

Advies Preconceptionele dragerschapsscreening

Technische briefing aan Tweede
Kamercommissie voor VWS

12 november 2024

dr. Shona Kalkman,
wetenschappelijk secretaris

Gezondheidsraad



Over de Gezondheidsraad



Onafhankelijke wetenschappelijke adviesraad, voor regering en parlement

Adviseren over volksgezondheid en gezondheidszorg

Gevraagd en ongevraagd

> 100 raadsleden

Vaste commissie Screening rond zwangerschap en geboorte

10 deskundigen op het gebied van:

- Medische ethiek
- Kindergeneeskunde
- Verloskunde
- Klinische genetica
- Laboratoriumtesten
- Klinische epidemiologie
- Ouder- en patiëntperspectieven op genetische testen

In vogelvlucht door het advies



1. Aanleiding en adviesvraag
2. Belangrijkste conclusies en aanbevelingen
3. Onderbouwing
4. Samenvatting

Ernstige erfelijke aandoeningen

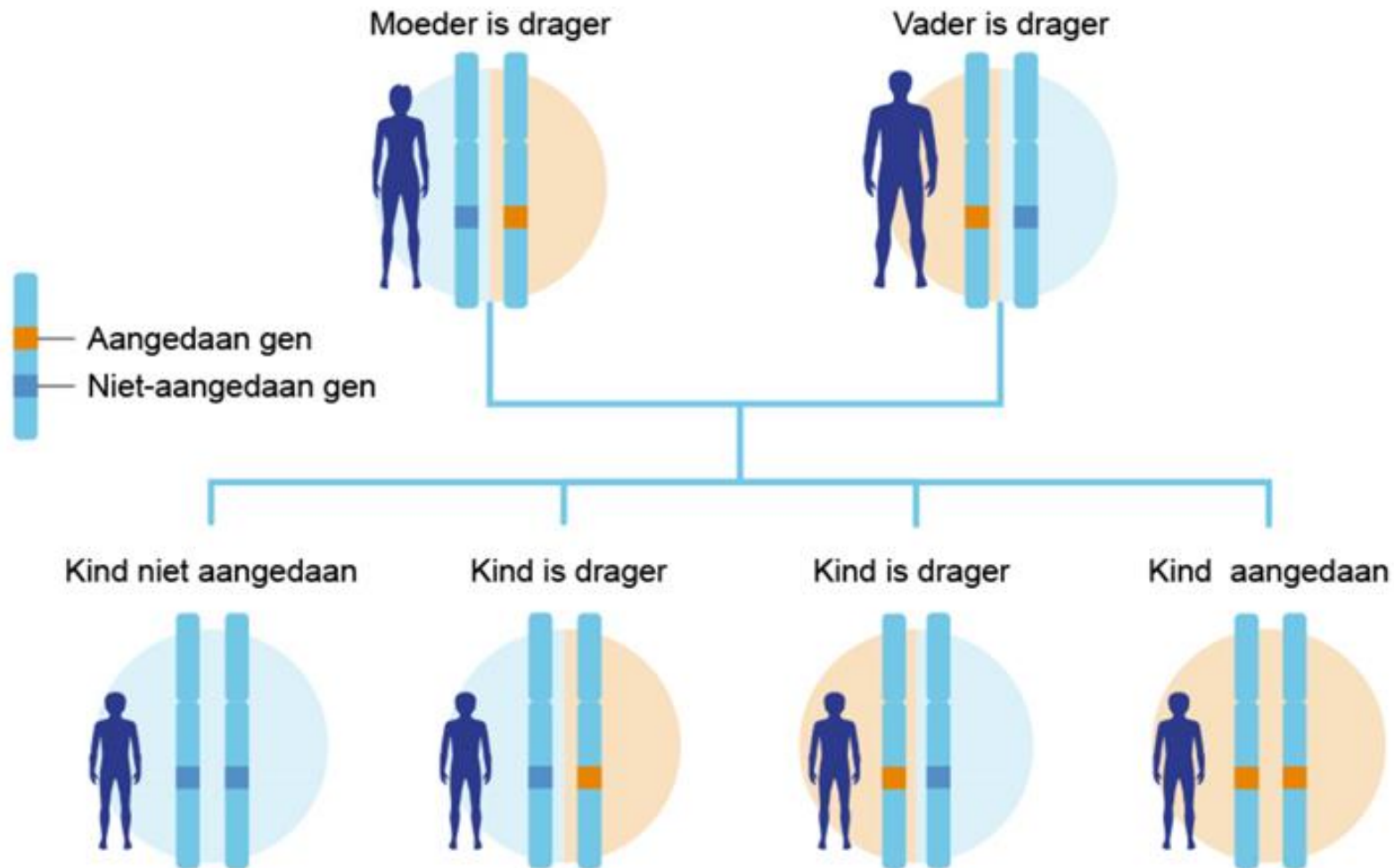


1 op de 600 kinderen geboren met een ernstige erfelijke aandoening

Grote impact levensverwachting en kwaliteit van leven

Deel erft autosomaal recessief over (dragerparen)

Autosomaal recessieve (AR) overerving



Dragerparen ernstige AR aandoeningen



Iedereen drager van 1 of meer AR aandoening(en)

Meeste mensen zijn drager zonder het te weten

Kans om dragerpaar te zijn ongeveer 1%

Voor sommige groepen geldt een hogere kans:

- Bekend dragerschap
- Hoogrisicogroepen: afkomst/verwantschap

Testen voorafgaand aan de zwangerschap

Inmiddels mogelijk om te testen op dragerschap van een groot aantal ernstige erfelijke aandoeningen tegelijk

- gericht testen
- *whole exome sequencing* (WES)

