

De volgende generatie: stilstaan zonder snelheid te verliezen

Rede uitgesproken door

dr. Irene M. van Langen
bij de aanvaarding van het ambt
van hoogleraar 'Klinische Genetica'
aan de Rijksuniversiteit Groningen
op vrijdag 4 maart 2011



rijksuniversiteit
groningen

Colofon

Uitgave

Universitair Medisch Centrum Groningen / Rijksuniversiteit Groningen,
Maart 2011

Fotografie

Omslagfoto: Beeldentuin Sous Terre
Foto omslagflap: Pieter van der Vlies

Druk

Drukkerij J. van Denderen BV, Groningen

Kunstwerk omslag

“Nieuwe Kasseien”

Kunstenaar: Jac van Someren

2002, brons 140*40*250 cm

www.jacvansomeren.nl

*Mijnheer de Rector Magnificus,
Dames en Heren,*

Stilstaan bij de ontwikkeling van het specialisme

Toen ik in 1991, als lid van de eerste generatie arts-assistenten Klinische Genetica, aan mijn opleiding in het AMC begon, bespraken wij wekelijks alle nieuw binnengekomen aanmeldingen in ons kleine team. Dit kon gemakkelijk, want het waren er maar zo'n 10 per week.

De meeste vragen gingen over verstandelijke en lichamelijke handicaps, prenatale diagnostiek en onbehandelbare neurologische ziekten. We stonden stil bij de precieze vraagstelling, of vooraf meer medische gegevens opgevraagd moesten worden en bij het beleid. Hierbij kwamen expliciet de medische maar ook de psychosociale en ethische aspecten aan de orde, alle van belang voor een goede kwaliteit van de genetische counselling.

Voor het eerste consult konden we alle tijd nemen, tot tevredenheid van beide partijen. Hierna volgde aanvullend onderzoek, zoals stamboomonderzoek, literatuurstudie en soms eenvoudig chromosomen- of DNA-onderzoek. Vaak maanden later werden patiënt of familie uitgenodigd om de diagnose en de conclusie te bespreken en begeleiding te geven bij het omgaan met deze kennis. Standaard werd follow up door het maatschappelijk werk aangeboden. Iedere patiënt, binnen de Klinische Genetica vaak adviesvrager genoemd, ontving, en ontvangt nog steeds, een eindbrief met een samenvatting van het onderzoek, de conclusies, en de adviezen voor hemzelf en voor zijn familieleden. De verwijzer krijgt een kopie van deze brief. De recent in het tijdschrift *Medisch Contact* gestarte discussie of medisch specialisten kopieën van hun brieven naar de patiënt moeten sturen, hoeft bij ons dus niet meer gevoerd te worden! De tegenwoordig zo moderne term 'empowerment', ofwel het

ondersteunen van adviesvragers om zichzelf verder te helpen, kenden wij toen nog niet, maar onze manier van werken was hier wel op gericht.

De Klinische Genetica heeft zich sinds de jaren negentig razendsnel ontwikkeld, vooral door uitbreiding van de DNA-diagnostische mogelijkheden. Wat dit betekent voor alle betrokkenen zal ik u proberen te schetsen.

Vanaf ongeveer 1995 werd het mogelijk genen te onderzoeken die de aanleg voor erfelijke vormen van borst- en darmkanker bepalen. Dit zijn relatief veel voorkomende ziekten, zodat de vraag naar diagnostiek en genetische counseling explosief steeg, zeker toen het publiek en de verwijzers langzamerhand meer bekend werden met deze mogelijkheden.

Ook bij de erfelijke hartziekten werden steeds meer oorzakelijke genen gevonden. Hierdoor kunnen families onderzocht worden op aanleg voor ziekten die, onbehandeld, jong en plotseling overlijden kunnen veroorzaken. U kent dit uit de dramatische beelden van voetballers die overlijden op het sportveld. Ook wiegendood kan veroorzaakt worden door zo'n ziekte, soms meerdere malen in een gezin. Dit heeft zelfs geleid tot arrestatie van ouders, op verdenking van moord op hun baby's.

