


SAMENVATTING ONDERZOEKSRAPPORT

Preconceptionele dragerschapsscreening
in Nederland: gevolgen, maatschappelijk
draagvlak en ethische aspecten

September 2021

Dit onderzoek werd mede mogelijk gemaakt door  ZonMw

Achtergrond

De geboorte van een kind met een ernstige erfelijke aandoening komt meestal onverwacht. Voor een deel van deze erfelijke aandoeningen geldt dat ouders drager zijn zonder dat dit bekend was in hun familie en zonder dat zij dat wisten. Paren met een kinderwens kunnen met een dragerschapstest al voor de zwangerschap te weten komen of ze een dragerpaar zijn en in elke zwangerschap een verhoogde kans van 1 op 4 (25%) hebben op een kind met een recessief erfelijke aandoening. Hierdoor kunnen zij meer geïnformeerd keuzes maken bij het krijgen van kinderen. Deze keuzes¹ omvatten het afzien van het krijgen van 'biologisch eigen' kinderen, preïmplantatie genetisch testen of prenatale diagnostiek gevolgd door een eventuele zwangerschapsafbreking.

Op dit moment komen mensen met een positieve familieanamnese voor een autosomaal recessieve aandoening of dragerschap in aanmerking voor een gerichte dragerschapstest. Daarnaast is in 2020 de Richtlijn Preconceptie Dragerschapsonderzoek (PDO) voor Hoogrisicogroepen² verschenen. De richtlijn behelst de aanbeveling aan zorgverleners om paren met een kinderwens uit hoogrisicogroepen actief te informeren over de mogelijkheden van dragerschapsonderzoek. Voor deze paren geldt een hogere dan gemiddelde kans³ op het krijgen van een kind met een recessieve aandoening. Hoogrisicogroepen zijn in deze richtlijn gedefinieerd op basis van etnische of geografische afkomst en/of consanguïniteit. Voor hoogrisicogroepen is dragerschapsonderzoek (genetische counseling en desgewenst testen) geïndiceerd en wordt dit vergoed door de zorgverzekering. Daarnaast is ongeveer 1 op de 100/125 paren uit de algemene bevolking een (nog onbekend) dragerpaar van een (ernstige) autosomaal recessieve aandoening.

Door technologische ontwikkelingen is het nu ook mogelijk om brede testpanels te ontwerpen, waarmee op tientallen tot honderden recessieve aandoeningen tegelijk kan worden getest. Dit wordt een brede dragerschapstest genoemd. Daarmee is populatiebrede dragerschapsscreening voor alle paren met kinderwens een realistisch scenario geworden. Sinds 2016 kunnen paren uit de algemene bevolking die niet tot een hoogrisicogroep behoren via twee universitair medische centra (Amsterdam UMC en UMCG)⁴ tegen eigen betaling deelnemen aan brede dragerschapsscreening op 50 tot 70 aandoeningen.

¹ Dragerparen kunnen afzien van het krijgen van (meer) 'biologisch eigen' kinderen; het risico accepteren; gebruik maken van eicel- of zaaddonatie van een donor die geen drager is voor de aandoening; voorafgaand aan een zwangerschap gebruik maken van kunstmatige bevruchting (IVF/ICSI) en pre-implantatie genetisch testen (PGT) ten behoeve van embryoselectie; of een natuurlijke zwangerschap nastreven en tijdens de zwangerschap gebruik maken van invasieve prenatale diagnostiek (vlokkentest/vruchtwaterpunctie) en eventueel kiezen voor zwangerschapsafbreking indien de foetus is aangedaan. Niet-invasieve prenatale diagnostiek (NIPD) is voor de meeste recessieve aandoeningen nog niet mogelijk. Ook het overwegen van adoptie kan voor sommige paren een optie zijn en voor de afzonderlijke partners bestaat (in sommige culturen niet ongebruikelijk) de optie van het vooraf kiezen van een andere partner (met wie geen gezamenlijk dragerschap bestaat).

