlijn aangekeken. Er zullen collega's zijn die het goed vinden dat het nu duidelijk vast gelegd wordt in een richtlijn, maar er zullen ook collega's zijn die zich afvragen of dit nu allemaal moet – moeten we onze geld en tijd in paren stoppen die a priori geen problemen hebben? Hoe actief ze het bespreken zal ook daarmee ook wisselen verwacht ik.

De doelgroep is mogelijk wel steeds meer bewust bezig met zwanger worden, de meeste zwangerschappen wel gepland, maar het voorbereiden met het oog op gezondheidsaspecten staat nog wel op de achtergrond.