In het AMC ben ik met collega Wilde, hoogleraar cardiologie, destijds de polikliniek cardiogenetica gestart. Ik heb veel van hem geleerd over wetenschappelijk onderzoek en de politiek hieromheen. Op onze Groningse afdeling is nu al meer dan de helft van de verwijzingen gericht op diagnostiek en familie-screening bij kanker en hartziekten. Hiervoor hebben wij twee grote, prima functionerende teams, onder leiding van Rolf Sijmons en Peter van Tintelen. De andere helft van onze patiënten betreft dezelfde groepen die in het verleden al gezien werden, maar bij wie gelukkig de mogelijkheden voor diagnostiek flink zijn toegenomen. Dit gevarieerde team wordt uitstekend geleid door Joke Verheij.

Werden in 1991 enkele honderden nieuwe patiënten naar de Klinische Genetica verwezen, nu gaat het jaarlijks op onze Groningse afdeling om zo'n vijfduizend en landelijk om 30.000 patiënten. En stijgt het aantal nieuwe patiënten bij andere specialismen maximaal rond zo'n 2% per jaar, is dat al jaren rond 10% bij de Klinische Genetica! De sterk toegenomen mogelijkheden zorgen niet alleen voor grote kansen maar ook voor grote uitdagingen. Met de iets meer dan 100 Nederlandse klinisch genetici thans hadden we de grote vraag naar genetische counselling nooit kunnen opvangen.

Gelukkig is een deel van het werk deskundig overgenomen door genetisch consulenten: hbo'ers met een paramedische of verpleegkundige achtergrond die zijn opgeleid voor de geprotocolleerde genetische counselling. Ik denk dat zij ook een zinvolle rol kunnen vervullen in de follow up van dragers van behandelbare erfelijke ziekten. Zij kunnen de door hen opgespoorde dragers medisch gaan vervolgen, zoals op de polikliniek cardiologie. De meeste dragers van hartziekten hebben een aantal jaar nog geen klachten of symptomen en zijn dan waarschijnlijk goed geholpen met controles door de genetisch consulent. Zodra verschijnselen optreden kan de overstap naar de cardioloog gemaakt worden. Dit lost capaciteitsproblemen bij de cardiologen op en geeft de genetisch consulent de mogelijkheid hele families te vervolgen, daardoor dragerschapsonderzoek bij verwanten te stimuleren en dragers te begeleiden bij zwangerschapswens of de wens de kinderen te testen. Research naar de toegevoegde waarde van een dergelijke taakverschuiving zal worden gedaan door Karin Berkenbosch.

Kenmerkend voor zowel de oncogenetica als de cardiogenetica is dat het om ernstige ziekten gaat waarbij preventie mogelijk is en waarbij vaak zelfs de behandeling gestuurd kan worden als de genetische achtergrond bekend is. Bij patiënten die al borstkanker hebben, kunnen de vorm van chirurgie en de aanvullende behandeling hierdoor bepaald worden. Dat betekent wel dat onder-

zoek naar erfelijkheid meteen al bij het vaststellen van de borstkanker nodig is en de uitslag snel bekend moet zijn, terwijl dit vroeger pas na afronden van de behandeling gebeurde. Dit vergt veel van de patiënte, die in korte tijd te horen kan krijgen dat ze niet alleen zelf borstkanker heeft, maar dat haar zussen en dochters eveneens een sterk verhoogde kans hierop hebben, net als op eierstokkanker.

Bij de erfelijke hartziekte lange QT syndroom wordt de keus tussen behandeling met medicijnen of met een soort pacemaker ook gestuurd door het soort afwijking in het DNA. Snelheid is dus ook hier essentieel, want het is natuurlijk niet te verkroppen dat iemand een hartstilstand krijgt omdat het soort behandeling nog niet goed bepaald kon worden.

Het verschuiven van het accent in de genetische counselling van onbehandelbare naar behandelbare ziekten, heeft onze manier van counsellen vanzelfsprekend anders gemaakt. Vroeger werd veel nadruk gelegd op een zogeheten non-directieve manier van counsellen, waarbij het de bedoeling is de adviesvragers te informeren en te begeleiden, maar geen adviezen te geven. Bij genetische counselling voor ziekten waarvoor wel preventie of behandeling mogelijk zijn, is een non-directieve benadering niet meer vanzelfsprekend. Het is dan juist professioneel om een medisch advies tot dragerschapsonderzoek te geven. Dat de adviesvrager hierna nog altijd een eigen, geïnformeerde, keus moet kunnen maken is logisch. Ik ken bijvoorbeeld een jonge man die zich niet wil laten testen op de aanleg voor een erfelijke hartziekte omdat hij de gedachte om plotseling te kunnen overlijden minder belastend vindt dan het dagelijks moeten slikken van een pil met bijbehorende bijwerkingen. Overigens denkt zijn familie hier heel anders over!