²https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/preconceptie_dragerschapsonderzoek_pdo_voor_hoogrisicogroepen/sartpagina_-_pdo.html

³De gemiddelde *a priori* kans op een kind met een recessieve aandoening per zwangerschap is 1 op 400/500.

⁴ Amsterdam UMC: www.dragerschapstesten.nl

UMCG: www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/erfelijkheid/dragerschapstest

Doelstelling en onderzoeksvragen

Op dit moment is er nog onvoldoende kennis beschikbaar om een verantwoord besluit te kunnen nemen over het (al dan niet) aanbieden van dragerschapsscreening aan alle wensouderparen in de algemene bevolking in Nederland. Dat was de aanleiding voor het door ZonMw gefinancierde onderzoek “Preconceptionele dragerschapsscreening in Nederland: gevolgen, maatschappelijk draagvlak en ethische aspecten”. Het onderzoek liep van 1 april 2020 tot 1 september 2021, en richtte zich op de opbrengsten en gevolgen van kennis over dragerschap, op het maatschappelijk draagvlak voor dragerschapsscreening en op relevante ethische aspecten daarvan.

Daarbij zijn de volgende onderzoeksvragen uitgewerkt:

1. Wat is het normatieve kader van dragerschapsscreening?
2. Wat zijn de individuele gevolgen van kennis over dragerschap?
3. Wat zijn de maatschappelijke gevolgen van en het draagvlak voor (populatiebrede) dragerschapsscreening in Nederland?
4. Wat zijn de ethische implicaties van dragerschapsscreening in verschillende scenario's?
5. Wat zijn de ethische implicaties van een aanbod van (populatiebrede) dragerschapsscreening voor de reproductieve screeningsketen?

Op basis van de resultaten zijn (beleids)opties ten aanzien van preconceptionele dragerschapsscreening in Nederland geformuleerd (pagina 12).

Plan van aanpak

Om de onderzoeksvragen te beantwoorden zijn verschillende deelstudies uitgevoerd waaronder literatuurstudies, vragenlijstonderzoek, focusgroepen en een interviewstudie. Ook zijn twee stakeholdersbijeenkomsten gehouden.

Mogelijk aanbod van dragerschapsscreening in Nederland

Voor een aanbod van dragerschapsscreening in Nederland zijn veel verschillende opties te bedenken, zoals minder screening dan nu het geval is, het huidige aanbod aan hoogrisicogroepen (conform de Richtlijn PDO voor hoogrisicogroepen) of een aanbod van populatiebrede screening op meerdere aandoeningen aan paren met een kinderwens in de algemene bevolking (zie Kader). Voor alle opties geldt dat dragerschapsonderzoek zowel prenataal als preconceptioneel aangeboden kan worden. Een uitwerking van de mogelijke opties is als leidraad gebruikt voor de verschillende deelstudies.

Kader *Mogelijke opties voor dragerschapsscreening in Nederland*

GEEN DRAGERSCHAPSSCREENING

Er wordt helemaal geen dragerschapsscreening meer aangeboden. Een dragerschapstest is alleen beschikbaar voor mensen met een recessief erfelijke aandoening in de familie (ook in de vorm van ‘cascade-onderzoek’) en beperkt zich tot de aandoening die in die familie voorkomt.

AANBOD AAN HOOGRISICOGROEPEN

Dragerschapsonderzoek wordt, behalve aan mensen met een recessief erfelijke aandoening in de familie, aangeboden aan paren met een kinderwens die in een hoogrisicogroep vallen. Het huidige aanbod zoals beschreven in de Richtlijn PDO heeft een ‘opportunistisch’ karakter. Om de toegankelijkheid van het aanbod van dragerschapsonderzoek voor hoogrisicogroepen te vergroten, zou een programmatisch aanbod kunnen worden overwogen.

