

#### LITERATUUR

- 1 Berger JR, Quencer R. Reversible myelopathy with pernicious anemia: clinical/MR correlation. *Neurology* 1991;41:947-8.
- 2 Murata S, Naritomi H, Sawada T. MRI in subacute combined degeneration. *Neuroradiology* 1994;36:408-9.
- 3 Timms SR, Curé JK, Kurent JE. Subacute combined degeneration of the spinal cord: MR findings. *AJNR Am J Neuroradiol* 1993;14:1224-7.
- 4 Larner AJ, Zeman AZJ, Allen CMC, Antoun NM. MRI appearances in subacute combined degeneration of the spinal cord due to vitamin B12 deficiency [letter]. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1997;62:99-100.
- 5 Karacostas D, Artemis N, Bairactaris C, Tsitourides I, Milonas I. Cobalamin deficiency: MRI detection of posterior columns involvement and posttreatment resolution. *J Neuroimaging* 1998;8:171-3.
- 6 Yamada K, Shrier DA, Tanaka H, Numaguchi Y. A case of subacute combined degeneration: MRI findings. *Neuroradiology* 1998;40:398-400.
- 7 Locatelli ER, Laurenro R, Ballard P, Mark AS. MRI in vitamin B12 deficiency myelopathy. *Can J Neurol Sci* 1999;26:60-3.
- 8 Stojavljevic N, Levic Z, Drulovic J, Dragutinovic G. A 44-month clinical-brain MRI follow-up in a patient with B12 deficiency. *Neurology* 1997;49:878-81.
- 9 Marié RM, Le Biez E, Busson Ph, Schaeffer S, Boiteau L, Dupuy B, et al. Nitrous oxide anesthesia-associated myelopathy. *Arch Neurol* 2000;57:380-2.
- 10 Pema PJ, Horak HA, Wyatt RH. Myelopathy caused by nitrous oxide toxicity. *AJNR Am J Neuroradiol* 1998;19:894-6.
- 11 Vishnubhakat SM, Beresford HR. Reversible myeloneuropathy of nitrous oxide abuse: serial electrophysiological studies. *Muscle Nerve* 1991;14:22-6.
- 12 Hemmer B, Glocker FX, Schumacher M, Deutschl G, Lucking CH. Subacute combined degeneration: clinical, electrophysiological, and magnetic resonance imaging findings. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1998;65:822-7.
- 13 Heaton EB, Savage DG, Brust JC, Garrett TJ, Lindenbaum J. Neurologic aspects of cobalamin deficiency. *Medicine (Baltimore)* 1991;70:229-45.

Aanvaard op 15 november 2000

#### Commentaren

### *De toepassing van genetica in de gezondheidszorg; een nota van de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport aan de Tweede Kamer*

N.J.LESCHOT

Op 5 december 2000 stuurde de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport een nota naar de Tweede Kamer met de titel: 'De toepassing van genetica in de gezondheidszorg'.<sup>1</sup> Het is een lijvig document dat 103 pagina's omvat. De minister geeft hierin haar reactie op een aantal eerder ontvangen adviezen van de Gezondheidsraad. Dat zijn het advies inzake in-vitrofertilisatie (1998),<sup>2</sup> het advies inzake DNA-diagnostiek (1998),<sup>3</sup> het advies inzake klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing (1999)<sup>4</sup> en het 'Signalement inzake farmacogenetica' (2000).<sup>5</sup> Aan dit laatste rapport werd al eerder aandacht besteed in het Tijdschrift.<sup>6</sup> Daarnaast wordt in de nota gereageerd op een aantal rapporten van het Rathenau Instituut over voorspellende geneeskunde. De nota verschijnt in een tijd waarin het in alle media gonst van de genetica, nu een eerste voorlopige genenkaart van de mens is gepubliceerd.<sup>7</sup> De goed leesbare nota eindigt met een puntsgewijze standpuntbepaling ten opzichte van de ontvangen aanbevelingen in de genoemde rapporten en een slothoofdstuk met een overzicht van de te nemen maatregelen en beleidsvoorstellen.