We moeten bij de counselling ook rekening gaan houden met een ander serieus punt in deze wereld van schaarste aan middelen, en dus de noodzaak deze

zo eerlijk mogelijk te verdelen: sommige mensen die 50% kans hebben op dragerschap voor een vorm van kanker besluiten zich niet, of nog niet, te laten testen, maar willen wel al regelmatig gescreend worden op eerste symptomen. Dit kan betekenen dat men regelmatig een MRI-onderzoek moet ondergaan of een endoscopie van de darm. Dit zijn dure onderzoeken, waarbij gebruik wordt gemaakt van drukbezette apparaten en schaarse specialisten en bovendien soms onderzoeken die een zeker gevaar voor de patiënt opleveren. Kunnen wij hierbij inderdaad de keus aan de patiënt laten, of moeten we voortaan zeggen dat medische screening pas mogelijk is na een DNA-test, dus pas als zeker is dat iemand drager is? Eigenlijk is hierbij de vraag: Wat mag de prijs voor autonomie zijn? Onderzoek is nodig om snel een antwoord op deze vraag mogelijk te maken. Dorina van der Kolk en Agnes Schuurman zullen dit onderzoek uitvoeren.

Elk onderzoek naar dragerschap van familieleden begint bij de indexpatiënt. Dit is de patiënt met bijvoorbeeld een hartspierziekte die al onder behandeling is hiervoor. Bij deze indexpatiënt wordt als eerste DNA-diagnostiek ingezet. Als een mutatie wordt gevonden, is vervolgens dragerschapsonderzoek hiernaar bij verwanten mogelijk. Dit betekent dus dat brede preventie in families pas mogelijk wordt als eerst zoveel mogelijk indexpatiënten onderzocht zijn. Op dit moment is nog maar een kleine minderheid van deze patiënten hiervoor verwezen, meestal omdat de verwijzers hier nog niet aan gedacht hebben. Het blijkt dat zij hier zeker toe bereid zijn, als wij hen hierop wijzen. Hierdoor hebben we nu tientallen aanmeldingen van indexpatiënten met hartspierziekten.

Individueel voorlichten van deze patiënten is werk voor maanden. Wij zijn daarom groepsconsulten in de perifere klinieken gestart. Hierbij worden per keer zo'n 10 patiënten met hun partners of kinderen tegelijkertijd voorgelicht en krijgen zij de gelegenheid om aan de klinisch geneticus, cardioloog of maat-

schappelijk werker, maar ook aan elkaar vragen te stellen. De animo voor deze groepsconsulten blijkt groot. Ellen Otten zal na gaan of dit een zinvolle innovatie is, in het kader van haar recent gestarte promotieonderzoek.

Zodra een mutatie bij zo'n indexpatiënt gevonden is, moet de familie worden ingelicht. Dit gebeurt op dit moment meestal nog door de indexpatiënt zelf. Dat blijkt een zware taak en leidt vaak niet tot informeren van alle verwanten. Veel liever zou ik zien dat het medisch team de familieleden actief benadert, natuurlijk met medewerking van de indexpatiënt. Dit is juridisch mogelijk, maar financiering hiervoor ontbreekt tot nu toe. Dit komt omdat het college voor zorgverzekeringen (CVZ) dit 'toeleiden naar de zorg' niet kan vergoeden. Goede mogelijkheden voor preventie blijven hierdoor liggen. VWS ziet gelukkig het hiaat dat is ontstaan en heeft aangegeven samen met CVZ een oplossing te willen zoeken.

Stilstaan bij de volgende generatie in de techniek (next generation)

Het is duidelijk dat nieuwe technische ontwikkelingen binnen de genetica rechtstreeks invloed hebben op onze klinisch genetische praktijk. De technische ontwikkelingen spelen zich echter niet alleen af in de DNA-diagnostiek. Ook de mogelijkheden die internet en de sociale media bieden zijn belangrijk voor de ontwikkeling van ons vak.