POPULATIEBREDE DRAGERSCHAPSSCREENING

Populatiebrede dragerschapsscreening kan op verschillende manieren worden aangeboden aan paren met kinderwens:

- Testen ‘op eigen verzoek’ is behalve via buitenlandse commerciële aanbieders, beschikbaar op initiatief van (tot nu toe) twee academische centra.
- ‘Opportunistisch’: populatiebrede dragerschapsscreening kan in verschillende settings worden aangeboden waaronder de voortplantingsgeneeskunde, kinderwensspreekuren en de klinische genetica.
- Programmatisch: alle paren met kinderwens worden systematisch benaderd met een aanbod van populatiebrede dragerschapsscreening.

1. Normatieve kader van dragerschapsscreening

Doel van dragerschapsscreening

Het doel van (op selectieve voortplanting gerichte) dragerschapsscreening dient te zijn: het mogelijk maken van autonome reproductieve keuzemogelijkheden die wensouders zonder de screening niet zouden hebben gehad en die door (velen van) hen als zinvol worden beschouwd in het licht van wat er bij het krijgen van een kind met een ernstige aandoening op het spel staat. Dragerschapsscreening kan tevens gericht zijn op het mogelijk maken van gezondheidswinst, bijvoorbeeld door tijdige behandeling van aandoeningen die in de hielprikscreening van pasgeborenen soms te laat worden gediagnosticeerd.

Implicaties voor de vormgeving van het screeningsaanbod

De afbakening van het testpanel van op selectieve voortplanting gerichte dragerschapsscreening alsmede de wijze van terugkoppeling van testuitslagen (individueel of als parenuitslag) moet worden bepaald door de vraag welke dragerschapinformatie leidt tot zinvolle reproductieve keuzemogelijkheden voor wensouderparen. Daarbij dient de haalbaarheid van geïnformeerde besluitvorming een belangrijk aandachtspunt te zijn, met name als bij een breed testpanel sprake is van mogelijke uitkomsten met sterk uiteenlopende implicaties. Een preconceptioneel aanbod verdient de voorkeur boven een aanbod dat *uitsluitend* wordt gedaan aan paren die al zwanger zijn.

Vereisten van rechtvaardigheid

Als de voordelen van screening voor de betrokkenen duidelijk opwegen de nadelen, moet het aanbieden ervan in de publieke gezondheidszorg voldoen aan vereisten van rechtvaardigheid: (1) Ongelijke toegang staat haaks op het uitgangspunt van *formele rechtvaardigheid*; (2) Bij de vraag of vergoeding uit de publieke of collectieve middelen te verantwoorden valt (*distributieve rechtvaardigheid*), mogen eventuele besparingen als gevolg van de screening worden verdisconteerd.

Autonomie en verantwoordelijkheid van ouders en professionals

De autonomie-doelstelling onderstreept het hoogstpersoonlijke karakter van reproductieve keuzes en zegt dat die niet tot instrument van een maatschappelijke doelstelling mogen worden gemaakt. Vandaar ook de nadruk op niet-directieve, dat wil zeggen: zo min mogelijk sturende, informatie en counseling door bij de screening betrokken professionals. Maar daarmee is niet gezegd dat reproductieve keuzes moreel gesproken om het even zijn. Voor zover die keuzes kunnen leiden tot de geboorte van een kind dat wel of niet gezond zal zijn, staan ze niet los van het perspectief van ouderlijke verantwoordelijkheid. De vraag wat dat voor het te nemen besluit betekent, hoeft door zorgverleners bij de counseling niet angstvallig te worden vermeden, zeker niet als sprake is van een grote kans op ernstig leed bij het toekomstige kind.

