



**Protestantse
Kerk**

Voorspellende geneeskunde

Medische, ethische en pastorale perspectieven

Oktober 2013

Werkgroep Pastoraat en Gezondheidszorg

Protestantse Kerk in Nederland, 2013

Commissie Voorspellende Geneeskunde: Jeannette van Andel, Theo Boer (auteur), Wim Graafland (auteur) en Eva Ouwehand

Geloof·Hoop·Liefde



Woord vooraf

Wat is waarheid?

Bij het nadenken over het onderwerp ‘voorspellende geneeskunde’ schoot mij een oud boek van de bekende Amsterdamse ziekenhuispredikant J.J. Buskes te binnen: *Waarheid en leugen aan het ziekbed* (Baarn 1964). Binnen tien jaar na verschijnen waren er zeven drukken nodig van dit pleidooi voor waarheid aan het ziekbed. Buskes klaagt over een arts die tegen hem in de gang zegt: deze patiënt geef ik hooguit nog een week. Als Buskes daarna bij de zieke komt, zegt deze opgetogen dat de dokter zojuist met goed nieuws kwam: alles gaat prima! Langzaam besepte men dat artsen misschien moesten leren om de waarheid *niet* te omzeilen.

Vijftig jaar later is dat niet meer zozeer het probleem; de artsen van nu hebben aardig bijgeleerd, kun je zeggen. Ze zijn voor de waarheid. Maar is elke waarheid wel op z'n plaats aan het ziekbed of in de spreekkamer? “U hebt 70% kans dat u over enkele jaren aan die bepaalde ernstige aandoening gaat lijden” – ga je dat vertellen aan je patiënt? Wil je dat weten als (nog niet) patiënt? Immers: 70% kans op wel is 30% kans op niet, om maar één overweging te noemen. En wanneer is een kans eigenlijk groot genoeg om je patiënt ermee lastig te vallen? Mag ik ook verschoond blijven van dergelijke informatie?

Stel, je hebt je auto voor de APK naar de garage gebracht. 's Middags meldt de garagist: “Allemaal pico bello, geen zorgen, alleen hebt u een kans van een op twintig dat binnen drie jaar de stuurinrichting het begeeft, maar wie dan leeft dan zorgt, nietwaar?” Wil je dan nog in die auto rijden, anders dan om hem in te ruilen?

Buskes bespreekt nog een andere kant van de zaak: die van de pastor. Hij vertelt over dominees die vertellen dat het dankzij Jezus met iedereen goed zit in het oordeel straks. Of ze vertellen juist over hoe bar en boos het is in de hel dus ‘gebruik deze genadetijd goed!’ Wij zouden nu misschien de voorbeelden willen aanvullen met paradijselijke vooruitzichten voor wie het martelaarschap willen verwerven. Wat is waarheid? En staan waarheid en troost misschien op gespannen voet met elkaar? Zich houden aan de waarheid, is dat de weg? De waarheid alleen te berde brengen als het uitkomt? De waarheid van de patiënt voor de waarheid laten doorgaan?

Je zult maar dokter of priester of dominee wezen vandaag de dag. Zij zijn niet meer zo voor het voorspellen. Want wat weet je eigenlijk? Artsen komen veel aan de weet. De grote vraag waar het hier om gaat is: wat van die wetenschap deel je wel met degene die voor je zit of ligt, en wat niet?

De samenstellers van deze nota (artsen, een ethicus en een geestelijk verzorger) hebben zich rekenschap gegeven van wat zich vandaag in de medische techniek en ethiek voordoet aan nieuwe mogelijkheden. Ze overwegen mogelijkheden en bedreigingen. Ten dienste van allen die in de kerk met zieken te maken hebben, en met nog-niet-zieken.

Wybe Dijk,

voorzitter Werkgroep Pastoraat en Gezondheidszorg van de Protestantse Kerk in Nederland

Hoofdstuk 1) Inleiding

Een oogarts krijgt een vrouw van twintig jaar oud op zijn spreekuur. Zij ziet plotseling slechter dan normaal. De arts vermoedt een voorbijgaande aandoening aan de oogzenuw, zoals een virale ontsteking, die naar alle waarschijnlijkheid binnen twee weken spontaan verdwijnt. Inderdaad is de betreffende vrouw na twee weken weer symptoomvrij. Wat zij niet weet maar haar dokter wel, is dat een dergelijke aandoening op deze leeftijd in 50% van de gevallen een voorbode is van de ziekte Multiple Sclerose, een ernstige neurologische aandoening die na jaren van achteruitlopende lichaamsfuncties uiteindelijk leidt tot de dood. Het is dus niet zeker dat zij ziek zal worden: 50% kans dat ze deze ziekte niet onder de leden heeft. En ook als zij wel draagster is, zou de vrouw nog jaren symptoomvrij kunnen leven. Bij de één ontwikkelt de ziekte zich immers sneller dan bij de ander.

Moet de arts daarover iets zeggen? Als hij de mogelijkheid van een diagnostische test aan de orde stelt, heeft de vrouw waarschijnlijk begrepen dat er misschien iets ernstigs aan de hand is. Maar diagnostiek verrichten zonder toestemming van een patiënt is ondenkbaar. En als er getest wordt zal de vrouw, ook als haar niets mankeert, tussen de test en de uitslag sowieso in grote onzekerheid verkeren.

En wat als de test positief is? Moet de vrouw blij zijn met die kennis? De één zal lang van tevoren willen weten welke ziekte hem boven het hoofd hangt, bijvoorbeeld om alles uit de nog resterende goede jaren te kunnen halen. Maar een ander zal vanaf dat moment voornamelijk lijden onder die kennis. De vraag is: moet de oogarts nu wel of niet iets zeggen? En zo ja, hoe?

Traditioneel is de taak van de geneeskunde omschreven met behulp van drie termen: genezen, verlichten en troosten (Ambroise Paré, 1510-1590). Vanaf het midden van de 20^e eeuw kwam daar een vierde taak bij: voorkomen. Nu dokters steeds meer ziekten kunnen voorspellen (en langer van tevoren), is het de vraag hoe dat 'voorspellen' zich tot die vier genoemde taken verhoudt. Soms helpt nieuwe kennis om ziekten te genezen, te verlichten en te voorkomen. Het kan ook zijn dat de voorspellende geneeskunde mensen 'troost' in die zin dat ze je geruststelt als ze iets *niet* onder de leden hebben, of je helpt om wel voorbereid de toekomst tegemoet te zien. Iemand kan op basis van een diagnose beslissen om bepaalde dingen naar voren te halen: kinderen krijgen, een sport beoefenen, reizen. Tijdig doorverwijzen door een huisarts bij een lichte verdenking van een tumor kan het verschil uitmaken tussen een 'lang en gelukkig leven' en een vroegtijdige dood. Veel mensen zien de voordelen van een bevolkingsonderzoek dat mensen tijdig attendeert op de aanwezigheid van beginnende tumoren (borst- en baarmoederhalskanker, darmkanker), van tests die waarschuwen voor een te hoog cholesterolpeil en met de praktijk van het maken van röntgenfoto's in de tandheelkunde. *Better be safe than sorry*. Bovendien: baat het niet, het schaadt toch ook niet?

Maar de voorspellende geneeskunde voegt ook leed toe. Wat doe je bij aandoeningen die je wel ziet aankomen maar waar je weinig of niks aan kunt doen? Wie kennis vermeerdert, vermeerdert in dat geval waarschijnlijk vooral smart. Niet alleen zijn sommige ziekten dus niet (of nog niet) te behandelen, maar ook is vaak niet met zekerheid te zeggen of een aanleg tot een ziekte betekent dat iemand ook echt ziek wordt. De voorspellende geneeskunde spreekt vaker in termen van waarschijnlijkheden dan van zekerheden. Hoe verder in de toekomst, hoe groter de onzekerheidsmarges. Een aandoening opsporen die je met vrij grote zekerheid kunt voorspellen en waar ook nog eens een behandeling voor bestaat – daar zal niemand moeite mee hebben. Denk aan de test op het borstkankergeen: de voorspelbaarheid is hoog en de kans op een succesvolle behandeling is bij een tijdig gestelde diagnose aanzienlijk. Maar wat als de kansen kleiner



zijn, de behandelmogelijkheden dito, en de leeftijd waarop een ziekte zich kan gaan openbaren oploopt? Moet je het te horen krijgen als je een kans van 50% hebt op vroegtijdige dementie? 50% is toch geen 100%? Wat als een test kan voorspellen dat er 30% kans is dat je voor je 65^e diabetes mellitus krijgt? Of een kans van 15% dat je voor je 70^e Parkinson zult ontwikkelen? Ergens ligt een grens, maar waar? En zelfs al is iets wel zeker, waarom zou je dat dan willen weten: er is toch ook iets voor te zeggen om zo lang mogelijk je 'onschuld' te bewaren? Als je te horen hebt gekregen dat je over een paar jaar invalide wordt, is je leven vanaf dat moment immers niet hetzelfde meer.

Een andere vraag is wie er recht heeft om kennis te nemen van de resultaten van voorspellende geneeskunde. Je kunt zeggen: dat is alleen de betrokkene zelf. Maar wat als je vermoedt dat iemand de uitslag niet aankan en bijvoorbeeld tot een wanhoopsdaad zou kunnen besluiten? En als je drager blijkt te zijn van een besmettelijke aandoening, hebben dan ook de mensen in je omgeving recht op het vernemen van die kennis, los van je toestemming? En hoe zit het met verder afgelegen 'derden'? Wat als je in het kader van een baanwissel of het afsluiten van een verzekering of hypotheek medisch getest moet worden? In dat geval word je geacht om het niet te verzwijgen als je weet dat je een ernstige aandoeningen onder de leden hebt. Blijk je niet alles te hebben gezegd wat je wist, dan kan in sommige gevallen de overeenkomst nietig worden verklaard.

En dan zijn er vragen rondom de macht die de voorspellende geneeskunde soms krijgt toegedicht. Zij kan veel – maar veel kan ze ook veel niet. Over veel aandoeningen valt weinig of niets te zeggen. Bovendien is een goede uitslag na een grondige medische *check-up* geen garantie dat je niets zal overkomen. Er kan iets over het hoofd zijn gezien, er kunnen zich andere ziekten aandienen. Behalve dat kan het ook gebeuren dat een test een valse positieve uitslag oplevert.

Moraal is een kwestie van samen wijzer worden. Inzichten van mensen met verschillende visies, uit andere disciplines en andere tijden kunnen licht werpen op de genoemde vragen. Dat is ook de reden waarom we in dit document theologie en pastoraat bij de voorspellende geneeskunde betrekken. De grote vragen van het leven hangen samen: de vraag naar onze verantwoordelijkheid om ziekten op te sporen en ze te voorkomen, de vraag naar de waarde en de waardigheid van aangedaan leven, de vraag wat ondraaglijk lijden is, de vraag hoe God bij ons bestaan betrokken is, de vraag hoe we met teleurstellingen en bedreigingen omgaan. Omdat het hier vaak in letterlijke zin om levensvragen gaat is het zinvol om te bekijken of er vanuit Schrift en traditie licht op die vragen valt.