Ellen Otten zal daarom ook onderzoeken of genetisch counsellen op afstand, een soort Skypen, een goede manier is om het familieleden makkelijker te maken dragerschapsonderzoek te laten doen. Zij kunnen dan gewoon thuis blijven en hoeven niet de stap naar een groot, ver en vaak bedreigend academisch ziekenhuis te maken. De DNA-diagnostiek kan verricht worden uit een speekselmonster dat met de post naar ons lab gestuurd wordt.

Bij evaluatieonderzoek gericht op de patiënt is een van de belangrijkste criteria de toename van de 'Perceived Personal Control'. Dit betekent dat men na afloop van de genetische counselling het gevoel heeft meer greep gekregen te hebben op de situatie, dus op de erfelijke ziekte en de mogelijkheden van preventie, en op grond daarvan de goede keuzen te kunnen maken. Deze perceived personal control moet bij counsellen op afstand minstens evenveel toenemen als bij counsellen in de spreekkamer, anders zijn we op de verkeerde weg.

Deze manier van 'Het Nieuwe Werken' is in deze noordelijke regio zeker relevant, omdat mensen ver verspreid wonen en het voor onze afdeling niet efficiënt mogelijk is om spreekuren in alle perifere ziekenhuizen te houden. Een bijkomend voordeel is dat ook de counselors met de laptop vanuit huis kunnen werken, ook 's avonds als de adviesvragers dit willen.

Bovendien kunnen via het internetcontact afspraken worden gemaakt, familie-informatie leidend tot een stamboom worden verzameld en formulieren voor DNA-diagnostiek en eindbrieven worden toegestuurd. Ook het geven van informatie over ziekte en onderzoeksmogelijkheden, voorafgaand aan het onderzoek en na afsluiting ervan, kan via internet, evenals het in contact brengen van patiënten met elkaar. Dit zal in samenwerking met het Erfocentrum gebeuren. Dit onderzoek wordt gesubsidieerd door het Europees Sociaal Fonds.

Terug naar de genoomdiagnostiek. Op dit moment hebben het gebruik van de nieuwste apparatuur en een sterk verbeterde organisatie van de 'ouderwetse' DNA-diagnostiek gelukkig al tot grote verkorting van de uitslagtermijnen geleid, zoals u van collega Sinke heeft kunnen horen. Ik verwacht zelfs dat het over een jaar of vijf mogelijk zal zijn om 's morgens te komen voor een DNA-dragerschapstest en 's middags al te horen wat de uitslag is.

Dan moet de patiënt wel tevoren geïnformeerd zijn, en hebben kunnen nadenken, over de potentiële medische en psychosociale gevolgen van dergelijk onderzoek. Dat hoeft echter niet altijd meer op de uitgebreide en zware manier zoals we al meer dan 20 jaar bij onbehandelbare neurologische ziekten gewend zijn en wat lang als paradigma voor verantwoorde presymptomatische counselling gold. Dat dit ook in een 'lightversie' verantwoord kan, hebben wij aangetoond bij de hartziekte hypertrofische cardiomyopathie. In het algemeen blijkt bij dit soort onderzoek steeds opnieuw dat patiënten en familieleden, inclusief kinderen, psychisch veel sterker zijn dan sommige artsen, psychologen en ethici vermoeden. Dat biedt hoop voor de toekomstige omgang van het publiek met de nieuwste generatie technieken, zelfs in de periode dat wij als professionals ook nog niet alle antwoorden weten.

Een nieuwe techniek waar we al dagelijks mee werken, zij het nog zoekend, is het array-CGH onderzoek. Collega Conny van Ravenswaaij is de expert op dit gebied binnen onze sectie. Bij het toepassen van deze techniek lopen we tegen een aantal uitdagingen in de counselling aan die we als goede oefening kunnen gebruiken voordat de volgende next generation technieken in de diagnostiek worden ingevoerd.

Een fictief praktijkvoorbeeld: bij een meisje van 4 jaar dat zich te traag verstandelijk ontwikkelt en klein blijft, wordt array-CGH diagnostiek verricht van haar bloed. Er wordt gezien dat een stukje DNA op chromosoom 5 ontbreekt. Dit geeft duidelijkheid over de oorzaak van haar handicaps. Met dit onderzoek worden echter tegelijkertijd ook andere dingen gezien, waar niet gericht naar gezocht is, maar die ook niet te verdonkeremanen zijn. Dat is de screeningskant van dit onderzoek; je doet in één moeite door onderzoek naar gezondheidsproblemen waar op voorhand helemaal geen verhoogde kans op bestaat, maar die je niet kunt negeren.