Als dragerparen niet langs natuurlijke weg zwanger kunnen worden en gebruik willen maken van een fertiliteitsbehandeling, zijn zij niet de enige partij die invulling geven aan het

beginsel van verantwoordelijkheid voor het welzijn van het te verwekken kind. Ook professionals in de voortplantingsgeneeskunde dragen die verantwoordelijkheid vanwege hun betrokkenheid bij de totstandkoming van de zwangerschap. Als een paar drager is van een evident ernstige aandoening, mag de arts, in overeenstemming met standpunten van de (inter)nationale beroepsverenigingen, aandringen op uitsluiting van dit risico om zo de geboorte van een aangedaan kind te voorkomen. Als het paar weigert hieraan mee te werken, kan dit voor de arts een legitieme reden zijn om van hulp bij voortplanting af te zien.

2. Individuele gevolgen van kennis over dragerschap

Besluitvorming

Uit literatuuronderzoek blijkt dat de belangrijkste reden voor paren met kinderwens om deel te nemen aan dragerschapsscreening is om ernstig leed bij hun (toekomstig) kind en/of voor zichzelf en hun gezin te voorkomen. Een belangrijke reden om niet deel te (willen) nemen is de verwachting dat de uitkomst van de test geen invloed heeft op beslissingen rondom het krijgen van kinderen. Na dragerschapsonderzoek kiezen de meeste geïdentificeerde dragerparen voor reproductieve opties (zoals preïmplantatie genetisch testen of prenatale diagnostiek) om de geboorte van een kind met een ernstige recessieve aandoening te voorkomen.

Psychologisch welbevinden

Er zijn geen aanwijzingen voor (langdurige) negatieve gevolgen van kennis over dragerschap voor het psychologisch welbevinden van deelnemers aan dragerschapsonderzoek. Daarbij is de psychologische impact afhankelijk van de kwaliteit van de counseling en beschikbaarheid van informatie voorafgaande aan de test, het moment waarop dragerschapsonderzoek wordt aangeboden (preconceptioneel versus prenataal), de copingstijl van de deelnemers en bekendheid met dragerschapsonderzoek en de aard van de aandoeningen waarop gescreend wordt.

Het is voor deelnemers niet altijd eenvoudig om de testresultaten van dragerschapsonderzoek goed te begrijpen. Zo is er bij een negatieve (gunstige) testuitslag veelal een hele kleine restkans op een kind met de betreffende aandoening. Dit kan leiden tot valse geruststelling.

3. Maatschappelijke gevolgen en draagvlak dragerschapsscreening

Maatschappelijke gevolgen

Populatiebrede dragerschapsscreening vergroot de toegankelijkheid tot screening ten opzichte van een aanbod enkel gericht op hoogrisicogroepen. Veel meer paren met kinderwens worden daardoor in staat gesteld tot het maken van de reproductieve keuzes, waarop het screeningsaanbod is gericht. Immers, de geboorte van kinderen met een (ernstige) recessieve aandoening beperkt zich niet enkel tot hoogrisicogroepen of families waar deze aandoeningen al eerder voorkwamen. Het zou wel kunnen leiden tot verdere medicalisering van de (periode voor de) voortplanting, waaronder een druk vanuit de samenleving om deel te nemen. In de literatuur zijn hier echter geen aanwijzingen voor. Populatiebrede dragerschapsscreening kan daarnaast leiden tot minder stigmatisatie van hoogrisicogroepen, hoewel er op dit moment geen aanwijzingen zijn dat dragerschapsscreening leidt tot stigmatisatie/discriminatie. Vergoeding van de kosten voor screening en begrijpelijke en toegankelijke informatie en adequate pre-test counseling worden als belangrijke voorwaarden beschouwd voor gelijke toegang tot dragerschapsscreening.

Maatschappelijk draagvlak

Paren met kinderwens zijn in het algemeen positief over een aanbod van populatiebrede dragerschapsscreening. Vragenlijstonderzoek laat zien dat een derde van de individuen in de reproductieve leeftijd interesse heeft in deelname.