Informatie stelt wensouderparen in staat om verschillende keuzes te maken rondom het krijgen van kinderen

Zinvolle keuzes rond voortplanting



Dragerpaar met
kinderwens



afzien van biologisch
eigen kinderen

Huidig aanbod



Preconceptionele dragerschapsscreening (PCDS) momenteel beschikbaar:

- voor hoogrisicogroepen (vergoed)
- tegen eigen betaling (>600 euro)



Federatie
**Medisch
Specialisten**

Preconceptie Dragerschapsonderzoek (PDO) voor
hoogrisicogroepen

Amsterdam UMC Locatie AMC Meibergdreef Locatie VUmc De

Zorg Educatie Research



Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

Dragerschapstesten

Heeft u een kinderwens? U kunt u laten testen of u drager bent van een ernstige erfelijke ziekte. Dankzij deze test kunt u te weten komen of er een verhoogde kans bestaat op het krijgen van een kind met één van deze ziekten. De kans dat beide partners drager zijn van dezelfde ziekte is ongeveer 1 op de 150 paren. Voor sommige paren geldt een hogere kans (zie risicogroepen). De dragerschapstest is in principe beschikbaar voor alle stellen die dat wensen; ook als deze ziekten niet in uw familie voorkomen.

Eerdere adviezen GR



GR zag eerder al meerwaarde in screeningsprogramma; stel alle wensouderparen in staat (voor hen) betekenisvolle keuzes te maken

2007 Pilotstudie naar taaislijmziekte en erfelijke bloedarmoede

2019 1. Overweeg dragerschapsscreening voor SMA
2. Advies over brede preconceptionele dragerschapsscreening aan de algemene bevolking



Is een overheidsaanbod van PCDS wenselijk?