Er wordt nu gezien dat dit meisje drager is voor een erfelijke vorm van kanker. Dit heeft niets met haar handicaps te maken, maar zegt wel iets over haar toekomstige gezondheid en de medische maatregelen die nodig zijn om haar gezond te houden.

Is dit een voordeel, en zo ja voor wie eigenlijk? Waarschijnlijk wel, zeker als de ouders van tevoren hierover hebben kunnen nadenken en ze ervoor gekozen hebben dit soort 'bijvangst' te horen te krijgen. Zij kunnen zelf ook drager zijn, evenals familieleden. Het leidt uiteindelijk tot gezondheidswinst, hoewel het natuurlijk ook allerlei psychische en misschien zelfs financiële consequenties kan hebben.

Er zou echter ook gezien kunnen worden dat het meisje drager is van een niet behandelbare erfelijke hersenziekte, zoals de ziekte van Alzheimer. Dat ligt al moeilijker; wilden en mogen de ouders dat weten, ook met het oog op hun eigen gezondheid? Het is een voorspellende test bij een kind en we zijn het er tot nu toe over eens dat we geen diagnostiek willen doen naar dit soort laat beginnende, onbehandelbare ziekten bij kinderen. Maar in dit geval deden we geen bewuste diagnostiek, het kwam 'automatisch' uit de screening!

Daarnaast vinden we ook nog dingen in het DNA van dit meisje die we nu nog niet kunnen verklaren, maar later waarschijnlijk wel. Dit noemen we nu 'ruis': met meteen daarbij de gedachte dat dit in de toekomst heel zinvolle informatie kan zijn. Moet die 'ruis' nu al besproken worden met de ouders, zodat ze hier later op terug kunnen komen, bijvoorbeeld als hun kind bepaalde ziekteverschijnselen krijgt?

Is het eigenlijk nog wel mogelijk hen, voordat het onderzoek verricht wordt, zo voor te lichten en te begeleiden dat ze bewust kunnen kiezen voor de voor hen waarschijnlijk beste optie zonder hun greep op de situatie te verliezen? Of vragen we dan veel te veel van mensen?

Op dit moment weten we de antwoorden nog niet en zullen we, zonder tijd te verliezen, door middel van research en discussie met alle betrokkenen moeten stilstaan bij deze zaken. Binnen het UMCG hebben wij inmiddels een deskundig team samengesteld dat zich met deze nieuwe uitdagingen bezighoudt. Hiervoor wil ik collega's Birnie, Ranchor, Verkerk en Dorscheidt vast hartelijk danken.

De array-CGH techniek wordt vooral toegepast bij aangeboren afwijkingen, sinds kort ook in de zwangerschap, en bij verstandelijke handicaps. Het gaat hierbij niet om enorme aantallen patiënten. De nog nieuwere technieken zoals exoomsequenzen en later van whole genome analyse, waarover collega Sinke

u vertelde, zullen over enige tijd echter ook gebruikt worden bij de diagnostiek naar allerlei veel vaker voorkomende aandoeningen, zoals de eerder besproken erfelijke vormen van kanker, de hartziekten en de neurologische aandoeningen. Ook hierbij zullen we vele varianten vinden waarvan we de betekenis nog niet kennen. Er zal hierbij sprake zijn van enorme schaalvergroting, zoals De Wert en Dondorp ook beschrijven in hun ethische verkenning over het 1000 dollar genoom.

Ook zijn de richtlijnen en normen die we in de loop der tijd hebben ontwikkeld voor verantwoorde DNA-diagnostiek niet meer goed toepasbaar, omdat nu bij dit onderzoek tegelijkertijd sprake kan zijn van screening, zoals ik in mijn voorbeeld van de array-CGH schetste. Voor screening gelden weer andere normen, wetten en praktische voorwaarden.

Het samensmelten van deze verschillende kaders voor het verantwoord aanbieden van diagnostiek in combinatie met screening, vraagt om nieuwe richtlijnen. Hiervoor zijn discussies met alle stakeholders en onderzoek in de praktische situatie nodig. Reden genoeg om juist niet te aarzelen met het invoeren van deze technieken, zodat antwoorden sneller mogelijk zijn.