#### DE POSITIE VAN DE CONSUMENT/PATIËNT

Na een inleiding over de genetische technologie in de gezondheidszorg en een hoofdstuk over het internationale

beleid, volgt een lang hoofdstuk 4 met als titel: 'De positie van de consument/patiënt: juridische, ethische en maatschappelijke aspecten'. De juridische aspecten overheersen duidelijk, over ethische aspecten wordt vrijwel niets gezegd. Hier en daar lijkt de jurist zelfs in de medische spreekkamer te hebben plaatsgenomen. In de paragraaf over 'Informatie, toestemming en recht op (niet) weten in de directe hulpverleningsrelatie' gaat de nota bijvoorbeeld vrij diep in op de lastige problemen die zich tussen individuele familieleden kunnen voordoen als er erfelijke aandoeningen voorkomen in de familie. Daarbij schetst de nota de situatie van een kleinkind wiens opa aan een erfelijke ziekte is overleden en die zelf in verband met zijn kinderwens graag zekerheid wil over het risico dat hij loopt de erfelijke factoren over te dragen. De ouder die daar genetisch tussen zit, blijkt in het voorbeeld niet over die informatie te willen beschikken. Vervolgens wordt opgemerkt dat 'vanuit gezondheidsrechtelijke optiek gezien het belang van de hulpvrager in een dergelijke situatie prevaleert, ervan uitgaande dat dit, medisch gezien (in de zin van [be]handelingsopties), van voldoende gewicht is'. Daarmee lijkt het recht van de ouder om niet te weten als sneeuw voor de zon verdwenen. Het is opvallend dat in een beleidsnota dergelijke uitspraken worden gedaan. In feite is bij deze problematiek geen situatie hetzelfde en daarom kunnen algemene juridische regels gemakkelijk hun doel voorbijschieten. Van de klinisch geneticus in de medische spreekkamer mag worden verwacht dat hij of zij zeer goed in staat is om bij dit type vragen samen met de adviesvrager tot een werkbare oplossing te komen.

Academisch Medisch Centrum, afd. Klinische Genetica, Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam.  
Prof.dr.N.J.Leschot, klinisch geneticus (n.j.leschot@amc.uva.nl).

In diezelfde paragraaf staat een andere passage, overigens zonder verwijzing, die eenzelfde reactie oproept: 'Ook al is het algemene uitgangspunt dat betrokkene recht heeft op wetenschap van al hetgeen over hem bekend wordt, onverwachte bevindingen uit erfelijkheidsonderzoek die niet van te voren te verwachten waren, worden in principe alleen meegedeeld als die kennis een aanmerkelijk voordeel voor betrokkene betekent.' Ook dit is een opvallende uitspraak, omdat het laatste woord hierover nog lang niet is gezegd. Zo loopt er momenteel in het Academisch Medisch Centrum in Amsterdam een door ZorgOnderzoek Nederland gesteund onderzoek naar de ethische aspecten van onverwachte bevindingen bij prenatale diagnostiek. De indruk bestaat dat het eerdergenoemde 'aanmerkelijk voordeel voor betrokkene' in de tijd gezien, maar ook per persoon, aanmerkelijk kan variëren. Het ware te wensen dat wij voorzichtig zijn met het, zonder onderbouwing, genereren van algemene richtlijnen in beleidsnota's voor dit type vraagstukken.

In de paragraaf 'Psychosociale zorg' wordt teruggegrepen op een uitspraak van de Gezondheidsraad uit 1994 over het belang van psychologische en sociale aspecten van predispositieonderzoek. Inmiddels is er vanuit ons land, maar ook daarbuiten, heel wat onderzoek verricht naar dit onderwerp.<sup>8,9</sup> Natuurlijk kan de begeleiding van adviesvragers in deze situatie altijd verder verbeterd worden, maar het veld heeft intussen niet stilgezeten.