Er is nog een reden om bij de voorspellende geneeskunde stil te staan: we zitten meer in één schuitje dan we ons soms realiseren. De manier waarop de één met tests en testresultaten omgaat zal ook de keuzen van een ander beïnvloeden. Er zullen nieuwe medische en pastorale praktijken ontstaan, geschreven en ongeschreven wetten. Naarmate we er vaker voor kiezen om 'zoveel mogelijk te weten', zal dat laatste bijvoorbeeld meer en meer de norm gaan worden. Door dit document willen we ook aan de maatschappelijke meningsvorming bijdragen.

We beginnen in dit document met een *state of the art* die in de bijlagen nog wordt aangevuld. Waar wordt op dit moment de grootste vooruitgang geboekt bij het in kaart brengen van ziekten en erfelijke aandoeningen? Welke ontwikkelingen zijn te verwachten? Welke slagen moeten er om de arm worden gehouden? Daarna werken we een paar ethische en godsdienstige noties uit die ons kunnen helpen om de juiste vragen te stellen en bij die vragen wellicht ook antwoorden te formuleren. We eindigen dit document met een inventarisatie van de verschillende ethische vragen die de voorspellende geneeskunde oproept. Die vragen kunnen dienen als leidraad bij, bijvoorbeeld, groepsbesprekingen in gemeenten. Die volgorde mag ook zo worden geduid dat het niet de bedoeling is om op alle vragen een antwoord te geven.



Hoofdstuk 2 Wat is voorspellende geneeskunde?

2.1 Inleiding

In de afgelopen eeuw hebben zich ingrijpende veranderingen in de geneeskunde voorgedaan. Dat begint met de visie op het beroep van de arts. Een eeuw geleden keek men anders tegen een dokter aan dan nu: hij (en zelden zij) was uiteindelijk degene die, in het belang van de patiënt, de lijnen uitzette en de beslissingen nam. Niet dat er zoveel te beslissen was: het medische instrumentarium was beperkt en wát er te beslissen was, werd beslecht tegen de achtergrond van de regel 'het leven eerbiedigen, het lijden verlichten'. Er bleef de patiënt weinig anders over dan het oordeel van de arts te eerbiedigen.

In de 21^e eeuw heeft de patiënt zelf, geholpen door de democratisering van de kennis, meer zeggenschap in het proces van beslissen en behandelen. Daarbij is het al lang niet meer alleen een concrete klacht die de patiënt bij de dokter brengt. Vaak is er ook behoefte aan advies op het terrein van preventie en leefstijl of bestaat de wens om gerustgesteld te worden. Zoals een arts het uitdrukt: "Patiënten willen geen test uit interesse in wat ze mankeert. Ze willen vooral weten dat ze iets bepaalds *niet* hebben." Deze behoefte is zozeer gegroeid dat veel artsen hun reserves tegen *check-ups* hebben laten varen en doende zijn om binnen hun eigen klinische setting protocollen te ontwikkelen en te implementeren.

Op het niveau van screening en bevolkingsonderzoek hebben inmiddels veel technieken hun weg naar de zorg gevonden. Het screeningsaanbod zal de komende vijf tot tien jaar naar verwachting verder groeien. Deels zal het gaan om nieuwe vormen van klassiek bevolkingsonderzoek, deels om screening van risicogroepen op het grensgebied van de reguliere zorg en deels om *checks* en zelftests via het private kanaal. De grenzen tussen collectieve preventie en individuele zorg zullen hiermee gaan vervagen.

In deze ontwikkelingen liggen zowel kansen als bedreigingen. De onmiskenbare voordelen van screening wegen niet altijd op tegen de nadelen. Er zijn richtlijnen nodig voor het aanbieden en uitvoeren van preventief medisch onderzoek. De overheid en de Inspectie voor de Volksgezondheid (IGZ) hebben al belangrijke stappen gezet in de richting van de ontwikkeling van zulke richtlijnen.

2.2 Casuïstiek

Casus 1

Bij Coby van de Ven, 43 jaar oud, komt in de familie acute hartdood voor. Verschillende familieleden zijn hieraan overleden. Artsen verklaarden deze onverwachte sterfgevallen als zijnde een gevolg van familiair idiopathisch ventrikelfibrilleren. 'Ventrikelfibrilleren' is een dodelijke ritmestoornis en 'familiair idiopathisch' betekent dat er binnen de familie meerdere personen aan zijn overleden zonder dat er een onderliggende hartziekte als oorzaak is gevonden. Uit wetenschappelijk onderzoek is bekend dat er een erfelijke vorm van de aanleg tot ventrikelfibrilleren bestaat die voortkomt uit dragerschap van een afwijking op chromosoom 7. Met deze kennis als achtergrond besluit Coby, zonder zelf klachten te hebben, om zich samen met haar drie kinderen te laten testen. Uit het onderzoek komt naar voren dat zijzelf en twee van haar kinderen inderdaad dragers zijn van een 'risicohaptype' op chromosoom 7. Het risico op een acute dood als gevolg van ventrikelfibrilleren is dermate hoog dat de hartspecialist adviseert om



preventief een pacemaker (ICD) te laten implanteren. Nu staan zij voor de keuze: willen wij deze ingreep – en daarmee een stukje ‘medicalisering’ – inderdaad ondergaan? Heeft zo’n operatie risico’s? Coby besluit om er behalve met haar huisarts ook met de dominee over te spreken.

Casus 2

Bij Corrie Vrijmoeth, 35 jaar, getrouwd en moeder van drie kinderen, wordt vastgesteld dat zij draagster is van een mutatie op het BRCA-1 gen (BREast CANcer gen 1), een gen dat op chromosoom 17 ligt. Het onderzoek wordt bij haar verricht vanwege het in de familie voorkomen van zowel eierstok- als borstkanker. Bij Corrie is de inschatting dat het risico op de kans op kanker verhoogd is met 60% voor eierstokkanker en 85% voor borstkanker in vergelijking met andere vrouwen. Corrie is een tijd van slag, ook omdat alles op gang is gekomen na het zien van een tv-programma waarin de gevolgen van het overlijden van een jonge moeder voor haar gezin indringend in beeld kwamen. De artsen houden haar de verschillende opties voor. Eén daarvan is om preventief haar eierstokken en/ of haar borsten te laten verwijderen. Corrie kan zich ook jaarlijks preventief laten onderzoeken. Een derde optie, niets doen maar alert blijven op mogelijke signalen van een beginnende tumor, is voor Corrie geen optie. Maar met de meest drastische oplossingen heeft zij ook problemen. Zo vindt zij het preventief laten verwijderen van haar borsten intuïtief een te ingrijpende optie. Bovendien: hoewel de risico’s groter zijn dan bij andere vrouwen is er natuurlijk ook nog de mogelijkheid dat zij de ziekte ook zonder ingrijpen nooit zal krijgen.

Casus 3

Henk Halsema is 41 jaar, directeur-eigenaar van een goed lopend ICT-bedrijf, samenwonend en vader van een tienjarige zoon. Hij komt bij zijn huisarts op het spreekuur met de resultaten van in Duitsland verricht medisch onderzoek. Dat bestond uit een *total body scan* en een uitgebreid bloed- en urineonderzoek. Hij vertelt dat de kosten van dit onderzoek voor een deel door zijn ziektekostenverzekering zijn vergoed. (“Dus waarom doen we dit in Nederland dan niet, dokter?”) In het bijgeleverde Duitstalige rapport wordt melding gemaakt van kleine afwijkingen op de scan en in het bloed die zouden kunnen duiden op een hart-, hersen- en prostaataandoening. Henk wordt geadviseerd om zich te laten onderzoeken door een neuroloog, een cardioloog en een uroloog. Bij uitgebreid vervolgonderzoek (scans, bipten en inspanningsonderzoek) wordt op geen van de genoemde punten iets zorgwekkends aangetroffen. Desondanks blijft Henk Halsema, die gezond leeft en klachtenvrij is, zitten met de vraag of, en zo ja hoe vaak hij een dergelijk onderzoek zou moeten herhalen. De huisarts adviseert hem om de komende jaren maar eens helemaal geen onderzoeken te laten doen, zich te verheugen over zijn gezondheid en zijn gewone, gezonde leefstijl te continueren.

2.3 Definitie en terminologie

Wat is voorspellende geneeskunde? Om te beginnen: het betreft geen apart specialisme maar vormt een *aspect* van andere specialismen, van de gynaecologie tot de gerontologie, en van de klinische genetica tot de huisartsengeneeskunde. Anders dan de klinische geneeskunde die zich bezighoudt met diagnostiek, behandeling en begeleiding van patiënten met klachten, zoekt de voorspellende geneeskunde naar aandoeningen nog voordat er ook maar iets van merkbaar is. Een ander onderscheid is dat van klachtgeoriënteerde versus risicogeoriënteerde



geneeskunde. Bij voorspellende geneeskunde gaat het om gezonde of presymptomatische patiënten: mensen bij wie door middel van medische technologie voorspellingen gedaan worden over kansen op ontwikkeling van ziekten of aandoeningen in de nabije of verre toekomst. Dit heeft overlap met termen als screening en preventief onderzoek. *Screening* is te definiëren als medisch onderzoek bij mensen die geen gezondheidsklachten hebben, gericht op het vinden van ziekte, een erfelijke aanleg voor ziekte, of risicofactoren die de kans op ziekte vergroten. Onder *Preventief Medisch Onderzoek (PMO)* wordt geneeskundig onderzoek verstaan dat, zonder dat sprake is van een gezondheidsklacht of -indicatie, in samenhang met ondersteunende dienstverlening wordt aangeboden met het oog op een *mogelijk* gezondheidsrisico of -probleem. Bij preventieve geneeskunde gaat het om het treffen van maatregelen of voorzieningen om ziekten te voorkomen of om verergering tegen te gaan. Voorbeelden zijn het behandelen van hoge bloeddruk of een verhoogde cholesterolspiegel met als doel een vaatziekte in hart of hersenen te voorkomen, en het toedienen van vaccinaties. Bij preventieve geneeskunde is de context van de ziekte of aandoening vooraf gedefinieerd. Er wordt, met andere woorden, gedoeld op het bereiken van concrete gezondheidswinst. Dat maakt dat dit onderdeel van de geneeskunde goed te integreren valt met de klinische klachtgeoriënteerde geneeskunde. Concluderend kun je stellen dat de begrippen screening, preventief medisch onderzoek, voorspellende geneeskunde en preventieve geneeskunde elkaar overlappen. We zullen straks zien dat er bij screening of preventief medisch onderzoek veel voorlichting om de hoek komt kijken.