De schaal zal nog verder toenemen als over wat langere tijd betrouwbaar onderzoek mogelijk wordt bij mensen die willen weten of zij zelf of hun kinderen een verhoogde kans hebben op bepaalde veel voorkomende multifactoriële ziekten als diabetes of een hoge bloeddruk. Deze ziekten komen nog veel vaker voor, zoals u allemaal uit uw omgeving en familie weet. Het kan helpen om te weten of je een verhoogde kans loopt op zo'n ziekte, omdat dan gerichte preventieve maatregelen mogelijk zijn.

Er is recent verkennend onderzoek gedaan naar de mogelijke invloed van zulke diagnostiek: een grote groep Amerikanen werd goedkoop zo'n nog lang niet perfecte risicotest aangeboden en vervolgens werden hun reacties hierop

nagegaan. Deze test liet zien of iemand een iets grotere of juist kleinere kans dan gemiddeld heeft op onder meer diabetes en hoge bloeddruk.

Het goede nieuws is dat 90% van de geteste personen geen psychische schade ondervond van het doen van de test of van de uitslagen. Daarbij moet worden aangetekend dat bijna de helft van de proefpersonen uiteindelijk besloot de goedkope test niet te doen of de uitslagen niet te willen weten. Ook in deze situatie blijken mensen dus weer goed in staat een keus te maken die hen niet in moeilijkheden brengt. Het slechte maar niet onverwachte nieuws is dat niemand tot nu toe zijn levensstijl aan de uitslagen aanpaste, waardoor preventie nog ver weg lijkt.

Ook wilde maar 10% van de proefpersonen na afloop een gesprek met een genetische counselor en opvallend genoeg waren dat niet de mensen met de hoogste risico's of met de psychische schade.

Het is niet makkelijk om in de praktijk evidentie te verzamelen over het nut, oftewel de utiliteit, van dit soort voorspellende genetische tests die nog niet door de verzekeraars vergoed worden. Mensen doen deze tests nu niet via hun arts, maar bestellen deze bijvoorbeeld via internet. Het is momenteel op theoretische gronden wel duidelijk dat deze tests nog niet bruikbaar zijn, maar de kwaliteit zal vast beter worden en dan is meer praktische evaluatie nodig. Dat gaat beter als de tests, in elk geval tijdelijk, wel in de reguliere zorg kunnen worden aangeboden.

Gelukkig worden de DNA-tests naar hoogrisico ziekten als kanker en hartziekten nu wel vergoed, zodat we dit soort evaluatieonderzoek kunnen doen. Omdat we met name bij de erfelijke hartziekten een voorsprong hebben op andere landen, is dit de enige manier om antwoorden te krijgen.

Ik was in dit verband blij met het recente artikel van collega Ligtenberg van CVZ in *Medisch Contact*, die een in Amerika al werkend systeem van evaluatie voorstelde: nieuwe, veelbelovende, technieken kunnen worden ingevoerd in de betaalde zorg, op voorwaarde dat dit meteen gecombineerd wordt met grondige evaluatie, waardoor snel duidelijkheid over de utiliteit komt. Hierna kan bepaald worden of deze nieuwe vormen van diagnostiek en zorg definitief in het pakket komen. Extra subsidiëring via ZonMW kan dit soort praktijkgericht onderzoek verder faciliteren. Ik denk dat dit de juiste manier van samenwerken is waarbij alle partijen gericht zijn op behoud van het goede en verwerpen, of desnoods aan de commercie overlaten, van het minder goede.

Om dit onderzoek te kunnen doen zijn grote, landelijke, databases nodig waarin alle betrokken professionals hun gegevens neerleggen. Financiering hiervan zou een grote versnelling van het verzamelen van evidentie betekenen, want veel gegevens over mutaties, families en follow up van individuele patiënten zijn al wel lokaal aanwezig, dus hoeven alleen nog gecombineerd te worden. Bewaking van de privacy blijft hierbij essentieel.

De VKGN heeft een eerste aanzet gegeven voor nationale samenwerking op dit gebied, die juist in ons land goed mogelijk is zolang de Klinische Genetica nog onder de WBMV valt en dus beperkt blijft tot de acht academische centra en het NKI.

Het is hierbij ook goed om in het achterhoofd te houden dat in 2014 het DNA-familieonderzoek naar familiale hypercholesterolaemie niet langer bevolkingsonderzoek zal zijn maar in de reguliere zorg zal worden belegd. De nu al bestaande nationale database met FH-families kan dan goed ingevoegd worden in de hiervoor genoemde landelijke database van de Klinische Genetica.