Onder zorgverleners zijn de attitudes wisselend. Uit de focusgroepen blijkt dat een deel van de huisartsen minder positief is over dragerschapsscreening. Wel vinden zorgverleners het in het algemeen niet wenselijk dat er helemaal geen dragerschapsscreening wordt aangeboden. Er is weinig bekendheid onder zorgverleners met het aanbod van dragerschapsonderzoek, waaronder het aanbod aan hoogrisicogroepen. De eerstelijnszorg (verloskundigen, huisartsen en GGD) wordt gezien als geschikte setting om dragerschapsscreening aan te bieden; een deel van de bevraagde huisartsen achtte zichzelf en/of hun beroepsgroep echter niet geschikt. Onder verloskundigen bestaat daarentegen een aanzienlijk draagvlak voor het zelf (dan wel als beroepsgroep) aanbieden van dragerschapsscreening, als toevoeging aan de kinderwensspreekuren.⁵

Vragenlijstonderzoek toont aan dat onder mensen met een recessieve aandoening en onder ouders van een kind met een recessieve aandoening er overwegend draagvlak is voor populatiebrede dragerschapsscreening; het draagvlak is groter als er sprake is van een (zeer) ernstige aandoening. Ouders van een kind met downsyndroom zijn terughoudender over dragerschapsscreening.

⁵ www.knov.nl/over-de-knov/tekstpagina/636-3/preconceptiezorg/hoofdstuk/944/preconceptiezorg

De aanvaardbaarheid van een aanbod van dragerschapsscreening hangt volgens stakeholders af van: (1) de kwaliteit van informatie en counseling; (2) de aard van de aandoeningen in het testpanel; (3) de zorg voor kinderen met aandoeningen waarop gescreend wordt; (4) de mogelijkheid voor paren om een vrije keuze te kunnen maken voor deelname; (5) de beschikbaarheid van adequate pre- en post-test counseling en vervolgopties voor dragerparen; (6) de toegankelijkheid van een aanbod voor mensen uit alle lagen van de bevolking; en (7) scholing en beschikbaarheid van potentiële aanbieders.

4. Ethische aspecten van dragerschapsscreening in verschillende scenario's

Géén dragerschapsscreening: Voor dit scenario heeft noch de stakeholderbevraging, noch de ethische analyse goede argumenten opgeleverd.

Aanbod aan hoogrisicogroepen: Mogelijke voordelen van dit scenario zijn dat het aanbod zich richt op degenen die er het meeste bij te winnen hebben en dat het gaat om een beperkt aantal voor de meeste deelnemers tot op zekere hoogte herkenbare aandoeningen. Het huidige aanbod aan hoogrisicogroepen is een vorm van opportunistische screening. Dat is onrechtvaardig: alleen degenen die zich om welke andere reden dan ook bij een zorgverlener melden, worden bereikt, naast de minderheid die zelf al op de hoogte is en zich laat verwijzen.

Populatiebrede dragerschapsscreening: Nu het mogelijk is om met één test te screenen op dragerschap van feitelijk alle recessieve aandoeningen in de categorie 'ernstig, vroeg in het leven en niet goed behandelbaar' tegelijk, rijst de vraag of beperking tot screening van hoogrisicogroepen, en dus ook: beperking tot in die groepen meer frequent voorkomende aandoeningen, per saldo tot de beste balans van voor- en nadelen leidt. Of een aanbod van populatiebrede dragerschapsscreening verantwoord kan zijn, hangt ervan af of de autonomiedoelstelling in de praktijk kan worden bereikt, of de voordelen voor de betrokkenen opwegen tegen de bij screening altijd ook aanwezige nadelen, en of het aanbod in overeenstemming is met vereisten van rechtvaardigheid. De beide eerste voorwaarden zouden in *proefprojecten* kunnen worden onderzocht. Het relevante perspectief moet dat van de gehele screeningsketen zijn (zie hierna bij 5.), waarin deze eventuele nieuwe screening op verantwoorde wijze moet worden ingepast. Als reproductieve screening als een voor de hele samenleving belangrijke voorziening wordt beschouwd, dan is ongelijke toegang op basis van kennis en inkomen een rechtvaardigheidsprobleem.