Op basis van screening of preventief medisch onderzoek kan soms geprobeerd worden om te voorkomen dat iemand ziek wordt. Te denken is aan de optie van een preventieve borstamputatie bij Corrie Vrijmoeth uit casus 2. Dit zou je weer een vorm van preventieve geneeskunde kunnen noemen. Wellicht kan de term voorspellende geneeskunde in de toekomst de lading krijgen van screenen, voorlichting en het bepalen van gerichte interventies.

2.4 *Internationaal medisch-ethisch en juridisch kader*

Onze houding ten opzichte van voorspellende geneeskunde wordt bepaald door verschillende normatieve bronnen. In dit hoofdstuk gaan wij in op internationale juridische en medisch-professionele criteria, om in de hoofdstukken hierna verder te spreken over ethische, theologische en pastorale noties.

In de jaren zestig van de vorige eeuw zijn voor de World Health Organisation (WHO) door Wilson en Jungner voorwaarden geformuleerd voor verantwoord bevolkingsonderzoek. De op basis van dit kader ontwikkelde richtlijnen laten zich als volgt samenvatten:

- de screening is gericht op een *belangrijk gezondheidsprobleem*;
- *nut*: het moet vaststaan dat vroege opsporing van de desbetreffende ziekte(n) of aandoening(en) of dragerschap kan leiden tot een significante vermindering van de ziektelast of tot andere voor de deelnemers zinvolle uitkomsten;
- *proportionaliteit*: de voordelen wegen op tegen de nadelen;
- *betrouwbaar en valide instrument*: de screeningsmethode is wetenschappelijk onderbouwd en de kwaliteit van het screeningsproces is gewaarborgd;
- *respect voor autonomie*: deelname alleen na een geïnformeerde en vrijwillige keuze; aanbod en uitvoering zijn in overeenstemming met patiënten- en consumentenrechten;



- *doelmatig gebruik van middelen*: de kosten kunnen worden verantwoord in termen van kosteneffectiviteit en rechtvaardigheid.

Kort en goed: bevolkingsonderzoek moet gaan over belangrijke aandoeningen, het moet betrouwbaar zijn en effect sorteren, de nadelen moeten in verhouding staan tot de voordelen, patiënten moeten er toestemming voor geven en het moet niet te veel kosten.

Anders dan wel gedacht heeft screening dikwijls ook nadelen en leidt in de regel niet tot besparingen op de kosten van de gezondheidszorg. Het is niet genoeg dat screening leidt tot vroege opsporing van ziekte of tot informatie over dragerschap of risicofactoren. Niet de testopbrengst als zodanig is het doel van screening maar de daarmee te bereiken gezondheidswinst of eventuele andere voordelen, gezien in combinatie van eventuele nadelen. De kern van het normatieve kader is de eis dat er sprake moet zijn van een gunstige verhouding tussen de voor- en nadelen van de screening voor de deelnemers. Vroege opsporing leidt niet altijd tot een betere prognose. “Er zo vroeg mogelijk bij zijn” kan soms *wel* kwaad: foutpositieve testuitslagen en overdiagnose kunnen leiden tot onnodige onderzoeken en ingrepen, ongerustheid en kosten. Foutnegatieve uitslagen leiden tot onterechte geruststelling.

Belangrijk, en ethisch niet zonder relevantie, is de vraag wat het betekent dat het onderzoek nut moet hebben. Als de ziekte ernstig is en behandelbaar staat het nut buiten kijf. Maar wat als je iets ontdekt waar geen behandeling voor bestaat? In de context van prenatale screening heeft men het criterium van ‘behandelbaarheid’ dusdanig verruimd dat ook zwangerschapsafbreking een ‘voor deelnemers zinvolle handelingsoptie’ kan zijn. Geen behandeling dus, maar abortus provocatus als respons op een geconstateerde aandoening. Maar dat de wet hier ruimte voor laat, neemt niet weg dat hiermee ethische problemen worden opgeroepen. Wat is de waarde van een ongeboren mens? Waarom zou je bij het constateren van een aandoening bij de foetus de zwangerschap beëindigen terwijl bij een kind of volwassene met eenzelfde aandoening levensbeëindiging geen optie is? Ook buiten de context van zwangerschap en voortplanting kan screening worden overwogen op ernstige aandoeningen waarvoor geen effectieve behandeling of preventie bestaat, zoals bij de vroege opsporing van dementie. Hoewel dergelijke screening door veel onderzoekers als prematuur wordt gezien laat het normatieve kader wel ruimte hiervoor. Immers: ook als een ziekte onbehandelbaar is, is het je kunnen voorbereiden op een moeilijke toekomst in zekere zin zinvol te noemen. Zou de patiënt uit de inleiding inderdaad MS onder de leden hebben, dan zou zij met die informatie als basis een keuze voor gezinsvorming of sportieve prestaties naar voren kunnen halen.

Sinds de jaren zestig van de vorige eeuw met aandacht voor autonomie als centrale notie treffen we het begrip *informed consent* (geïnformeerde toestemming) in alle formuleringen van het normatieve kader aan. Deelname aan screening moet vrijwillig zijn en plaatshebben op basis van begrijpelijke informatie. Deze eis geldt zowel voor publiek als privaat aangeboden screening. Met de zelftesten, de getrapte screening en de multiplex screening (voor begrippen zie bijlage 2) wordt dit criterium steeds lastiger. Bij getrapte screening kan de ‘onschuldige’ aard van de eerste stap (bijvoorbeeld PSA-screening die een indicatie geeft van de aanwezigheid van prostaatkanker) het zicht ontnemen op het soms riskante of anderszins ingrijpende karakter van bij een afwijkende uitslag aangeboden vervolgonderzoek. Om het risico van een ‘screeningsval’ (of fuik) te verkleinen, moeten deelnemers al in het prilste begin over eventuele vervolgstappen en implicaties geïnformeerd worden. *Multiplex testing*, het aanbieden van meerdere testen ineen, maakt dit probleem nog complexer en kan leiden tot een overvloed aan informatie. Als antwoord hierop is de *generic consent* voorgesteld, een benadering waarin informatie een meer algemeen en samenvattend karakter heeft. In plaats van voor elk deelonderzoek wordt de patiënt alleen over het proces als



geheel om toestemming gevraagd. De vraag is hoe voorkomen kan worden dat een betrokkene met uitkomsten geconfronteerd wordt die hij of zij niet had willen hebben of aan risico's blootgesteld waar hij of zij niet voor zou hebben gekozen. Naar de haalbaarheid van daadwerkelijk *informed consent* bij *multiplex testing* is nog nauwelijks onderzoek gedaan.

Concluderend kun je stellen dat respect voor autonomie vereist dat zoveel mogelijk wordt voorkomen dat men wordt geconfronteerd met uitkomsten die men niet had willen vernemen. In de praktijk zal het echter slechts beperkt mogelijk zijn daar van tevoren sluitende afspraken over te maken.

Een van de doelen van screening is het bevorderen van autonomie. Dat roept de vraag op of mensen niet vooral zelf moeten kunnen bepalen voor welke condities ze tests kunnen ondergaan. Op dit punt is er een verschil tussen publiek en privaat georganiseerde screenings. Wat publiek georganiseerd is, wordt publiek gefinancierd en zal behalve aan veiligheidseisen ook aan strenge eisen van nut, effect en financierbaarheid moeten voldoen. Maar wat niet in de publieke sfeer aangeboden wordt zal bij voldoende vraag eventueel alsnog in de private sfeer beschikbaar komen. Men is vrij om uit eigen zak aanvullende tests te ondergaan voor wat men van belang vindt. Ook binnen het private aanbod kan natuurlijk niet alles: met name de risico's mogen niet onaanvaardbaar hoog zijn.

Met de schaalvergroting van genoombrede screening van volwassenen, kinderen, pasgeborenen, foetussen en embryo's zullen de bestaande beoordelingskaders onder druk komen te staan. De kernvraag is hoe op een verantwoorde manier om te gaan met *niet* gezochte c.q. verwachte uitkomsten ervan. De grenzen tussen patiëntenzorg, diagnostiek en screening zullen gaan vervagen. Dit geldt ook voor het onderscheid tussen niet-reproductieve screening (d.w.z. met het oog op de eigen gezondheid) en reproductieve screening (d.w.z. met het oog op je nageslacht). Bij niet-reproductieve screening gaat het om gezondheidswinst en wordt een zekere mate van directiviteit niet als een probleem gezien: mensen mogen worden aangesproken op hun verantwoordelijkheid voor hun gezondheid. Bij reproductieve screening ligt het accent vooralsnog op het persoonlijke karakter van voortplantingsbeslissingen en ook op de positie van de professionele non-directiviteit. Daar komt, zoals gezegd, echter ook de vraag bij kijken welke verantwoordelijkheden mensen hebben voor de gezondheid en de beschermwaardigheid van hun nageslacht, met name als al sprake is van beginnend leven, en nog weer sterker wanneer de zwangerschap gevorderd is. Aan de ene kant wordt de drempel lager om je tijdens de zwangerschap te laten testen. NIPT (wat staat voor 'niet invasieve prenatale test') is van zo'n test het nieuwste voorbeeld. Maar met het lager worden van de drempel kan ook de druk zwaarder worden om te laten testen en eventueel, bij het constateren van een ernstige afwijking, de zwangerschap af te breken. Aan de andere kant is er de beschermwaardigheid van ongebooren leven. Hoewel landen op dat punt uiteenlopende normen aanleggen, kan in zijn algemeenheid worden gezegd dat embryo's en foetussen nooit zuiver worden gezien als bezit van de ouders. Er moeten zwaarwegende redenen zijn om beginnend leven te beëindigen.

Te verwachten is dat in de toekomst de discussie zal doorgaan over de wenselijkheid van de te verwachten ontwikkelingen, mede met het doel om te komen tot bijgestelde richtlijnen (vgl. bijlage 3). Aan die discussie zal niet alleen door medici, onderzoeksinstituten en verzekeraars moeten worden deelgenomen maar ook door *stakeholders* in ruimere zin: maatschappelijke organisaties zoals patiënten- en cliëntenorganisaties, ouderenbonden en kerken.



Hoofdstuk 3 Voorspellende geneeskunde in godsdienstig en pastoraal perspectief

3.1 Inleiding

De hier geschetste kaders voor het verrichten van bevolkingsonderzoek en screening zijn vooral formeel en marginaal: zij bepalen het speelveld waarbinnen individuen, staten en organisaties mogen handelen. Over de vraag of we voorspellende geneeskunde met z'n allen eigenlijk wel wensen, en over wat zij met ons doet, spreken zij zich niet uit. In dit hoofdstuk bespreken we een paar kwesties die op de achtergrond van de keuze voor of tegen voorspellende geneeskunde een rol spelen en die voor gelovige mensen van belang kunnen zijn.