De volgende generatie: ontwikkelingen in de prenatale en neonatale diagnostiek

Nog verder in de toekomst zouden de nieuwe technieken zelfs gebruikt kunnen worden in de prenatale diagnostiek, waarbij in een buisje bloed van de zwangere moeder het DNA van haar kind onderzocht kan worden en hierdoor een vlokcentest of vruchtwaterpunctie misschien niet meer nodig zijn. Optimistische eerste publicaties zijn hierover onlangs verschenen. Zonder cynisch te willen zijn, denk ik dat ik in mijn afscheidsrede misschien meer hierover zal kunnen vertellen.

In de tussentijd is het toch ook hier belangrijk te anticiperen op deze ontwikkelingen en bijvoorbeeld na te gaan of vrouwen vertrouwen hebben in deze methode als 'definitieve test'. Zullen zij geloven dat wat in hun eigen bloed gevonden wordt inderdaad iets zegt over de gezondheid van hun kind, of willen zij toch eerst een bevestiging met een punctie, voordat ze kunnen besluiten over behouden of afbreken van de zwangerschap? Een eerste stap is om dit na te gaan bij de te ontwikkelen bloedtest voor de chromosoomafwijkingen.

Voorafgaand aan de zwangerschap willen veel paren weten of zij een verhoogde kans hebben op kinderen met een ernstige erfelijke ziekte. Tot nu toe hadden we als enig antwoord dat we dit pas konden (en mochten) onderzoeken als zo'n ziekte al in de familie voorkwam, wat eigenlijk te laat is. Met de nieuwe DNA-technieken is het mogelijk onderzoek te doen naar dragerschap voor honderden van deze ziekten tegelijk. Als daarbij de aanstaande ouders drager blijken van dezelfde ziekte, waardoor de kans op een kind met die ziekte sterk verhoogd is, kunnen zij hiermee rekening houden. Deze dragerschapstest zou bijvoorbeeld opgenomen kunnen worden in het preconceptieconsult, waarin ook niet-genetische risico's besproken worden.

Na de geboorte, via de hielprik, wordt op dit moment onderzoek gedaan naar ernstige, erfelijke, ziektes die jong beginnen en waarvoor behandeling mogelijk is. Eigenlijk worden met deze test ook al niet-behandelbare ziekten opgespoord, maar de ouders mogen hierover niet geïnformeerd worden. Dit kan tot gevolg hebben dat ouders van een kind met zo'n onbehandelbare ziekte, waar ze dus nog niet van weten, weliswaar na de geboorte enige tijd onbezorgd van hun kind kunnen genieten, maar dan een lang diagnostisch traject ingaan met een kind dat zich niet goed ontwikkelt of ernstig ziek is. En dat terwijl de diagnose al ergens bekend was!

Daarbij komt nog dat een volgend kind een hoog risico op dezelfde ziekte heeft, terwijl de ouders niet tijdig hebben kunnen kiezen om dit te vermijden. Ik vind dit beleid van de overheid onbegrijpelijk en pleit er, niet als enige, voor dat ouders zelf kunnen kiezen over welke, in de jeugd beginnende, aandoeningen bij hun kind ze geïnformeerd worden. Bij introductie van de nieuwe DNA-technieken zal nog meer diagnostiek mogelijk worden en zou hetzelfde moeten gelden.

Stilstaan bij de volgende generatie beroepsbeoefenaren

Hoe moeten we de volgende generatie professionals opleiden in deze achtbaan van ontwikkelingen binnen ons vakgebied, terwijl we zelf het tempo amper kunnen bijbenen?

Voor de huisartsen, overig medisch specialisten en geneeskundestudenten is genetica tot nu toe een klein deel van hun werk en studie. Als de mogelijkheden zich gaan uitbreiden tot DNA-tests bij multifactoriële ziekten, zullen ze echter toenemend te maken krijgen met consumenten die dit soort tests hebben gedaan of willen gaan doen. Dat betekent dat de artsen van morgen nu al

in een vroeg stadium van hun studie moeten kennismaken met de medische, technische en maatschappelijke aspecten van de genetica. Hoe kunnen we dit doen zonder het een 'ver van mijn bed show' te laten zijn?

