

11 apr 2017 -10:47

Verantwoord omgaan met dragerschapsscreening

De Hoge Gezondheidsraad heeft aanbevelingen gemaakt rond dragerschapsscreening.

Wat is dragerschapsscreening?

Een autosomaal recessieve aandoening is een ziekte die slechts tot uiting komt bij een persoon wanneer beide ouders het defecte gen doorgegeven hebben. Wanneer slechts één van de ouders het defecte gen heeft doorgegeven, dan is deze persoon gezond maar is wel drager. Bij een X-gebonden recessieve aandoening is de moeder drager van het defecte gen. Met dragerschapsscreening bedoelen wij een screening van wensouders om op te sporen of zij drager zijn van een recessieve aandoening, ook al vertonen zijzelf geen tekenen van een aandoening en zijn er geen aanwijzingen die daarop duiden in hun familie. Wanneer beide wensouders dragers zijn van een mutatie in hetzelfde gen en zij zich samen willen voortplanten, dan lopen ze één kans op vier dat hun kind een bepaalde aandoening zal hebben en als hun kind gezond ter wereld komt, heeft het twee kansen op drie om drager te zijn.

Dragerstatus is nuttig bij reproductie

Kennis van de dragerstatus kan volgens de Hoge Gezondheidsraad nuttig zijn in een reproductieve context. Het laat toe om risico's vast te stellen bij koppels die geen vooraf bekende familiale risico's op bepaalde aandoeningen hebben en om de reproductieve keuzemogelijkheden te vergroten. Koppels die opgevolgd worden voor vruchtbaarheidsproblemen of voor een gekende erfelijke aandoening kunnen er ook baat bij hebben op de hoogte te zijn van andere erfelijkheidsrisico's die impact kunnen hebben op hun nageslacht.

Ethische en juridische vraagstukken

De Raad is zich ervan bewust dat de vaststelling van de dragerstatus bij een gezonde persoon belangrijke ethische en juridische vraagstukken kan inhouden die moeten worden bekeken in de bredere context van de toepassing van genomische/genetische gegevens i.v.m. de individuele en de volksgezondheid. De Raad raadt aan een verzoek tot advies te richten aan de Raadgevend Comité voor Bio-ethiek.

Wanneer screenen?

Een uitgebreide dragerschapsscreening zou het best aangeboden worden vóór de conceptie omdat dit meer reproductieve opties biedt en minder tijdsdruk met zich meebrengt, wat emotioneel minder belastend is dan een test die tijdens de zwangerschap wordt uitgevoerd. Dat betekent echter niet dat dragerschapsscreening tijdens de zwangerschap uitgesloten moet worden, maar dat valt niet binnen het doel van het advies van de HGR.

Criteria

Met behulp van Next Generation Sequencing, waarbij alle gewenste genen opgenomen worden in een zogenoemd 'gen-panel', kunnen deze genen in één keer worden onderzocht op de aanwezigheid van ziekteveroorzakende mutaties. De HGR vindt dat het opnemen van aandoeningen en mutaties in gen-panels voor dragerschapsscreening moet gebeuren op basis van specifieke criteria (I. ernst van de ziekte, II. leeftijd van aanvang, III. prevalentie, IV. selectie van mutaties op basis van klinische relevantie, V. behandelbaarheid). Aangezien het aanbieden van dragerschapsscreening aan koppels als hoofddoel heeft de reproductieve autonomie te vergroten, is de HGR van mening dat dragerschapsscreening dient te gebeuren voor aandoeningen die in die mate ernstig zijn dat ze een wijziging van de reproductieve plannen rechtvaardigen.

Wie vraagt de screening aan?

Gezondheidswerkers zoals gynaecologen en huisartsen die zwangere vrouwen begeleiden of gezinnen helpen bij zwangerschapsplanning zijn wegens hun rol de aangewezen personen om informatie over dragerschapsscreening te verschaffen of een verzoek om dragerschapsscreening op te volgen. Koppels met een positieve test moeten voor erfelijkheidsadvies en follow-up worden doorverwezen naar een Centrum voor Medische Genetica.

Screening beide partners

Volgens de HGR is screening van beide partners de meest kostenefficiënte strategie om risicokoppels te identificeren. De stalen worden bij beide partners tegelijk afgenomen. Om de kosten te drukken, kan eerst het staal van de vrouwelijke partner worden getest. Het staal van de mannelijke partner wordt dan enkel getest als er bij de vrouwelijke partner een mutatie werd vastgesteld die een aandoening veroorzaakt.

Geïnformeerde en vrijwillige deelname

Deelname aan dragerschapsscreening vereist, net als elke andere medische ingreep, geïnformeerde en vrijwillige deelname. Omdat een panel voor uitgebreide dragerschapsscreening een brede waaier aan aandoeningen omvat, moeten de informatie vóór de test en de geïnformeerde toestemming het doel, het concept en de implicaties van dragerschapsscreening belichten, en ook de voor- en nadelen ervan. Er moet informatie over de individuele aandoeningen beschikbaar zijn.

Inspraak

De HGR erkent ook dat de belanghebbenden inspraak moeten krijgen in de dragerschapsscreening. Burgerpanels over dit onderwerp kunnen een openbaar debat over dragerschapsscreening ondersteunen.

Stapsgewijze introductie van dragerschapsscreening

Tot slot beveelt de HGR een stapsgewijze introductie van dragerschapsscreening aan, omdat de implementatie van dragerschapsscreening als reproductieve keuze een aanzienlijke aanpassing van de huidige diensten en praktijken kan vergen, of zelfs nieuwe soorten diensten kan vereisen.

De beste optie als eerste stap in de stapsgewijze introductie is een pilotonderzoek.

Het pilotonderzoek moet

- (1) centraal worden beheerd en een populatiebrede registratie met de mogelijkheid tot resultatenanalyse (op lange termijn) voorzien;
- (2) alle belanghebbenden betrekken, met inbegrip van, maar niet beperkt tot de centra voor genetica, verantwoordelijke overheidsinstellingen en patiëntenorganisaties;
- (3) technische richtlijnen opstellen voor uitgebreide dragerschapsscreening, met inbegrip van een ontwerp voor gegevensbeheer, -opslag en -toegang voor verschillende doeleinden, onder andere onderzoek;
- (4) een panel voor dragerschapsscreening ontwikkelen op basis van de hierboven omschreven criteria;
- (5) informatiemateriaal en -sessies ontwikkelen voor gezondheidswerkers die betrokken zijn bij het pilotonderzoek;
- (6) laboratoriumprotocollen en adviesstrategieën voor dragers en dragerkoppels opstellen;
- (7) de onmiddellijke en stroomafwaartse kosten van het testaanbod en de psychologische en sociale impact van een dragerschapsscreeningaanbod onderzoeken.

Het volledige advies nr. 9240 is te vinden op de website van de Hoge Gezondheidsraad:

<http://www.health.belgium.be/nl/advies-9240-dragerschapsscreening>

Voor meer informatie kunt u zich wenden tot:

De experts:

- NL+FR: Marc Van den Bulcke, tel.: 026425719, GSM: 0477096808, e-mail: Marc.VandenBulcke@wiv-isp.be

- FR: Christine Verellen-Dumoulin, tel.: 071447184, GSM: 0498970940, e-mail: christine.verellen.dumoulin@ipg.be

Hoge Gezondheidsraad
Victor Hortaplein 40/10
1060 Brussel
België
+32 2 524 97 97
<http://www.hgr-css.be>

Fabrice Péters
Algemeen Coördinator
+32 486 31 47 59
+32 2 524 91 74
fabrice.peters@health.fgov.be