3.2 Tussen maakbaarheid en gegevenheid

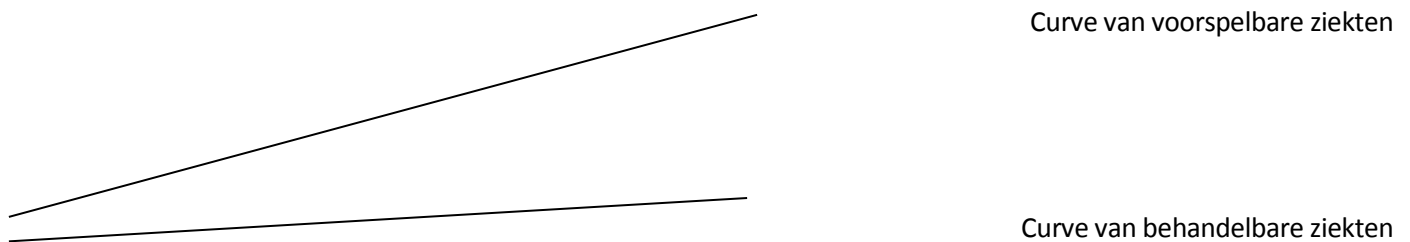
De voorspellende geneeskunde lost problemen op maar roept ook een spanning op. Aan de ene kant is het leven immers een 'project' waarvan wijzelf de auteurs of architecten zijn. Je kiest voor een opleiding, voor een bepaalde burgerlijke staat, besluit om al dan niet te proberen om kinderen te krijgen, beslist over je dagindeling, je kleding en je vrije tijd. De moderne mens, ook de gelovige, is doende met het realiseren van een levensproject. Daarin leer je om te gaan met tegenslagen, probeer je de jou geboden kansen optimaal te benutten, en beperk je zo veel mogelijk ongewenste invloeden van anderen. De Amerikaanse theoloog H. Richard Niebuhr spreekt van *Man the Maker*, de 'doende' mens. In de ethiek en het recht zien we dat overal terugkomen, bijvoorbeeld in de vorm van een zwaarwegend recht om een behandeling te weigeren. Die rechten zijn voor een belangrijk deel 'vrijheidsrechten': niet gehinderd door inmenging van anderen, vrijwaring van gebreken, bedreigingen, ziekten. Er zijn ook 'positieve claimrechten' bij, dat wil zeggen rechten waarbij anderen verplicht zijn om voor ons in touw te komen: onderwijs verzorgen, veiligheid garanderen, zorg verlenen. Maar niet alles is maakbaarheid en autonomie. Mensen hebben ook de behoefte om *niet* te hoeven kiezen en om het leven over zich heen te laten komen: je 'één met de natuur' te voelen, 'met jezelf samenvallen', 'je verzoenen met de omstandigheden'. Niebuhr spreekt in dit verband van *Man the Responder*, de mens die reageert en antwoordt op gegeven situaties. Over je geslacht, je naam, de gemeenschap waarin je ter wereld komt en opgevoed wordt, je huidskleur, je capaciteiten en over de samenstelling van je genenkaart word je van tevoren evenmin geraadpleegd als over het weer. Al nemen mensen afstand tot hun opvoeding, wijzigen ze hun voor- of achternaam, emigreren ze, veranderen ze van godsdienst of levensbeschouwing, bleken ze hun haar of ondergaan ze een geslachtsveranderende operatie, in de regel proberen de meeste mensen toch vooral, alles wegende en soms met pijn en moeite, op een of andere manier de gegevenheden van hun leven voor lief te nemen en *binnen* die gegevenheden uit te groeien tot verantwoordelijke mensen. Deze pool van het mensenbestaan kunnen we samenvatten als 'respect voor gegevenheden'.

Die spanning tussen gegevenheid en maakbaarheid wordt soms overdreven. Immers: zelfs wat wij 'maakbaar' vinden, vindt nog plaats binnen bepaalde gegevenheden. Het leven overkomt je: je hebt er niet om gevraagd en het is de vraag of we überhaupt moeten denken in termen van een 'instemmingsrecht' van de mens met het leven. Dat betekent dat 'levenskunst' niet alleen betekent het zelf nemen van beslissingen maar ook het je verhouden tot gegevenheden. Behalve ethische vragen ('hoe wegen we de risico's af?', 'hoe voorkomen we dwang?') brengt de voorspellende



geneeskunde dus ook existentiële vragen met zich mee: hoever gaat mijn verantwoordelijkheid voor mijn toekomst? Ben ik primair de regisseur van mijn eigen leven of mag ik niet ook het leven nemen zoals het komt?

De conclusie ligt voor de hand dat voorspellende geneeskunde leidt tot nog meer maakbaarheid. Maar behalve dat zij ons inderdaad helpt om ons leven vorm te geven (kennis is macht) maakt zij ons ook bewust van wat wij *niet* in eigen regie hebben. Het aantal te *voorspellen* ziekten is sterk stijgende en ook de curve van te *behandelen* aandoeningen (genezen, preventie, ons tegen de risico's indekken) loopt omhoog. Maar het opvallende is dat de beide curves steeds verder uit elkaar gaan lopen.



Een voorbeeld is de vroege diagnosticering van Multiple Sclerose: je kunt er weliswaar vroeger achter komen dat je het onder de leden hebt, maar genezen laat zich de ziekte (nog) niet. Het is maar één voorbeeld van hoe de kloof tussen wat we *weten* en wat we kunnen *doen*, feitelijk toeneemt. Het is dus niet uitgesloten dat de voorspellende geneeskunde, in plaats van ons *nóg* meer de auteurs van ons eigen levensboek te maken, ons juist op ons gebrek aan mogelijkheden tot zelfbepaling terugwerpt.

Dat laatste houdt risico's maar ook kansen in. Het risico is dat we het hoofd in de schoot leggen en defaitistisch worden: "Het ligt toch allemaal vast, je kunt niet alles weten, ik merk wel als het zover is." Maar we kunnen ook van de nood een deugd maken en leren om de dingen ietwat gelatener te nemen. In dit verband is het zinnig om te wijzen op de aloude verbinding tussen het woord 'patiënt' en het Latijnse woord voor geduld, *patientia*, iets wat in het Engels en in de Romaanse talen nog herkenbaar is. Patiënt-zijn is door de eeuwen heen niet alleen beschouwd als iets onwenselijks maar ook als een kans om te midden van wat je overkomt je waardigheid te behouden. Zeker: gezondheid is een belangrijke waarde en een middel tot voor geluk en waardigheid. Maar dat rechtvaardigt niet de omgekeerde conclusie dat een ziekte of ernstige aandoening geluk en waardigheid onmogelijk maken. Het oude gebed zegt het al: Heer, leer mij iets te doen aan wat ik kan veranderen, leer mij te accepteren wat ik niet kan veranderen en leer mij het verschil tussen beide. De voorspellende geneeskunde zal het gebed om geborgenheid bij en nabijheid van God, en het zoeken naar leiding, actie en berusting niet overbodig maken maar het eerder intensiveren.

3.3 Tussen individualiteit en gemeenschap

Een tweede polariteit is die tussen individualiteit en gemeenschap. Voorzover er in het moderne discours een sterkere nadruk wordt gelegd op maakbaarheid, autonomie en vrijheidsrechten is dit discours tegelijkertijd veelal individualistisch van toon. Dat is vrij logisch: hoe meer nadruk op de gemeenschap (in de zin van gezins- en andere sociale verbanden, maar ook in de zin van tradities), des te meer lijkt er sprake te zijn van het vermogen om bepaalde gegevens te accepteren. Gemeenschapsgerichte samenlevingen zijn vaak traditiebewuster dan individualistische. Een mens die zichzelf aantreft in een gemeenschap en een traditie zal niet snel poneren dat hij het wiel zelf kan uitvinden.



Gemeenschapsgerichte benaderingen zullen in de regel meer nadruk leggen op deugden als solidariteit, gemeenschapszin en zelfopoffering dan individualistische.

Maar ook in een moderne samenleving hangen individuele keuzes samen. Zoals het aanbod de vraag meestal stuurt, zal het beschikbaar komen van tests de keuze van individuen gaan beïnvloeden. Linksom of rechtsom zal er een praktijk van voorspellende geneeskunde gaan ontstaan, hetzij dat die terughoudend is (en dus lijkt op de huidige praktijk), hetzij dat de grenzen in beweging komen. Het is begrijpelijk dat verzekeringsmaatschappijen, naarmate er meer tests beschikbaar komen, inzage in de testresultaten zullen gaan verlangen of bij afwezigheid daarvan zullen aandringen op het (doen) verrichten van tests. Om financiële redenen zal de overheid willen sturen welke tests worden vergoed en welke niet; ook daar gaat een normerende werking van uit. Het is niet denkbeeldig dat patiënten hun dokter zullen aanklagen als zij een ziekte wijten aan het achterhouden van informatie. Een defensieve geneeskunde waarbij artsen méér zullen vertellen dan we met z'n allen eigenlijk willen is het gevolg. We zitten meer in één boot dan we wellicht denken. Het is voor de christelijke gemeente van belang om die mechanismen te onderkennen en er eventueel op in te spelen. Zoals dat vaker in de geschiedenis is geweest (denk aan het pacifisme van de Vroege Kerk, denk aan de visie op bezit en op het huwelijk) is het mogelijk dat kerken in de omgang met voorspellende geneeskunde een ten dele eigen praktijk zullen ontwikkelen. Welke vormen van voorspellende geneeskunde worden aangeboden, en of individuen en groepen van dat aanbod gebruik zullen maken, hangt ook af van objectiveerbare zaken: de ernst van de aandoening, de kans dat de aandoening zich zal gaan voordoen, de termijn waarop de aandoening zich kan voordoen en de behandelbaarheid. Hoe ernstiger de ziekte, hoe groter de voorspelbaarheid, hoe sneller de ziekte zich zal gaan voordoen en hoe groter de kansen op effectieve actie, des te gemakkelijker zullen wij voorspellende geneeskunde accepteren.

Maar of wij de aanwezigheid of kans op een ziekte in de toekomst zullen willen weten, hangt er ook van af hoe wij onszelf zien te midden van de genoemde twee polariteiten. Vanuit een christelijk-ethische visie is er reden om niet een van de polen te benadrukken ten koste van de ander, maar juist het evenwicht te bewaken. Zou de voorspellende geneeskunde leiden tot maatschappelijke dwang, dan is het belangrijk om de waarde van individuele vrijheid en verantwoordelijkheid te benadrukken. En waar de voorspellende geneeskunde vooral een zuiver individuele praktijk lijkt te worden, is het zaak om ons af te vragen aan welk soort samenleving zij bijdraagt, en of die samenleving er nog één is waar de solidariteit met zieken en gehandicapten niet ter discussie staat. En eenzelfde evenwicht is ook nodig bij de polariteit tussen maakbaarheid en gegevenheid. Weliswaar is het goed om zelfstandig en autonoom te zijn, zoals in het kielzog van Luther velen binnen de protestantse traditie hebben benadrukt. Tegelijkertijd mag een mens ook schepsel zijn, de dingen laten gebeuren, rust vinden in de gedachte dat de haren op zijn hoofd zijn geteld, in plaats van dag in dag uit aan de knoppen te willen draaien. Dat brengt ons bij een diepgaand theologische vraag: hoe verhoudt onze verantwoordelijkheid zich tot de overtuiging dat God scheidt, helpt en zorgt?