De minister kondigt voorts aan op grond van de evaluatie van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO) met een standpunt te komen over de problematiek van genetisch familieonderzoek. Hopelijk wordt dan definitief de aanbeveling overgenomen van de Gezondheidsraad-commissie WBO om het gebruikelijke familieonderzoek in de klinisch-genetische centra voorlopig niet te vatten onder de wettelijke begrippen 'aanbod' en 'bevolkingsonderzoek'.<sup>10</sup>

#### AANBOD EN ORGANISATIE

In het hoofdstuk over aanbod, organisatie en financiering staat dat de minister voornemens is de complexe genetische diagnostiek en erfelijkheidsadvisering onder de vergunningsplicht van de Wet op de Bijzondere Medische Verrichtingen (WBMV) artikel 2 te houden. Dit is overigens al jaren zo en het werkt in de praktijk erg goed. Alleen de niet-complexe chromosoom- en DNA-diagnostiek van solide tumoren valt daar nu buiten. De minister zegt voor dit onderdeel uit te gaan van zelfregulering. Er zijn in ons land uniforme landelijke indicaties voor erfelijkheidsadvisering en diagnostisch genetisch laboratoriumonderzoek afgesproken met de zorgverzekeraars. Die indicaties zijn overigens niet zo globaal als in de nota wordt gesuggereerd. De overeenkomst waarin ze zijn vastgelegd beslaat zo'n 15 pagina's. Bovendien zegt de minister elders in de nota: 'geen voorstander te zijn van een gedetailleerde regeling van de huidige aanspraken op het terrein van genetische diagnostiek in de wettelijke ziektekostenverzekering'. Over de financiering van de genetische diagnostiek en behandeling wordt in de nota in hoofdstuk 5 opgemerkt dat

'voor het aanbod van zorg als aanspraak in het kader van de sociale ziektekostenverzekering' een aantal criteria van belang is: solidariteit, de mate waarin voorzien kan worden in behandelings- en verzorgingsvoorzieningen die op genetische diagnostiek aansluiten, en aantoonbare effectiviteit en doelmatigheid van diagnostiek en behandeling. Uit de nota wordt alleen impliciet duidelijk dat als aan deze voorwaarden in voldoende mate wordt voldaan, financiering binnen de sociale ziektekostenverzekering zal (blijven) plaatsvinden.

Er is vrij veel aandacht voor het gebruik van materiaal van een patiënt voor laboratoriumonderzoek dat bij de inzending niet was aangevraagd ('nader gebruik lichaamsmateriaal'). Voor dit onderwerp is inmiddels al heel wat voorwerk verricht. De Gezondheidsraad kwam al in 1994 met zijn advies 'Naar goed gebruik' en de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen heeft vorig jaar een code 'Goed gebruik' opgesteld. In feite is de minister nu aan zet. Zij schrijft dan ook: 'Binnenkort zal ik een voorstel van wet aan de Raad van State om advies sturen gericht op de zeggenschap van degene van wie lichaamsmateriaal afkomstig is en op zorgvuldige omgang met het materiaal'.

Tenslotte doet de minister in dit hoofdstuk ook de belangrijke uitspraak 'dat genetisch onderzoek dat kan leiden tot het vaststellen van een belangrijk risico op een ernstige ziekte niet mag plaatsvinden zonder dat een verantwoord na-traject is gegarandeerd'.

#### DE BEROEPSGROEP

Veelvuldig wordt in de beleidsvoornemens de beroepsgroep genoemd. Er moet worden aangenomen dat hiermee de medisch specialisten (klinisch genetici) tezamen met de klinisch moleculair genetici en de klinisch cytogenetici worden bedoeld. Aan hen zal onder meer worden gevraagd een standaard uit te werken voor voorspellend genetisch onderzoek. Ook wordt de beroepsgroep gevraagd richtlijnen te formuleren met betrekking tot de vraag welk onderzoek, gelet op de voordelen voor het kind of de onbekwame meerderjarige, geacht kan worden in diens belang te zijn. Een derde verzoek behelst het opstellen van praktijkregels voor de rechtspositie van kinderen vanaf 16 jaar inzake op hen betrekking hebbende genetische gegevens.