Een optie: op gerenommeerde universiteiten in Amerika, zoals Stanford en Berkeley, laat men sinds dit studiejaar studenten genetische risicotests bij zichzelf verrichten, zodat ze de medische, psychologische en maatschappelijke aspecten hiervan aan den lijve ondervinden. Studenten worden bijvoorbeeld getest op de snelheid waarmee ze alcohol kunnen verteren, want die verschilt tussen individuen en bevolkingsgroepen. Bij dit ervaringsonderwijs kunnen zeker ethische kanttekeningen gemaakt worden en dat is ook gebeurd, maar het zou in aangepaste vorm een aantrekkelijke manier kunnen zijn om ook onze studenten lijfelijk te betrekken bij de ontwikkelingen in de genetica, bijvoorbeeld in de vorm van keuzeonderwijs.

Onze eigen arts-assistenten zullen nog meer dan nu gebruikelijk is moeten worden opgeleid in het doorgronden van steeds weer nieuwe generaties DNA-technieken, zodat ze een goede intermediair zullen blijven tussen laboratorium, patiënt en collega-artsen. Daarnaast moeten ze, vind ik, uitgebreider worden opgeleid in de principes van gezondheidsvoorlichting- en opvoeding, gericht op preventie. Collega Jan Oosterwijk is zowel onze opleider als voorzitter van het concilium van de VKGN en ik vertrouw hem dit alles graag toe, waarbij ik zelf als zijn plaatsvervanger en als voorzitter van de commissie cursorisch onderwijs ook mijn steentje bij zal dragen.

De opleiding tot genetisch consulent heeft nog steeds geen formele status, dit moet snel veranderen. Het is onacceptabel dat hoogopgeleide en ervaren HBO-ers nu na enkele jaren hun registratie tot bijvoorbeeld verpleegkundige kunnen verliezen, zonder hier een goede nieuwe titel, bij voorkeur professionele mastertitel, voor in de plaats te krijgen. Een landelijk opleidingsplan is

inmiddels ontwikkeld en is dit jaar ingevoerd. Ik hoop dat de inspanningen van de VKGN, gesteund door de VSKG, er snel toe leiden dat deze onwenselijke situatie verleden tijd wordt.

Stilstaan is niet achteruitgaan!

In deze oratie heb ik geprobeerd uiteen te zetten wat de uitdagingen zijn waar we als vakgebied en als sectie Klinische Genetica in het UMCG op dit moment voor staan. Ik ben eind 2009 enthousiast begonnen aan mijn taak als hoogleraar en sectiehoofd en ben het UMCG, in casu de Raad van Betuur, dankbaar voor het aanbod om hier in het hoge noorden op een grote, vooruitstrevende, financieel gezonde en niet te vergeten sfeervolle afdeling Genetica te komen werken. Mijn collega-hoogleraren Richard Sinke en Robert Hofstra, hoogleraar-afdelingshoofd Cisca Wijmenga en manager bedrijfsvoering Hayo Schultink wil ik daarbij complimenteren voor de goede samenwerking binnen ons managementteam.

De onderlinge verbondenheid op de afdeling is groot en de medewerkers zijn deskundig en zeer gemotiveerd. Alle voorwaarden voor verantwoorde innovatie en research naar en implementatie van nieuwe technieken en theorieën, zijn dus aanwezig. Ik ben de medewerkers van mijn sectie, inclusief de medewerkers van Eurocat, dankbaar dat ze met mij durven mee te gaan in de vaart der volkeren zonder daarbij hun goede humeur en loyaliteit te verliezen.

Ondanks het hoge tempo van de ontwikkelingen kunnen we gelukkig ook regelmatig stilstaan bij de verwachte implicaties hiervan voor de patiënt, zonder daarbij snelheid te verliezen. Dat ik hierbij het wetenschappelijk onderzoek naar innovaties in onze praktijkvoering en het onderzoek naar de ethische, juridische, psychosociale en doelmatigheidskanten van de technische ontwikkelingen wil stimuleren en trekken, zal duidelijk zijn geworden.

Alles is anders dan in 1991, behalve de blijvende aandacht voor de empowerment van onze adviesvragers c.q. patiënten, die moeten kunnen blijven profiteren van alle nieuwe technische hoogstandjes en wel steeds zo snel als verantwoord is.

Ik heb gezegd.