3.4 *De verhouding tussen goddelijk en menselijk handelen nieuw doordenken?*

In de geschiedenis hebben theologen de term *concursum* gebruikt om een bepaald soort relatie tussen het handelen van de mens en dat van God mee aan te duiden. De gelovige mens kan handelen, bijvoorbeeld door zwanger te worden of, in kerkelijk verband, door het Avondmaal te vieren, en gaat er daarbij vanuit dat tegelijkertijd ook God handelt. Je kunt niet zeggen dat God een deel doet en de mens ook een deel: zo kun je het goddelijk en het menselijk handelen zo niet naast elkaar zetten. Maar je kunt evenmin zeggen dat, omdat God handelt, de mens feitelijk niet meer is dan een marionet. De *concursum* is misschien het beste te beschrijven als de overtuiging dat God besluit om het menselijk handelen belang toe



te kennen. Kenmerkend voor de *concursum* is het feit dat we erkennen dat God voor ons zorgt (God is Schepper, Onderhouder en Verlosser van mens en wereld) niet in mindering komt op onze eigen verantwoordelijkheid. Dat God kan handelen en weldoen door mensenhanden neemt niet weg dat we het daarbij toch óók hebben over menselijke keuzen en mensenhanden.

Tegelijkertijd draagt die visie ook het risico van activisme in zich. Een bekend gezegde luidt: 'God helpt de mensen die zichzelf helpen.' In het kerkelijk diaconaat hoor je wel eens zeggen dat 'God geen andere handen heeft dan onze handen'. Hoewel de ethische portee daarvan, namelijk het afwijzen van berusting, te waarderen is, kleeft er een element van vermetelheid aan. 'God' spellen met een hoofdletter betekent dat we Hem niet opsluiten in menselijk handelen of in antropomorfe taal. Soms kan het nodig zijn om onze verantwoordelijkheid te benadrukken, op andere momenten is er reden om de gegevenheid van het leven te belichten. Bovendien heeft de mens ook behoefte aan momenten en gebieden waar zij zich veilig en geborgen voelt. "Onrustig was mijn hart in mij, totdat het rust vond in God" zei Augustinus. De moderne mens kan zich door de voorspellende geneeskunde ook dusdanig laten opjagen dat hij zich daarmee de kans ontnemt om gewoon schepsel te zijn.

De voorspellende geneeskunde behoort dus allerminst in het verdachtenbankje. Er is geen reden om haar niet dóór te ontwikkelen. Maar een ongekwalficeerde focus op het in kaart brengen van alle gezondheidsrisico's brengt dus ook nadelen met zich mee.

3.5 *Het doel heiligt niet alle middelen*

Een van de kenmerken van het morele denken van de westerse beschaving, dat voor een belangrijk doel is gestoeld op het christendom, is de overtuiging dat het wenselijk en nodig is om grenzen aan te houden. In de theorie van de rechtvaardige oorlog bijvoorbeeld wordt gesteld dat het opzettelijk doden van onschuldige burgers niet mag, evenmin als martelen. Elk van de Tien Geboden heeft zo'n kern van een 'harde' toepassing. Als er al uitzonderingen mogelijk zijn, moeten die worden gemotiveerd. Daarmee wordt de juistheid van de regel bevestigd in plaats van haar te ondergraven. Euthanasie wordt in het Nederlandse strafrecht gerechtvaardigd als uitzondering op een regel, voor echtscheiding kan hetzelfde gezegd worden. De Verlichtingsfilosoof Kant stelt dat het voornaamste morele principe bestaat uit een verbod op het zuiver instrumenteel gebruik van mensen. *Zuiver* instrumenteel gebruik betekent dat de betrokkene dat niet overleeft of er ernstige schade aan overhoudt. Martelen, het gijzelen of doden van onschuldige mensen en risicovolle medische experimenten zijn daar moderne voorbeelden van. Het dienen van een groter goed mag dan nog zo verleidelijk zijn, maar sommige dingen doe je gewoon niet, aldus Kant.

Ook bij voorspellende geneeskunde is het van belang om te bekijken of daarin methoden worden gebruikt of geïmpliceerd waardoor belangrijke morele standaards worden gecompromitteerd. Het kan omwille van de wetenschappelijke betrouwbaarheid van een onderzoek (bijvoorbeeld over de placebo-werking van medicijnen) wenselijk zijn om patiënten niet te informeren. Maar het principe van *informed consent* trekt daar een grens: niet doen. Discussies in 2012 naar aanleiding van de schending van privacy bij het maken van een tv-programma illustreren hoe diepgeworteld de achting voor het medisch beroepsgeheim is. Het is niet uitgesloten dat ook bij de ontwikkeling en toepassing van de voorspellende geneeskunde mensen worden gebruikt op een wijze die niet te rechtvaardigen is. Een belangrijk punt dat in de juridische context al ter sprake kwam, is in hoeverre het beëindigen van een zwangerschap, het creëren en weggooien van embryo's en het voor onderzoek zuiver instrumenteel gebruiken van embryo's en foetussen aanvaardbaar is. In de christelijke traditie bestaan verschillende visies op de waarde van ongeboren leven: is dat vanaf de



conceptie al te beschouwen als een mens of ontwikkelt het zich pas geleidelijk tot een persoon? En in dat laatste geval: waar ligt de grens, het omslagpunt?

Ondanks die verschillen in visie (waarvoor wij verwijzen naar *Mensen in Wording*) is er een brede consensus dat menselijk leven voor de geboorte een grote waarde vertegenwoordigt waar uiterst behoedzaam mee moet worden omgaan. Dat aandoeningen die 'met het leven onverenigbaar' zijn een reden kunnen zijn tot het afbreken van een zwangerschap – het kind heeft een zeer korte levensverwachting en staat niets anders dan lijden te wachten – wordt door velen wel als invoelbaar gezien. Maar levensbeëindiging van een vrucht met een 'milde' aandoening, of levensbeëindiging als niet zeker is dat de ziekte zich zal ontwikkelen, is vanuit die traditie moeilijker te rechtvaardigen. Het is dan ook met name in de prenatale context dat de voorspellende geneeskunde mogelijk tot onwenselijke praktijken voert: wanneer de beschermwaardigheid van een foetus weg zou vallen, zou het beschikbaar komen van gedetailleerde genenkaarten op termijn kunnen leiden tot wat je 'selectie' kunt noemen. Daar is niemand mee gediend: de vrucht zelf uiteraard niet, bestaande mensen met een handicap niet maar ook een samenleving als geheel niet. Een andere vraag die hier aan de orde is, is die naar verantwoording van de kosten. Aan de vaak complexe voorspellende technieken hangt een prijskaartje. Een deel daarvan betaalt zich terug: ziektes worden ontdekt waardoor iemand minder last van de symptomen zal gaan krijgen. Maar het aanbod van voorspellende geneeskunde zal ook een nieuwe vraag creëren. En wie aan de ene ziekte niet sterft omdat die voorspeld en behandeld werd, zal onvermijdelijk andere aandoeningen ontwikkelen waarvan sommige op hun beurt ook voorspeld en behandeld kunnen worden. Vaker dan voorheen zal iemand voordat hij sterft een reeks ernstige aandoeningen achter de rug hebben – en dat veelal op een leeftijd dat men (al lang) niet meer aan het arbeidsproces deelneemt. Het beroep op de gezondheidszorg neemt verder toe – en dat terwijl het aantal ouderen dat een beroep op professionele zorg zal doen sowieso stijgt. Beleidmakers moeten kiezen: meer geld naar de *cure* en dus minder naar de *care*? Het is niet uitgesloten dat technieken om louter financiële redenen niet verder ontwikkeld of aangeschaft moeten worden. De solidariteit van het zorgstelsel kan in het geding komen. En het alternatief is dat degenen die het zich wél kunnen veroorloven, hun tests uit eigen zak betalen. Een tweedeling van de zorg zal het gevolg zijn.

Voorspellende geneeskunde vraagt net als elke techniek om reflectie op de moraal van middelen en gevolgen. Gezondheid en zekerheid zijn belangrijke waarden, maar het is niet gezegd dat ze bij een waardenconflict altijd voorrang moeten krijgen. Sommigen zullen dat een overmatig kritische visie op techniek noemen. Maar het heeft alles te maken met de zelfbeperking die óók kenmerkend is voor een hoogontwikkelde cultuur.



Hoofdstuk 4 Inventarisatie van ethische vragen

We vatten het voorgaande samen. Voorspellende geneeskunde is geen eigen specialisme zoals de oncologie of de psychiatrie dat zijn, noch beperkt zij zich tot preventie, diagnose of behandeling. Zij is veeleer een aspect van een hele reeks van specialismen. In bijna elk daarvan nemen de mogelijkheden toe om vast te stellen dat iemand een aandoening onder de leden heeft of kans loopt er één te ontwikkelen. Vaak wordt die kennis opgedaan met behulp van genetische diagnostiek maar ook meer conventionele vormen van onderzoek (zoals de *total body scan*) kunnen bijdragen aan een inschatting van wat iemand boven het hoofd hangt. Dat voorspellen gebeurt met wisselend succes; niet alleen omdat veel aandoeningen een samenstel van oorzaken hebben maar ook omdat een kans om iets te krijgen niet betekent dat je het ook daadwerkelijk krijgt. En zelfs als je een aandoening wel accuraat kunt voorspellen, is nog niet altijd duidelijk op welke leeftijd dit gaat spelen en in welke mate. Ook is niet op voorhand duidelijk of iemand er misschien niet redelijk gelukkig mee kan leven. Complicerend is ook dat aan een deel van de voorspelde aandoeningen iets kan worden gedaan maar aan andere niet; en als er wél iets aan gedaan kan worden is het nog niet gezegd dat je de ziekte inderdaad wilt weten en dat je er inderdaad iets aan zult willen doen. Bepaalde maatregelen kunnen immers nare bijwerkingen hebben of zeer ingrijpend zijn, zoals een preventieve borstamputatie bij Corrie Vrijmoeth (casus hoofdstuk 2) die draagster is van het borstkankergen. Sommige preventieve maatregelen kunnen voor patiënten of voor de samenleving op termijn te duur zijn.

Mede om al deze redenen is het niet wenselijk om de voorspellende geneeskunde in zijn geheel van een waardenstempel te voorzien. Dat gaat naar beide kanten: voorspellende geneeskunde is noch de doos van Pandora die tegen elke prijs gesloten moet blijven noch de redding van de mensheid. Het kan in het ene geval wenselijk en in het andere geval onwenselijk zijn om je toekomst te willen weten. Wie kennis vermeerdert, vermeerdert geluk én smart. Zonder al die vragen te willen beantwoorden, willen we in het navolgende ten slotte de verschillende vragen inventariseren die zich in de context van de voorspellende geneeskunde kunnen gaan voordoen. We beginnen bij de ethische vragen.