Verder lezen we dat in de nieuwe planningsregeling zal worden opgenomen 'dat er een uniforme landelijke registratie van de gegevens van het klinisch-genetisch onderzoek (bedoeld wordt diagnostiek, N.J.L.) en de erfelijkheidsadvisering en een geprotocolleerde opslag en eventueel nader gebruik van lichaamsmateriaal tot stand komt'. Dit is interessant omdat de verslaglegging over de patiëntenzorgtaken binnen de klinische genetica in ons land al jaren inzichtelijker is dan in menige andere medische activiteit. Zo verschijnen er voor de prenatale diagnostiek gedetailleerde jaarverslagen van de werkgroep Prenatale Diagnostiek over alle verrichte invasieve diagnostiek. Daarin is zelfs te zien in hoeveel situaties de diagnostiek uiteindelijk leidde tot het afbreken van de zwangerschap. De minister herhaalt in dit verband gelukkig een uitspraak uit 1996: 'De praktijk

van de toepassing van de prenatale diagnostiek is zorgvuldig; de beroepsgroep voert een weloverwogen beleid.' Niet genoemd wordt evenwel dat er aangaande prenatale genetische screening voor Down-syndroom een situatie is ontstaan waarin de van kracht zijnde regels niet goed op elkaar zijn afgestemd. Zo is het volgens de WBO thans niet toegestaan om zwangeren een aanbod te doen omtrent een kansbepalende screeningsmethode voor het Down-syndroom, zoals de tripeltest. Tegelijk wordt volgens de Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst (WGBO) van de hulpverlener wel verwacht dat hij/zij zwangeren desgevraagd adequaat kan voorlichten over de beschikbare kansbepalende screeningsmethoden. Beide wetten zijn overigens recentelijk geëvalueerd. In het Tijdschrift werd al aandacht besteed aan de evaluatie van de WGBO.<sup>11 12</sup> Bovendien verscheen er eerder dit jaar een advies van de Gezondheidsraad over prenatale screening.

Voorts wordt vastgesteld dat de betrokken beroepsgroepen werken aan een verantwoord landelijk kwaliteitssysteem voor erfelijkheidsadvisering, DNA- en chromosomenonderzoek. In de nota staat: 'Dit zal door de betrokken beroepsgroepen nader moeten worden uitgewerkt.' Het veld is op dit gebied overigens ook al actief: zo publiceerde de kwaliteitscommissie van het Landelijk Overleg DNA-diagnostiek dit jaar over de kwaliteitscontrole op DNA-diagnostiek bij erfelijke aandoeningen.<sup>13</sup>

Tenslotte wordt het belang benadrukt van onderwijs in 'de toepassing van de genetica in de gezondheidszorg' in na- en bijscholing, bestaande opleidingsprogramma's, vervolgoopleidingen en basisopleiding (in deze volgorde). Daarnaast zullen voorlichting en informatie-uitwisseling nodig zijn over nieuwe regelgeving, protocollering, en medisch-ethische dilemma's tussen beroepsgroepen en patiëntengroeperingen. Kortom, er wordt de komende tijd nogal wat gevraagd van de (kleine) beroepsgroep.

Uit de nota blijkt dat de minister bijna alle ontvangen adviezen op het terrein van de genetica overneemt. Dit is verheugend. De nota schiet hier en daar wat door in de juridische uitwerking. Dat er vanuit het veld al heel wat onderzoek is uitgevoerd of opgezet over de psychosociale gevolgen van presymptomatische genetische diagnostiek, blijft onderbelicht. Bovendien is er wat de organisatie van genetische diagnostiek betreft een actieve zelfregulering binnen de beroepsgroep. Dit moge onder meer blijken uit de gedetailleerde landelijke jaarverslagen van alle verrichte prenatale diagnostiek en de samenwerking binnen het Landelijk Overleg DNA-diagnostiek. De beroepsgroep krijgt er in de nota nog een aantal extra taken bij. Wij hebben echter met deze nota voor de komende jaren een helder beleidskader voor een verantwoorde toepassing van genetica in de gezondheidszorg.