5. Ethische aspecten van dragerschapsscreening in de reproductieve screeningsketen

Behalve waar het gaat om het ‘opportunistische’ aanbod van preconceptie dragerschapsonderzoek aan hoogrisicogroepen, is van screening voorafgaand aan de zwangerschap op dit moment geen sprake. Eventuele invoering van (populatiebrede) preconceptie dragerschapsscreening zou dat veranderen. Een algemeen bezwaar daartegen is dat het zou neerkomen op een nieuwe vorm van ‘medicalisering’. Vanuit het perspectief van het verschaffen van zinvolle reproductieve keuzemogelijkheden is het aanbieden daarvan in de reproductieve leeftijd eerder een logische dan een problematische stap.

Enerzijds kan het feit dat paren al voor de zwangerschap benaderd worden een aanknopingspunt verschaffen om hen tijdig en zonder tijdsdruk over het hele traject van achtereenvolgende screeningsmomenten rond de zwangerschap te informeren. Anderzijds betekent de invoering van een geheel nieuwe vorm van programmatische screening een extra belasting voor alle betrokken partijen die in het geheel van de keten zal moeten worden opgevangen. Daarbij valt te denken aan de uitdagingen voor de informatie en de counseling, maar ook aan de optelsom van kosten en de barrière die dat voor een deel van de doelgroep kan betekenen.

Het zou in theorie mogelijk zijn om bij populatiebrede dragerschapsscreening ook te kijken naar dragerschap van goed behandelbare aandoeningen die om die reden in de hielprikscreening zijn opgenomen. Dat is zeker zinvol als het gaat om aandoeningen waarbij vroege behandeling (in de eerste levensdagen) essentieel is. Dat betekent dan wel dat de informatie en de counseling complexer wordt, omdat een deel van het preconceptie aanbod dan een ten opzichte van de rest afwijkend doel krijgt (gezondheidswinst door tijdige behandeling). Overigens zou de introductie van populatiebrede dragerschapsscreening betekenen dat er minder aanleiding is voor het pleidooi om pasgeborenen ook te screenen op ernstige niet-behandelbare aandoeningen.

6. Aandachtspunten & Beleidsopties

Hieronder laten we zien hoe verschillende beleidskeuzes rond dragerschapsscreening in de praktijk gestalte kunnen krijgen. Het scenario waarin van iedere vorm van dragerschapsscreening wordt afgezien (een ‘stap terug’ ten opzichte van de huidige situatie) laten we buiten beschouwing. Niet alleen omdat daarvoor onder de stakeholders geen steun te vinden was, maar ook omdat het moeilijk te rijmen valt met de brede aanvaarding van op zinvolle reproductieve keuzes gerichte screening tijdens de zwangerschap. Buiten beschouwing blijven ook scenario's waarin populatiebrede dragerschapsscreening in de algemene bevolking *uitsluitend* prenataal wordt aangeboden. Ook daarvoor bestond weinig steun onder de bevroegde stakeholders. Bovendien volgt uit de doelstelling van de screening dat scenario's die leiden tot meer reproductieve opties voor dragerparen, om die reden de voorkeur verdienen. Voor de verdere bespreking van mogelijke beleidsopties gaan we er daarom van uit dat het beleid ervoor kiest dat een vorm van preconceptie dragerschapsscreening aan een smallere of bredere doelgroep wordt aangeboden en dat de bestaande richtlijnen voor dragerschapsonderzoek in families en hoogrisicogroepen gehandhaafd blijven. We laten zien welke beleidskeuzes vervolgens mogelijk zijn, wat door wie (de overheid of andere partijen) moet gebeuren om de desbetreffende scenario's tot een succes te maken, en wat in elk daarvan de implicaties zijn voor andere delen van het programma van screening rondom de zwangerschap.