Nut

- Bij welke zwaarte van een mogelijke aandoening en bij welke waarschijnlijkheid dat die gaat optreden kan voorkennis wenselijk zijn?
- Als toegenomen kennis betekent dat we een veelheid van aandoeningen en kansen daarop kunnen voorspellen, hoe kiezen we dan aan welke van die aandoeningen we iets gaan doen? Deze vraag is extra belangrijk gezien het feit dat je waarschijnlijk lang niet alle aandoeningen tegelijk kunt behandelen.
- In hoeverre is het aanvaardbaar om te screenen op aandoeningen waarvoor (nog) geen goede behandelingen zijn?
- Een oud ideaal van epidemiologen was: gezondheid tot het einde van ons leven. Ondanks mogelijke winst van beter voorspellende geneeskunde worden we de laatste decennia niet veel ouder – en de ouderdom komt ook nog eens met gebreken. Zal voorspellende geneeskunde in dat geval niet eerder een hindernis vormen voor het kunnen omgaan met ziekte, afhankelijkheid en sterfelijkheid?



Bekostiging

- Diagnostiek zal, zeker ook omdat er steeds meer technieken bij komen, een dure aangelegenheid blijven. Wie betaalt: de overheid, de verzekeraars, de industrie, de consument?
- Is het wenselijk dat de overheid door middel van prijsregulatie voorspellende geneeskunde stimuleert of juist afremt, net zoals dat elders met accijnzen of subsidies gebeurt?
- Heeft iedereen recht op een gelijk deel aan tests? Of willen we de beschikbaarheid van voorspellende geneeskunde afhankelijk maken van eigen financiële bijdragen?

Verantwoordelijkheid en vrijheid

- Als het de verzekeraar, de overheid of de werkgever is die betaalt, kunnen dezen dan verlangen dat er met de verkregen kennis iets gedaan wordt: dat er therapie wordt ingezet, dat iemand zijn leefwijze aanpast, een functie aanvaardt die beter verenigbaar is met de aandoening die zich ontwikkelt?
- Hoe te voorkomen dat de beschikbaarheid van technologie om aandoeningen te voorkomen, mensen ook dwingt om die technologie te gebruiken en om daar vervolgens consequenties aan te verbinden? Leidt prenataal onderzoek tot keuzedwang? Hoe is te voorkomen dat ouders van gehandicapte kinderen verantwoordelijk worden gehouden voor het bestaan van gehandicapt leven?
- Hoe kan een patiënt aangeven dat hij van een behandeling wenst af te zien of de uitslag van een test niet of slechts ten dele wenst te vernemen? Is 'generic consent' een oplossing?
- Is het eigenlijk wel zo erg dat mensen tot diagnostiek en daaropvolgende preventieve / therapeutische maatregelen worden aangezet c.q. gedwongen? Het dragen van gordels en motorhelmen is toch ook verplicht, roken is toch ook verboden in publieke gelegenheden?
- In hoeverre moet de ontdekte waarheid altijd gezegd worden? Wie bepaalt dat? Wat betekent het te leven met het zwaard van Damocles? Is er een recht om niet te weten?
- Op welke wijze en met welke urgentie moeten zorgprofessionals mensen adviseren?
- Hoeveel moet iemand vertellen bij het afsluiten van een hypotheek of levensverzekering, bij het schrijven van een sollicitatiebrief of het ondergaan van een medische keuring?
- Soms levert genetisch onderzoek kennis op over de gezondheid van derden. Een voorbeeld is dat een erfelijke aandoening wordt ontdekt waar bijvoorbeeld ook iemands broers, zussen of kinderen drager van kunnen zijn. Een ander voorbeeld is dat iemand een ziekte onder de leden heeft waarmee hij zijn partner zou kunnen besmetten. Wat moet de behandelaar aan met dit soort kennis, met name wanneer voorkennis voor deze derden gewin zou zijn, maar de direct betrokkene weigert iets te zeggen? Kan hij later aangeklaagd worden wanneer een 'ontdekte' ziekte zich openbaart?
- Als een mens een aandoening had kunnen voorkomen, kan hij dan voor het daadwerkelijk ontwikkelen ervan verantwoordelijk worden gehouden?

Grenzen

- Zijn er bepaalde zaken die je 'gewoon niet doet'? Voorkomen van een kwaal is een goed, maar tegen welke prijs? Tegen de prijs van het afbreken van een zwangerschap? Tegen de prijs van het verlies van je onbevangingheid? Tegen de prijs van medicalisering van de persoonlijke levenssfeer? Tegen de prijs van een voortdurend op je hoede zijn?

Theologie en antropologie



Protestantse Kerk

- Wat doen de toenemende kennis en behandelmogelijkheden met iemands visie op het leven als iets wat je toevalt? Is de metafoor van het leven als gave in een beheerscultuur nog overeind te houden?
- Wat is de relatie tussen de belijdenis dat God de Schepper, Onderhouder en Verlosser is? Kan Gods hand worden ontdekt in de toenemende vlucht van de medische kennis en kunde? Of oefenen geloofsvoorstellingen juist een temperende invloed uit op de aspiraties van de geneeskunde? Niet alle techniek is toch een zegen? We zien de ontwikkeling van kernwapens toch ook niet als een 'gave'?
- Wat is de relatie tussen menszijn en het drager zijn van een ziekte? Hoort ziekte bij het leven?

Hoofdstuk 5 Pastoraat

Vooruitgang heeft zijn prijs. Technieken schrijden voort en of het nu vijf, tien of vijftig jaar duurt, voorspellingen over onze gezondheid en de ziekten die we zullen gaan krijgen, zullen specifiek en betrouwbaarder worden. We leven in een tijd dat velen deze ontwikkelingen toejuichen. Hoe meer zicht op onze toekomst, hoe beter. Dat maakt ook dat de vraag om preventief onderzoek op dit moment meer en meer gesteld wordt.

Net als alle andere medische vraagstukken met een onmiskenbaar ethisch karakter komt ook de voorspellende geneeskunde de levens van christenen en kerkmensen binnen. “Ik ben nu vijftig jaar, altijd gezond geweest, maar ik denk dat het wel goed is om mij eens te laten checken.” “Wij willen zwanger worden maar lopen gezien onze leeftijd een grotere kans dat ons kind een afwijking heeft” “We lopen beiden tegen de veertig – is het zinvol om een prenatale test te doen?” “Ik kan slecht tegen onzekerheid. Wat vindt u van het 1000-dollar genoom?” Dergelijke vragen komen dagelijks terug in de spreekkamer van een dokter, maar ook in toenemende mate in die van de pastor. De autonomie die we in de afgelopen eeuwen hebben verworven gaat ook betekenen dat we, door anderen of door onszelf en misschien in de toekomst ook door onze kinderen, verantwoordelijk worden gehouden voor de kennis die ons wordt aangereikt, de kennis die we hadden *kunnen* hebben, en voor wat we met die kennis hebben gedaan. We zullen ons moeten voorbereiden op een wereld waarin we enerzijds weten wat we in de toekomst kunnen verwachten en tegelijkertijd moeten beseffen dat soms ons iets plotselings overkomt: een infectie, een ongeluk of een nare gebeurtenis in onze directe omgeving. Niet weten en ‘we zien wel’ wordt misschien een illusie. Dit vergt zowel voor professionals als de patiënt – en patiënt ben je in zekere zin van de wieg tot het graf – een omslag in denken. Onwetende onbezorgdheid wordt steeds moeilijker vol te houden. De vraag is hoe wij om willen en kunnen gaan met een voortdurend bewustzijn van onze mogelijke toekomst.

Waarschijnlijk al sinds mensen over de *condition humaine* kunnen reflecteren is er de ervaring van een spanning: enerzijds vrij en autonoom zijn, anderzijds leven dicht bij de natuur en het gegeven leven accepteren. De voorspellende geneeskunde zal aan dat grondgegeven niets veranderen. De grenzen zullen wel opschuiven: we weten meer, maar nooit alles. En onze mogelijkheden om in te grijpen (te voorkomen, te genezen) houden geen gelijke tred met de toenemende kennis. De ervaring blijft dat gezondheid en een lang leven een gave zijn en redenen voor dankbaarheid. Waar de pastor dus misschien wel het meest afstand van moet nemen, zijn geluiden dat we straks het menselijk leven min of meer ‘onder controle hebben’.

Wij menen dat er vanuit het christelijk pastoraat geen doorslaggevende redenen bestaan om van het aanbod van voorspellende geneeskunde geen gebruik te maken. Theologisch gesproken is er nooit reden geweest om de techniek op voorhand negatief te benaderen. Maar er is evenmin een plicht om ervan gebruik te maken. Alles wat wijst op een maatschappelijk, moreel of godsdienstig verpakte druk in de richting van een plicht om je te laten testen, moet met gezonde scepsis worden gezien. Het blijft een individuele afweging van een mens, in dit geval: de gelovige, waarbij wij menen dat er niet in algemene richtlijnen kan worden gesproken. Een mens kan er voor kiezen en zij kan besluiten om zich niet te laten testen. Voorspellende geneeskunde moet de christelijke vrijheid niet voor de voeten willen lopen.

Wat de pastor kan doen, is dus vooral vragen en doorvragen. Met welke reden legt men een keuze aan de pastor voor? Waar is men meer bezorgd over: over wat men mogelijk mankeert of over het vooruitzicht om steeds meer te weten? Zijn er aanleidingen in de familie- of vriendenkring waardoor iemand angstig is voor wat hem mankeert? Zijn



er reële aanduidingen dat iemand een ziekte onder de leden heeft of spreekt men in termen van een algemeen 'je weet maar nooit'? Wordt er door derden druk uitgeoefend ten faveure van testen? Heeft men twijfels over de eigen (on)gezonde leefwijze? Zijn er twijfels over de zorg en nabijheid van God, hetzij in het geval men zich niet laat testen, hetzij ingeval men dat juist wel laat doen? En hoe verhoudt de betrokkene zich tot het feit dat hij überhaupt menselijk, kwetsbaar en sterfelijk is? Is testen een adequaat antwoord op haar vragen of is pastoraat en voorbede eerder (of in elk geval ook: daarnaast) op zijn plaats? De nadruk ligt dus op het naar boven halen van iemands diepste vragen en hem te helpen, een afweging te maken die dicht aansluit bij zijn eigen geloof en gevoel.