- Meerwaarde
- Ethisch-maatschappelijke aspecten
- Doelgroep
- Toegankelijkheid
- Betaalbaarheid

N.B. Houd rekening met krapte middelen en capaciteit

Advies Gezondheidsraad 2023



Voordelen wegen op tegen nadelen

Voldoet mogelijk aan criteria verantwoorde screening

Maar: gegevens over toegankelijkheid en doelmatigheid ontbreken

Pilotonderzoek naar PCDS in algemene bevolking, met aandacht voor:

- Geïnformeerde deelname
- Ervaringen (niet-)deelnemers
- Toegankelijkheid en doelmatigheid
- Uitvoerbaarheid

Doelstelling testen op dragerschap



Reproductieve keuzes

Uiterst persoonlijke afweging

Hangt af van persoonlijke waarden, voorkeuren en situatie van ouders, hun verantwoordelijkheden, toekomstverwachtingen en draagkracht

GÉÉN DOEL: minder kinderen met ernstige aandoening

Mogelijke meerwaarde

1) Aandoeningen waarop tijdens de zwangerschap niet gescreend wordt

Voor conceptie

Preconceptionele dragerschapsscreening

Dragerschap van ernstige recessief erfelijke aandoeningen bij wensouders

Conceptie

Vanaf 10 weken zwangerschap

NIPT

Bloedtest bij de moeder op ernstige chromosomale afwijkingen bij het ongeboren kind

Tussen 8-13 weken zwangerschap

PSIE

Bloedtest bij de moeder op aanwezigheid van antistoffen tegen bloedgroepen en infectie met hepatitis B, hiv, syfilis

Rond 13* en 20 weken zwangerschap

SEO

Lichamelijke afwijkingen bij het ongeboren kind

2) Meer keuzes vóór de zwangerschap en meer tijd



Kennis over ernstige aandoening bij het kind tijdens de zwangerschap:

- slechts één handelingsoptie om kind met de ziekte te voorkomen
- enkele weken

Kennis over dragerschap op ernstige aandoening voorafgaand aan zwangerschap:

- meerdere opties om zwangerschap en/of geboorte van kind met de ziekte te voorkomen
- 2 jaar voorafgaand aan zwangerschap

3) Doelgroep beste bereikt met populatiebreed aanbod

- Huidig bereik hoogrisicogroepen onvoldoende
- Meeste dragerparen behoren niet tot risicogroep
- Een derde van de doelgroep positief
- Grove schatting: jaarlijks paar honderd dragerparen worden reproductieve handelingsopties geboden

Mogelijke bezwaren en nadelen

Nadelen en bezwaren



Medicalisering

Druk om deel te nemen

Minder acceptatie van mensen met aandoening

Complexe beslissingen

Glijdende schaal naar minder ernstige aandoeningen

Uitkomsten screening onzeker

Onzekerheid over toegankelijkheid en doelmatigheid

Beoordelingskader



Criteria	Oordeel commissie
Ernstig gezondheidsprobleem?	Ja, ernstige ziekten
Zinvolle handelingsopties?	Ja, ivf-PGT, PGD, donorgameten, etc.
Betrouwbare test?	Ja, DNA-test
Geïnformeerde toestemming?	Ja
Rechtvaardig? <ul style="list-style-type: none">- toegankelijkheid- doelmatigheid	Zou kunnen, maar afhankelijk van veel factoren

Uitdagingen rechtvaardige screening



Toegankelijkheid: geen financiële drempels en inspannen om iedereen in de doelgroep te bereiken

Maar: hoe doe je dat? Hoe weet je wie wensouderparen zijn?

Doelmatigheid: doel is keuzes bieden, gemaakte keuzes irrelevant

Maar: “opbrengst” niet in maat en getal uit te drukken, hooguit aantal paren dat kiest voor dragerschapstest