Prof.dr.M.H.Breuning, klinisch geneticus, en dr.D.L.Willems, huisarts-ethicus, leverden commentaar op een eerdere versie van dit artikel.

---

#### ABSTRACT

*The use of genetics in the Dutch healthcare system; a memorandum from the Dutch Minister of Health Welfare and Sport to the Dutch Parliament.* – In the memorandum entitled 'The application of genetics in health care', which was sent to the Dutch Parliament in December 2000, the Minister of Health, Welfare and Sport responded to four proposals she had received from the Health Council of the Netherlands during the previous three years. These proposals included reports on in vitro fertilisation, DNA diagnostics, clinical genetic testing and genetic counselling, and pharmacogenetics. Legal aspects dominate the section on the consumer's/patient's position: detailed legal guidelines are provided for difficult family-related issues in genetic counselling. For genetic counselling and clinical genetic testing, permission from the Minister of Health is still required. Criteria have been provided for the public funding of these activities in the shorter term. Clinical geneticists have been asked to develop guidelines for a number of clinical situations, which include predictive genetic testing and genetic testing in children. Moreover both medical and laboratory professionals have already initiated a number of self-regulatory measures. The Minister has adopted most of the proposals received, which means that for the foreseeable future, there is a clearly regulated framework for the responsible use of genetics within the Dutch healthcare system.

---

#### LITERATUUR

- 1 Borst E. De toepassing van genetica in de gezondheidszorg. Den Haag: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport; 2000.
- 2 Gezondheidsraad. In vitro fertilisatie (IVF): afrondende advisering. Publicatienr 1998/08. Den Haag: Gezondheidsraad; 1998.
- 3 Gezondheidsraad. Commissie DNA-diagnostiek. DNA-diagnostiek. Publicatienr 1998/11. Den Haag: Gezondheidsraad; 1998.
- 4 Gezondheidsraad. Beraadsgroep Genetica. Klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering; nadere advisering voor een nieuwe planningsregeling. Publicatienr 1999/07. Den Haag: Gezondheidsraad; 1999.
- 5 Gezondheidsraad. Signalement inzake farmacogenetica. Publicatienr 2000/19. Den Haag: Gezondheidsraad; 2000.
- 6 Bolhuis PA. Het belang van de farmacogenetica. Ned Tijdschr Geneeskd 2001;145:15-8.
- 7 International Human Genome Sequencing Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome. Nature 2001;409:860-921.
- 8 Bleiker EMA, Aaronson NK, Menko FH, Hahn DEE, Asperen CJ van, Rutgers EJ, et al. Genetic counseling for hereditary cancer: a pilot study on experiences of patients and family members. Patient Educ Couns 1997;32:107-16.
- 9 Dudok de Wit AC, Tibben A, Duivenvoorden HJ, Niermeijer MF, Passchier J, Trijsburg RW. Distress in individuals facing predictive DNA testing for autosomal dominant late-onset disorders: comparing questionnaire results with in-depth interviews. Rotterdam/Leiden Genetics Workgroup. Am J Med Genet 1998;75:62-74.
- 10 Gezondheidsraad. Commissie WBO. Wet bevolkingsonderzoek: de reikwijdte (2). Publicatienr 1996/24. Rijswijk: Gezondheidsraad; 1996.
- 11 Giard RWM. Het evaluatierapport over de Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst (WGBO): subjectief en slecht onderbouwd. Ned Tijdschr Geneeskd 2001;145:512-5.
- 12 Gevers JKM. Evaluatie van de Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst (WGBO). Ned Tijdschr Geneeskd 2001;145:509-12.
- 13 Ouweland AMW van den, Scheffer H. Kwaliteitscontrole op DNA-diagnostiek bij erfelijke aandoeningen. Ned Tijdschr Geneeskd 2001; 145:125-9.

Aanvaard op 23 april 2001