Op twee punten kan de pastor intussen, mits de betrokkene dat ook nadrukkelijk op prijs stelt, wellicht wat meer inhoudelijke inbreng leveren. Ten eerste is er reden om, in lijn van wat we opmerkten over de spanning tussen maakbaarheid en gegevenheid van het leven, relativering aan te brengen als aan de geneeskunde een te grote (voorspellende, heilzame of juist bedreigende) macht wordt toegedicht. Zij is geen concurrent van God en zij is evenmin Gods zaakgelastigde op aarde. Zij is techniek maar ook niet meer dan dat. Zoals God diep moest neerbuigen op de toren van Babel (terwijl de bewoners van Babel dachten dat hij bijna in de hemel reikte), is ook de voorspellende geneeskunde geen opstap naar het goddelijke. Zij is mensenwerk, net als alle techniek en wetenschap, en net als deze ook vatbaar voor misverstanden, te grote pretenties, tunnelvisies en moralisme. De taak van de pastor kan hier een relativerende, ontvullende zijn.

Ten tweede kan de pastor in beeld brengen dat er bij beslissingen in de context van beginnend menselijk leven meer op het spel staat dan alleen ons eigen leven. Ook dat van een 'beginnende ander' is in het geding. Eerdere rapporten vanuit de Protestantse Kerk en haar voorlopers stemmen, ondanks alle voor protestanten kenmerkende pluraliteit, er in overeen dat beginnend menselijk leven met grote achting en respect voor het leven moet worden omgeven. Zogenoemd embryo-verbruikend onderzoek en het beëindigen van een zwangerschap zijn vanuit dat oogpunt niet zonder problemen. Er is in dit verband een onderscheid tussen het voorkomen van een zwangerschap en het afbreken ervan.

Interdisciplinaire samenwerking tussen een pastor en bijvoorbeeld een plaatselijke huisarts zou ertoe kunnen bijdragen dat het nadenken over de voors en tegens van voorspellende geneeskunde noch blijft beperkt tot de artspraktijk, noch tot de spreekkamer van de pastor.



Bijlage 1

Bestaande screeningsprogramma's

Het bestaande overheidsaanbod loopt enerzijds via het Nationaal Programma Bevolkingsonderzoek (NPB) en anderzijds via de gemeenten. Via het NPB (2010) wordt het volgende aangeboden:

- screening op baarmoederhalskanker (vrouwen van 30 tot 60 jaar)
- borstkankerscreening (vrouwen van 50 tot 75 jaar)
- screening op familiale hypercholesterolemie (FH)
- prenatale screening op infectieziekten en erythrocytenimmunisatie (PSIE)
- hielprik bij pasgeborenen (bloedonderzoek op 17 aandoeningen)
- de gehoorscreening bij pasgeborenen

In 2011 besloot Minister Schippers van Volksgezondheid om de screening op dikke darmkanker aan het NPB toe te voegen.

Buiten het NPB om zijn er voor bepaalde risicogroepen screeningprogramma's op TBC en op het terrein van de jeugdgezondheidszorg. In het Basistakenpakket Jeugdgezondheidszorg (BTP) is vastgelegd welke taken de gemeenten op dat gebied moeten uitvoeren, naast vaccinaties, signalering en advisering. Het gaat onder meer om:

- gehoor- en visusscreening,
- bij jongens: vaststelling tijdige indaling testes,
- screening op spraak- en taalstoornissen.

Screening in de context van voortplanting, waaronder de bestaande screening op Downsyndroom en andere ernstige foetale afwijkingen, maakt geen deel uit van het NPB maar wordt deels via het basispakket vergoed. Zwangeren tot 36 jaar moeten de screening op het syndroom van Down zelf betalen (maar niet eventueel vervolgonderzoek), voor oudere zwangeren (vanaf 36 jaar) is die screening opgenomen in het basispakket. Het structureel echoscopisch onderzoek (SEO), dat alle zwangeren rond de 20^e zwangerschapsweek wordt aangeboden, wordt via het basispakket vergoed.

Screening op foetale afwijkingen valt dus buiten het overheidsaanbod. Wel bewaakt de overheid de kwaliteit door de opzet van een landelijk programma voor de organisatorische en kwaliteitsaspecten. Dit is ondergebracht bij het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM. Ook via het basispakket wordt genetisch onderzoek verricht. Dit loopt via de genetische centra in Nederland en wordt alleen op indicatie uitgevoerd.



Bijlage 2

Toekomstige ontwikkelingen

We zullen proberen enkele relevante ontwikkelingen te schetsen in een aantal deels overlappende wetenschapsgebieden.

(1) Het menselijk genoom

Onder 'genoom' verstaan we het geheel van erfelijke eigenschappen die een mens middels DNA-structuren met zich meedraagt. Door middel van nieuwe ontwikkelingen en analysetechnieken komt er snel meer kennis beschikbaar over de structuur en functie van ons genoom – en daarmee over de genetische achtergrond van een toenemend aantal ziekten. Dit kennen we al langer van veelal zeldzame zogenaamde monogene aandoeningen. Dit zijn ziekten met een voorspelbaar overervingpatroon die worden veroorzaakt door een of meerdere mutaties op een enkel gen. Voorbeeld is de ziekte van Huntington, een ernstige, meestal fatale ziekte zonder behandelingsmogelijkheden. Veel frequenter voorkomend zijn multifactoriële aandoeningen zoals hart- en vaatziekten, diabetes, reuma, bepaalde psychiatrische ziekten, dementie en kanker. Van multifactorieel spreken we als sprake is van een complexe interactie van genetische- en omgevingsfactoren. Vaak zijn diverse genetische mutaties in het spel, die waarschijnlijk in combinatie met externe factoren, zoals leefgewoonten, een meer of minder hogere kans op ziekte kunnen geven. Met de ontrafeling van deze interacties is nog maar een begin gemaakt. Er zijn drie mogelijke trends aan te wijzen: nieuwe screening op de aanleg voor monogene aandoeningen, screening op genetische gevoeligheid voor multifactoriële aandoeningen, en de meest uitdagende: het in kaart brengen van iemands hele genoom.

(2) Nieuwe screening op de aanleg voor monogene aandoeningen

Deze trend bouwt voort op bestaande modellen, zoals die van de familiale hypercholesterolemie binnen belaste families. Genoemd kunnen worden: screening op erfelijke ritmestoornissen of erfelijke vormen van kanker. Hoewel geen strikte vorm van monogene overerving wordt een groot deel van het risico bepaald door een enkel gen. Als voorbeeld kan het afwijkend BRCA-gen dienen dat een kans van ca. 80% geeft op het ontstaan van borstkanker. Er zijn mogelijkheden om dragerschap te screenen op het gebied van veel voorkomende recessief overervende aandoeningen, zoals cystische fibrose (taaislijmziekte) en hemoglobinoopathiën, zoals sikkelcelziekte en thalassemie. Kennis hiervan kan reden zijn om, als beide partners drager zijn, plannen om kinderen te krijgen bij te stellen, zoals afzien van (verdere) voortplanting, donorinseminatie, IVF en pre-implantatie genetische diagnostiek.

(3) Screening op genetische gevoeligheid voor multifactoriële aandoeningen

Op dit gebied worden al veel testen commercieel aangeboden, waarbij wetenschappelijke onderbouwing nog in belangrijke mate ontbreekt. Het is te verwachten dat op middellange termijn beter voorspellingen zijn te doen, bijv. op het gebied van diabetes, borstkanker en maculadegeneratie. Zekere uitspraken over het verkrijgen van de ziekte zijn niet te doen, wel bepaalde kansen. Op basis hiervan is het dan mogelijk om passende interventies te bepalen, veelal bestaande uit leefstijladviezen. De vraag is of deze genetische benadering iets toevoegt aan al bestaande strategieën.

(4) 'Duizend dollar genoom'



Naar verwachting zal het binnen enkele jaren mogelijk zijn om de volledige sequentie (drie miljard basenparen) van iemands genoom voor een relatief laag bedrag (duizend dollar) te bepalen. Sequencen is het bepalen van de volgorde van de basenparen waaruit het genoom bestaat. Nadat in 2003 het menselijk genoom nagenoeg volledig werd geïnventariseerd, werd door de Graig Venter Science Foundation een bedrag van 500.000 dollar uitgelooft voor de onderzoeksgroep die het als eerste zou lukken het volledige genoom van een individu voor duizend dollar of minder te sequencen. Naast deze prijs, die inmiddels is verhoogd tot tien miljoen dollar, sponsort de Amerikaanse National Institutes of Health (NIH) deze competitie. In het najaar van 2009 lieten onderzoekers van het Californische bedrijf Complete Genomics weten erin geslaagd te zijn voor ongeveer 5000 dollar het genoom van drie individuen te hebben bepaald. Het belang van goedkope 'whole genome sequencing' ligt in de eerste plaats bij het medisch wetenschappelijk onderzoek. Naarmate de kennis betreffende de bijdrage van genetische variatie aan gezondheid en ziekte door veel vergelijkend onderzoek zal toenemen zal het 'duizend dollar genoom' ook steeds belangrijker gaan worden voor de gezondheidszorg. Sommige commentatoren verwachten dat het over enkele jaren zinvol wordt om van ieder individu het volledige genoom te sequencen en te analyseren. Deze genoombrede screening levert een database op die vervolgens kan worden gebruikt voor op het individu toegesneden 'geneeskunde op maat'. Het nut kan bestaan uit op het eigen gezondheidsrisicoprofiel afgestemde leefstijladviezen, preventie en behandeling, en levert risico-informatie op die van belang is bij beslissingen over voortplanting. Nadelen bestaan uit het verkrijgen van informatie die voor de betrokkene belastend en schadelijk kan zijn. De vraag is niet langer wat we wel, maar wat we niet over onszelf willen weten. Ook ongerustheid gerelateerd aan onduidelijkheid van uitkomsten is belastend en leidt in veel gevallen tot een onnodig beroep op de gezondheidszorg. Zolang niet duidelijk sprake is van een positieve balans tussen voor- en nadelen kan er geen sprake zijn van een verantwoord aanbod van genoombrede screening in de publieke gezondheidszorg. Commerciële aanbieders (zoals 23andme) zullen hier wel een markt in zien. De volgende stap zal een verplaatsing zijn naar genoombrede screening bij pasgeborenen, waarbij in feite de hielprik die op dit moment nog gericht is op preventie en vroegtijdige behandeling van nu 17 gedefinieerde ziektebeelden, vervangen wordt. Ondanks vragen over de ethische aanvaardbaarheid is de tendens om neonatale screening te verbreden zo sterk dat het scenario van genoombrede screening van pasgeborenen moeilijk zal zijn tegen te houden. Een stap verder, inmiddels ook niet denkbeeldig, is het in kaart brengen van het volledige genoom tijdens de zwangerschap, waarbij het in de context komt van prenatale testing gericht op o.a. beslissingen om de zwangerschap al of niet uit te dragen. Hoe breder de test en hoe diverser de mogelijke uitkomsten zijn, hoe lastiger het zal worden om bij de zwangere tot een werkelijk informed consent te komen. Nog een stap verder is de genoombrede screening van embryo's bij een IVF-behandeling: pre-implantatie genetische screening (PGS). De doelstelling van de screening verschuift hiermee naar het selecteren van het embryo dat zal uitgroeien tot een zo goed, of in ieder geval een zo gezond mogelijk kind.