Volgend uit de bevindingen van de deelstudies zijn er twee mogelijke scenario's die naast elkaar kunnen bestaan: 1. Een aanbod aan hoogrisicogroepen, 2. Populatiebrede dragerschapsscreening, waarbij het aanbod op verschillende manieren kan worden gedaan: op eigen verzoek, opportunistisch of programmatisch. We beginnen met enkele algemene aandachtspunten.

Algemene aandachtspunten

1. Bij dragerschapsscreening is in alle gevallen van belang dat bij de doelgroep(en) (hoogrisicogroepen dan wel paren met kindwens in de algemene bevolking) en zorgverleners, maar ook in de samenleving als geheel, **voldoende kennis** bestaat over de betekenis van dragerschap van autosomaal recessieve en X-(geslachts-)gebonden aandoeningen voor respectievelijk de gezondheid van het nageslacht en van degenen die de screening ondergaan. Dit om het potentiële belang voor deze groep(en) met betrekking tot het identificeren van dragerparen duidelijk te maken en daarnaast om onnodige ongerustheid, valse geruststelling en stigmatisering van groepen of dragerparen te voorkomen. Afstemming tussen overheid en diverse veldpartijen is nodig.
2. Het is te overwegen om in het **Actieprogramma Kansrijke Start** van de overheid bij aandacht voor en brede implementatie van preconceptiezorg ook (populatiebrede) dragerschapsscreening mee te nemen.
3. De gangbare opvatting is dat dragerschapsscreening buiten de reikwijdte van de **Wet op het bevolkingsonderzoek (Wbo)** valt. Bij de nu actuele herziening van de Wbo zou de overheid moeten nagaan of dat, gelet op de beschermingsdoelstelling van die wet, een gewenste situatie is.

Verbetering huidige aanbod dragerschapsonderzoek aan hoogrisicogroepen

1. In de praktijk zijn zorgverleners vaak nog onvoldoende bekend met de **Richtlijn Preconceptie Dragerschapsonderzoek (PDO) voor hoogrisicogroepen**. Om de toegankelijkheid van dragerschapsonderzoek voor deze groepen te vergroten, is het belangrijk dat de aanbevelingen actief onder de aandacht gebracht worden van alle zorgverleners bij wie paren met kinderwens uit hoogrisicogroepen zich kunnen melden. Een bewustwordingscampagne onder medische professionals lijkt daarvoor het juiste instrument. Het initiatief hiervoor kan worden genomen door de overheid samen met de beroepsverenigingen die de Richtlijn PDO hebben geautoriseerd.
2. Het is belangrijk dat paren met kinderwens uit de hoogrisicogroepen zelf ook zoveel mogelijk op de hoogte zijn van het feit dat ze nu al in aanmerking komen voor het in de richtlijn beschreven aanbod. Een op de desbetreffende bevolkingsgroepen **gerichte voorlichtingscampagne** lijkt daarvoor het juiste instrument. Het initiatief hiervoor kan worden genomen door de overheid samen met de bij de richtlijn betrokken beroepsverenigingen.
3. Om de **toegankelijkheid van het aanbod** voor hoogrisicogroepen te vergroten dienen ervaren drempels te worden onderzocht, zoals het belasten van het eigen risico.
4. Verloskundigen zouden **vaker kindersprekingen** kunnen houden waar bespreking van het aanbod van dragerschapsonderzoek voor hoogrisicogroepen een vast onderdeel van is, waarbij aandacht voor dekkende vergoeding van deze gesprekken van belang is.
5. In het kader van gelijke toegang is het een optie om dragerschapsonderzoek voor hemoglobinopathieën (HbP) voor hoogrisicogroepen bij huisartsen en verloskundigen **laagdrempelig beschikbaar** te maken.
6. **Programmatisch aanbod**: De keuze voor dit scenario kan voortvloeien uit de wens om de toegankelijkheid van het aanbod van dragerschapsonderzoek voor (uitsluitend) hoogrisicogroepen te vergroten. Door de overheid of eventuele andere partijen betrokken bij het opzetten van dergelijke screening zou dan nagegaan moeten worden of de pragmatische definitie van hoogrisicogroepen zoals gekozen in de Richtlijn PDO voldoende stevig is om als basis te dienen voor de afbakening van een dergelijk programmatisch aanbod, zoals bijvoorbeeld van HbP dragerschapsscreening. De overheid kan zich laten informeren over het HbP aanbod in de vroege zwangerschap in het Verenigd Koninkrijk.⁶

