

‘Nieuwe medische richtlijn helpt risico’s op ernstige erfelijke aandoeningen al voor de zwangerschap te signaleren’

Voor paren met een op voorhand relatief hoog risico op kinderen met een ernstige erfelijke aandoening is er al enige tijd binnen de medische zorg een test beschikbaar om dit te laten onderzoeken. Deze test is bij veel van deze paren met een kinderwens echter nog onbekend en door hun zorgverleners worden zij nog niet altijd geattendeerd op deze mogelijkheid. Daarom is op 25 juni een nieuwe medische richtlijn Preconceptie Dragerschapsonderzoek voor Hoogrisicogroepen (PDO) verschenen. Doel van deze richtlijn is de toegankelijkheid van deze test te verbeteren, zodat meer van deze paren met samen met hun dokter een goed geïnformeerde keuze kunnen maken.

De richtlijn biedt zorgverleners handvatten om voorafgaand aan de zwangerschap paren te herkennen met meer kans dan gemiddeld om beiden ‘drager’ te zijn van hetzelfde aangedane gen en daardoor een hogere kans te hebben op een kind met een ernstige erfelijke aandoening. Daarnaast geeft de richtlijn aanbevelingen bij het voorlichten over de mogelijkheid tot testen op dergelijk dragerschap voorafgaand aan een zwangerschap. Tevens biedt de richtlijn ondersteuning bij het aanvragen van de meest geschikte test en het gesprek daaromheen, meestal bij de klinische genetica, zodat paren een goed geïnformeerde keuze kunnen maken.

Gelukkig worden in Nederland de meeste kinderen gezond geboren. Circa 1 op 600 kinderen blijkt na de geboorte echter onverwachts een ernstige erfelijke ziekte te hebben waarvan beide ouders drager zijn zonder dat zij dit weten omdat in de families van deze paren de ziekte niet voorkomt. Ieder mens is drager van 7 tot 20 ernstige erfelijke aandoeningen; de meesten zijn zeldzaam. De kans dat beide aanstaande ouders drager zijn van dezelfde ernstige erfelijke ziekte is in de Nederlandse bevolking gemiddeld 1 op 150. Voor deze paren geldt een verhoogd risico van 25% in elke zwangerschap op het krijgen van een kind met de aandoening.

Naast deze gemiddelde risico’s zijn er zogenaamde ‘hoogrisicogroepen’. Voor hen geldt een hoger dan gemiddelde kans om een dragerpaar te zijn vanwege hun geboorteplaats of afkomst, of omdat het een relatie betreft binnen de eigen familie. Als deze paren voorafgaand aan een zwangerschap worden geïnformeerd over hun verhoogde risico en de testmogelijkheid, kunnen zij een weloverwogen beslissing nemen met betrekking tot het krijgen van kinderen. Er zijn verschillende mogelijkheden om die beslissing op te baseren, zoals embryoselectie voorafgaand aan de zwangerschap of testen in de zwangerschap. Ze kunnen ook besluiten af te zien van een zwangerschap, of zich bewust voor te bereiden op de geboorte van een aangedaan kind.

Als de testen en gesprekken binnen de medische zorg plaatsvinden, worden deze door de zorgverzekeraars vergoed (het eigen risico in aanmerking nemend), maar let

wel: op dit moment geldt dit alleen voor deze paren met een verhoogd risico. Met deze richtlijn hopen de partijen ook bij te dragen aan de dialoog over een eventueel toekomstig aanbod van dragerschapsscreening aan alle paren met een kinderwens, ook zonder een vooraf bekend hoger dan gemiddeld risico.

Bekijk de richtlijn in de Richtlijndatabase ([link](#))

De richtlijn is opgesteld in opdracht van de Vereniging Klinische Genetica Nederland met ondersteuning van het Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialisten, in nauwe samenwerking met de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek, de Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen, de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie & Gynaecologie, het Nederlands Huisartsen Genootschap, de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde en de Vereniging van Fertiliteitsartsen. Tevens was de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties VSOP nauw betrokken. Daardoor is nadrukkelijk rekening gehouden met de ervaringen, wensen en het perspectief van zowel zorgverleners als patiënten. De richtlijnontwikkeling werd gefinancierd uit de Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten.

Noot voor de redactie niet voor publicatie.

Voor vragen kunt u contact opnemen met: Vereniging Klinische Genetica Nederland, E. secretariaat@vkgn.org, T. 030-6868769