Schatting: paar honderd dragerparen per jaar, investering onbekend

Weging voor- en nadelen



Medicalisering

Druk om deel te nemen

Minder acceptatie van mensen met aandoening

Geen aanwijzingen

Complexe beslissingen

Glijdende schaal naar minder ernstige aandoeningen

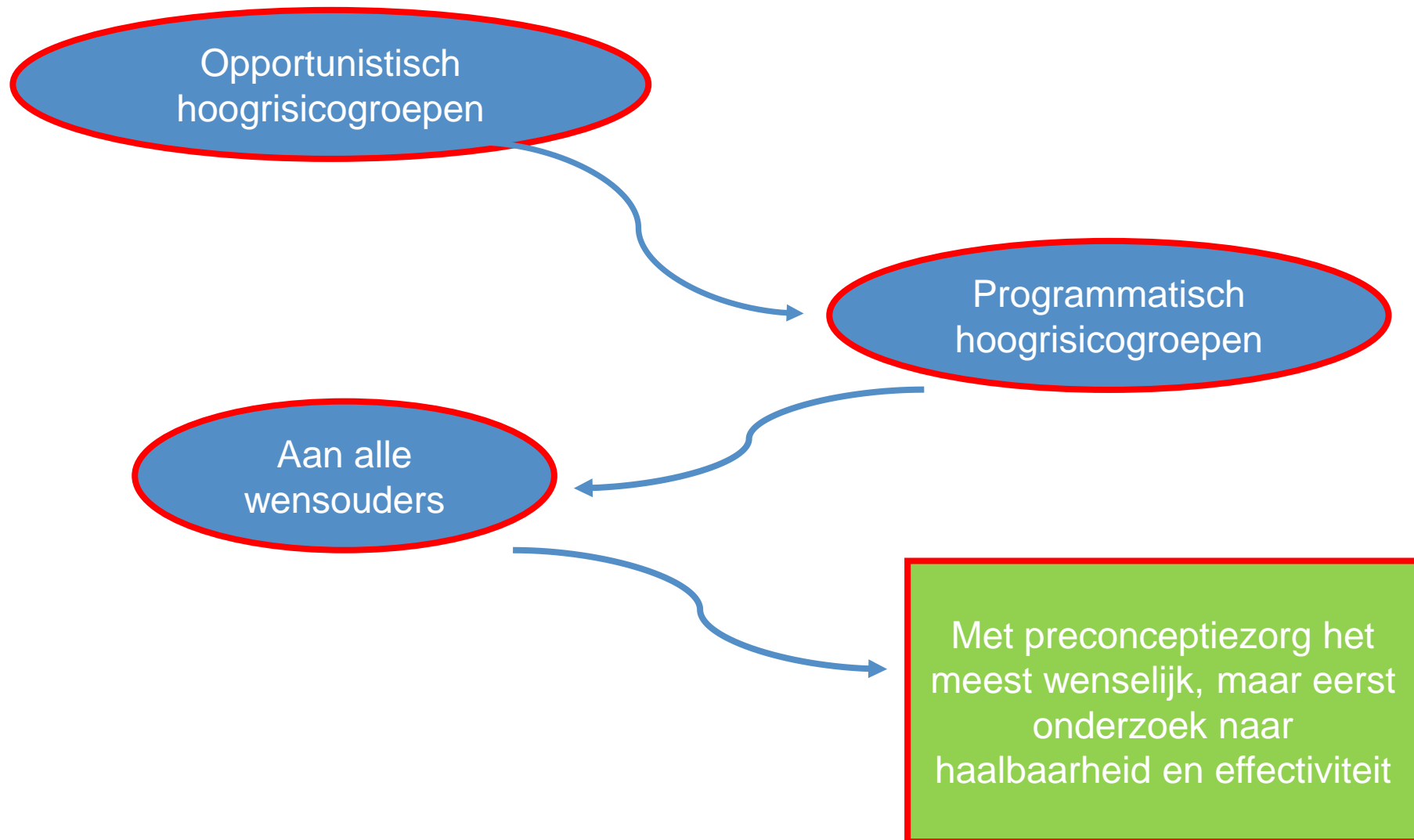
Uitkomsten screening onzeker

Criteria: counseling en afbakening testaanbod

Onzekerheid over toegankelijkheid en doelmatigheid

Pilot met preconceptiezorg

Samenvattend





Gezondheidsraad