⁶ www.nhs.uk/pregnancy/your-pregnancy-care/screening-for-sickle-cell-and-thalassaemia/

- Voor de opzet van dergelijke proefimplementatie projecten kunnen lessen getrokken worden uit: 1) de proefimplementatie van de niet-invasieve prenatale test en het NIPT Consortium⁸ (TRIDENT studies), 2) ervaringen in eerdere, kleinere proefprojecten in Nederland, en 3) ervaringen in het buitenland, zoals “Mackenzie’s mission”⁹.
 - Het relevante perspectief moet dat van de gehele screeningsketen zijn, waarin deze eventuele nieuwe screening op verantwoorde wijze moet worden ingepast.
4. In alle gevallen is een belangrijke vraag voor het bedoelde onderzoek hoe het **testpanel** voor brede dragerschapsscreening het best kan worden afgebakend en samengesteld. In het licht van het doel van de screening, voor zover gericht op het mogelijk maken van selectieve voortplanting, lijkt het gewenst om het panel vooralsnog zodanig te kiezen dat zo goed als alle positieve (ongunstige) testuitkomsten ernstige en niet goed behandelbare aandoeningen betreffen. Daarnaast valt te denken aan opname in het panel van aandoeningen waarop nu in de hielprik wordt gescreend, maar waarbij door behandeling zo kort mogelijk na de geboorte gezondheidswinst kan worden bereikt. De Gezondheidsraad kan om een advies worden gevraagd over afbakening van de testpanels.
5. De overheid dient consistent beleid te ontwikkelen voor het wel of niet (geheel) **vergoeden** van het testaanbod in de volledige reproductieve screeningsketen, rekening houdend met overwegingen van formele (gelijke toegang) en distributieve rechtvaardigheid (verdeling van middelen). Hoewel het bereiken van besparingen op de kosten van de gezondheidszorg niet het doel van reproductieve screening is, mogen dergelijke besparingen wel bij de beleidsvorming over de vergoeding van reproductieve screening worden verdisconteerd.

⁸ www.niptconsortium.nl

⁹ www.mackenziesmission.org.au/

Projectleden

|  |  |  |  |
|--|--|--|---|
| <p>Prof.dr. Lidewij Henneman, projectleider</p> <p>Dr. Anke Woudstra, uitvoerend onderzoeker</p> <p>Prof.dr. Martina Cornel, coördinatie POC</p> <p>Dr. Phillis Lakeman, projectadviseur</p> <p>Drs. David Klein, junior onderzoeker</p> <p>Kris van den Enden, stagiair</p> | <p>Prof.dr. Irene van Langen, mede projectleider</p> <p>Dr. Lieke van den Heuvel, uitvoerend onderzoeker</p> <p>Dr. Erwin Birnie, projectadviseur</p> <p>Dr. Mirjam Plantinga, projectadviseur</p> <p>Drs. Nina van den Berg, junior onderzoeker</p> | <p>Prof.dr. Wybo Dondorp, mede projectleider en uitvoerend onderzoeker</p> <p>Dr. Sanne van der Hout, projectadviseur en uitvoerend onderzoeker</p> <p>Prof.dr. Guido de Wert, projectadviseur</p> | <p>Drs. Elsbeth van Vliet-Lachotzki, projectadviseur</p> |

Dit is de uitgebreide samenvatting bij het gelijknamige rapport. Het volledige rapport kunt u opvragen bij de projectgroep, mail: l.henneman@amsterdamumc.nl