(5) Biomarkers

Biomarkers zijn karakteristieke afwijkingen vastgelegd in DNA, RNA en eiwitten die toe te passen zijn bij het vaststellen van de kans op ziekte, de aard van de ziekte, de therapiekeuze en het verloop daarvan en het vaststellen van erfelijkheid. In die zin is het een overlap met de vorige paragraaf over genoomanalyse die ook gebruik maakt van biomarkers. De term biomarker is betrekkelijk nieuw, maar het meten van allerlei stoffen in bijv. bloed en urine bestaat al veel langer. Een bekend voorbeeld is de PSA-screening bij prostaatkanker. Met de ontwikkelingen in 'genomics and metabolomics' komen mogelijkheden voor screening op multifactoriële aandoeningen dichterbij.

Naar verwachting zal *multiplex testing* op den duur gewoon worden, dat wil zeggen dat lichaamsmateriaal in één run getest wordt op een reeks van aandoeningen. Hierin zit ook een enorme ontwikkeling op het gebied van zelftests.

(6) Beeldvormende technieken

Deze zijn te onderscheiden in structurele en functionele afbeeldingstechnieken. Conventionele structurele radiologie (röntgenfoto, echo, CT en MRI) zijn inmiddels beproefde methoden om organen af te beelden. In bevolkingsonderzoek wordt conventionele radiologie (digitale mammografie) alleen gebruikt bij de vroege opsporing van borstkanker. MRI als instrument hiertoe is in onderzoek. De mogelijkheid nadert dat beeldvormende diagnostiek met behulp van digitale technieken (virtuele CT- of MR- colonoscopie) belastende testen zoals de colonoscopie (kijkonderzoek van de dikke darm) kan vervangen. Beeldvormende technieken kunnen tegenwoordig ook ingezet worden bij de diagnostiek van cardiovasculaire aandoeningen: je kunt de hoeveelheid kalk meten in de wand van bloedvaten zoals die van de kransslagaderen. Over de (total)bodyscan, die door sommige bedrijven buiten Nederland direct aan de consument wordt aangeboden, heeft de Gezondheidsraad zich negatief uitgesproken. Er is geen wetenschappelijk bewijs dat preventief scannen waarde heeft en de negatieve effecten (grote stralingsbelasting, fout-positieve uitslagen, overdiagnose, grote vervolgcosten) zijn dermate groot dat hiervoor in Nederland geen vergunningen zijn afgegeven. In de kliniek worden tegenwoordig ook functionele afbeeldingstechnieken gebruikt zoals de PET- en SPECT-scans. Dit zijn technieken die gebruik maken van de opname van radioactief gemerkte stoffen in weefsels. De toepassing is vooral gericht op de diagnostiek bij tumoren en bij de therapeutische respons. De verwachting is dat deze technieken steeds vroeger ingezet kunnen worden en ook als screeningsinstrument kunnen gaan dienen. Een voorbeeld hiervan is de toepassing bij de risicoprofilering bij dementie. Ontwikkelingen in de nanotechnologie, maar ook in de structurele beeldvorming staan niet stil en zullen leiden tot geavanceerde, digitaal geautomatiseerde beoordeling van screeningsresultaten. Als voorbeeld kan de eerste Pillcam worden genoemd, een camera in de vorm van een pil die zich een weg filmt door ons spijsverteringskanaal.

(7) Vragenlijstonderzoek

Er wordt in toenemende mate zowel bij diagnostiek als screening gebruik gemaakt van vragenlijstonderzoek. Voordelen zijn de geringe kosten en belasting. Deze testen lenen zich ook goed als zelftests. Nadelen zijn de vooralsnog onvoldoende wetenschappelijke onderbouwingen van veel testen en het circuleren van veel testen via internet met een twijfelachtige validiteit. Vooralsnog beperkt dit de bruikbaarheid van vragenlijsten.

(8) Geïntegreerde risicoprofilering

Men spreekt van geïntegreerde risicoprofilering wanneer de uitkomsten van verschillende typen onderzoek gecombineerd worden. Een voorbeeld van zo'n benadering is het lopende onderzoek naar het nut van screening op type 2 diabetes in de regio Rijnmond. Nader wetenschappelijk onderzoek naar de geclaimde meerwaarde is echter noodzakelijk.

(9) Hoge verwachtingen, snelle ontwikkelingen, onzeker klinisch nut

De ontwikkelingen op alle voorgaand genoemde terreinen gaan snel en vinden veelal eerst hun toepassing in de kliniek bij de behandeling van patiënten alvorens te kunnen worden toegepast als screeningsinstrument. De



verwachtingen zijn hooggespannen maar het ontwikkelen van zinvolle en valide nieuwe screeningsmogelijkheden zal nog een lange weg zijn. Dat neemt niet weg dat voor de komende vijf tot tien jaar te verwachten valt dat het screeningsaanbod breder en diverser zal worden.

De Gezondheidsraad denkt aan:

- een toename van het aantal dominant overervende monogame aandoeningen dat in aanmerking komt voor (cascade)screening;
- een toename van het aantal monogame aandoeningen dat in aanmerking komt voor neonatale screening;
- een toename van het aantal monogame aandoeningen dat in aanmerking komt voor preconceptionele dragerschapsscreening bij paren met kinderwens;
- screening op genetische gevoeligheid van veel voorkomende, multifactoriële aandoeningen met testpanels van genetische variaties;
- het in een vroeger stadium opsporen van ziekten met behulp van biomarkers en beeldvormende technieken, al of niet in combinatie;
- uitbreiding van de praktijk om risicogroepen te identificeren en selectief te screenen m.b.v. geïntegreerde risicoprofilering;
- een toenameaanbod van zelftests.



Bijlage 3

Richtlijnontwikkeling

Voor screening of preventief medisch onderzoek dat niet vergunningsplichtig is en niet onder de WBO valt, ontbreekt het aan heldere en eenduidige informatie over welk onderzoek zinvol en veilig is. De Nederlandse overheid vindt dat de vrijheid van de burgers om zelf te beslissen of zij zich willen laten testen voorop staat, maar wil hier randvoorwaarden voor formuleren door ervoor te zorgen dat:

1. het aanbod van screening aan minimale kwaliteitseisen voldoet
2. de informatievoorziening aan burgers wordt verbeterd om zo een goed geïnformeerde keuze voor de burger mogelijk te maken. Deze informatievoorziening omvat het nut, de voor- en nadelen van screening, de interpretatie van de uitslagen en de eventuele gevolgen van een uitslag.

In de beleids- en gedachtenvorming die hierover gaande is, is het uitgangspunt niet een uitbreiding van wetgeving maar een zelfreguleringsstelsel vanuit het veld met een keurings- of certificeringssysteem bij een centrale commissie. Hierbij kan aangesloten worden bij de vele ontwikkelingen die zich reeds in het veld afspelen, het bestaande normatief kader. Nieuw is dat er een permanente commissie wordt geïnstalleerd en het ontwikkelen van een kwaliteitsborgingssysteem. Dit is een enorme klus en vergt de inspanning van vele partijen.

De hoofdlijnen van een dergelijk systeem bestaan uit:

- Professionele aanbieders van screenings moeten uit de richtlijn informatie kunnen halen over screenings die ze wel of niet mogen aanbieden, welke screening wel of niet zinvol is, en aan welke kwaliteitscriteria ze moeten voldoen om de screening op een verantwoorde manier uit te (mogen) voeren.
- De richtlijn zal het kaf van het koren moeten scheiden, wat aanbieders zal stimuleren tot het aanbieden van kwalitatief hoogwaardige en zinvolle screening.
- De beschikbare bewijzen aangaande zinvolle en niet zinvolle screening, evenals de voor- en nadelen daarvan, moeten worden omgezet naar voor de burgers begrijpelijke en volledige informatie.
- Voor zorgverzekeraars kan een richtlijn bijdragen aan het voorkomen van onnodige medicalisering door zinloze of schadelijke screenings, fout-positieve uitslagen, overdiagnose, overbehandeling of mentale schade als gevolg daarvan.

Met het ontwikkelen van een richtlijn en bijbehorende kwaliteitsindicatoren moet tegemoet gekomen worden aan de belangen van zowel de overheid, de burger, de professionele aanbieders als de verzekeraar.



Bijlage 4

Bronnen en dank

Onze dank gaat uit naar Martina Cornel (VU MC) die ons over belangrijke aspecten van het onderwerp inpraatte en aan Henk Henstra en Margreet Hagelstein, eerdere leden van de werkgroep.

Bij het schrijven van deze brochure is dankbaar gebruik gemaakt van de volgende bronnen:

Theo Boer en Cees Dekker, 'I don't want comfort, I want God, I want poetry, I want real danger', in: Theo Boer en Richard Fischer (red.), *Human Enhancement: Scientific, Ethical and Theological Aspects from a European Perspective*. Brussel: Conference of European Churches, 2013, 33-55.

Theo Boer en Stef Groenewoud, [Vroegchristelijke denkers en hedendaagse morele zorgdilemma's](#). Den Haag: ZonMW 2011.

M.C. Cornel, E.M. Bunnik en G. de Wert, 'Van hielprik naar persoonlijke DNA-code? 1. Tien jaar genetische screening in Nederland: een terugblik.' *Tijdschrift voor Gezondheidszorg en Ethiek* 2010; 02:38-43.

E.M. Bunnik, G. de Wert en M.C. Cornel, 'Van hielprik naar persoonlijke DNA-code? 2. De uitdagingen van 2010: een inventarisatie van maatschappelijke en ethische implicaties.' *Tijdschrift voor Gezondheidszorg en Ethiek* 2010; 02: 44-49.

W.J. Dondorp en G.M.W.R. de Wert, *Het 'duizend dollar genoom': een ethische verkenning*. Den Haag: Centrum voor Ethiek en Gezondheid, 2010. publicatienr 2010/15 <http://www.gezondheidsraad.nl/sites/default/files/201015.pdf>.

Gezondheidsraad, *Screening: tussen hoop en hype*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2008; publicatienr 2008/05.

Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO en TUV Rheinland Quality, *Verbeteren van de kwaliteit van Preventief Medisch Onderzoek in Nederland*, 2010.

H. Richard Niebuhr, *The Responsible Self: An Essay in Christian Moral Philosophy*. New York: Harper & Row, 1963.

Verbeteren van de kwaliteit van Preventief Medisch Onderzoek in Nederland. Door: Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO, 2010.

Protestantse Kerk in Nederland, *Mensen in wording. Theologische, ethische en pastorale overwegingen bij nieuwe voortplantingstechnieken en prenataal onderzoek*. Rapport van de commissie 'Biomedische Ethiek' van het Deputaatschap en de Raad voor de Zaken van Kerk en Theologie van de Nederlandse Hervormde Kerk en de Gereformeerde Kerken in Nederland. Utrecht: SoW-kerken, 1991.