

## Prenatale diagnostiek

Henk Jochemsen

Bij iedere zwangerschap komt bij de ouders wel eens de vraag op of het kindje wel gezond is. Gezondheid is een groot goed, maar is in onze zondige en gebroken wereld geen vanzelfsprekendheid, maar altijd weer teken van Gods goedheid. Zo rond de 4% van alle baby's heeft bij de geboorte een meer of minder ernstige aandoening, die echter niet altijd onmiddellijk duidelijk is. Sommige aanstaande ouders hebben een hoger risico dan anderen op een kind met een aangeboren aandoening.

Met behulp van *prenatale diagnostiek* is het mogelijk reeds voor de geboorte complicaties bij de zwangerschap en een toenemend aantal ziekten en aandoeningen van het ongeboren kind vast te stellen. Met prenatale diagnostiek wordt dus bedoeld: onderzoek bij de menselijke vrucht vóór de geboorte. Dit brengt ook altijd een ingreep mee voor de vrouw, de moeder van dat ongeboren kind. We noemen de voornaamste methoden van prenatale diagnostiek.

### *Technieken*

Het minst ingrijpend voor de moeder is de *echo*. Meestal wordt die gemaakt ter begeleiding van de zwangerschap: hoe groot is de baby, ligt hij goed, hoe ligt de placenta, etc.? Met de moderne echoscopie kunnen ook allerlei aangeboren afwijkingen worden vastgesteld, die soms onverwacht worden gevonden.

Tegenwoordig wordt standaard bij 20 weken zwangerschapsduur een echo aangeboden waarmee men nagaat of het ongeboren kind aandoeningen heeft.

Vanaf de 15e-16e zwangerschapsweek is *vruchtwaterpunctie* mogelijk. Door onderzoek aan het vruchtwater, waarin huidschilfers zitten van het ongeboren kind, kan men een toenemend aantal aandoeningen bij de vrucht vaststellen. De vruchtwaterpunctie brengt een gering extra risico mee op een miskraam (0.5 - 1 %). Soms is vruchtwateronderzoek laat in de zwangerschap gericht op een eventuele behandeling van het kind voor de geboorte (bijvoorbeeld bloedtransfusie bij Rhesus-antagonisme), of onmiddellijk na de geboorte, eventueel na vervroegde, ingeleide baring.

De zogenaamde *vlokkentest* is mogelijk vanaf de 10e-12e zwangerschapsweek. Daarbij wordt via de baarmoederhals of via de buikwand wat weefsel (enkele 'vlokken') van de placenta weggenomen. Onderzoek hiervan kan aangeven of het ongeboren kind een van de aandoeningen heeft waarop men onderzoekt. Het risico dat dit onderzoek een miskraam veroorzaakt, varieert van 1-2%.

### *Kansbepalende screening*

Tot voor ongeveer een jaar werd prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) standaard aangeboden aan zwangere vrouwen van 36 jaar of ouder. Deze testen worden voor hen ook vergoed. De kans dat een kind Down syndroom heeft, stijgt met de leeftijd van de moeder. De grens van 36 jaar is tamelijk willekeurig. De meeste kinderen met DS worden geboren uit moeders jonger dan 36 jaar. Dit vormt de

achtergrond van het feit dat sinds ongeveer een jaar alle zwangere vrouwen geïnformeerd moeten worden op de mogelijkheid van een zogenaamde *kansbepalende screening*. Een dergelijke screening maakt het mogelijk vast te stellen hoe groot de *kans* is dat een ongeboren kind Down Syndroom (DS) heeft of een neuralebuisdefect (spina bifida=open rugje, hydrocephalie =waterhoofdje of anencephalie= afwezigheid van grote hersenen). Er zijn twee mogelijkheden om die kansbepalende screening uit te voeren. Dit is allereerst de nekplooiemeting en in de tweede plaats de zogenoemde triplettest.

Een nekplooiemeting is een echoscopisch onderzoek. Tussen de 11<sup>e</sup> en de 14e week van de zwangerschap is bij elke foetus een klein "schilletje" vocht onder de huid in de nek aanwezig. De breedte van dit schilletje kan met de echo nauwkeurig gemeten worden, tot op 0.1 mm. Doorgaans is deze breedte minder dan 3 mm. Wanneer deze plooi verdikt is, bestaat er een verhoogde kans dat het ongeboren kind een aandoening heeft, met name Down Syndroom.

Bij de triple test worden de concentraties van drie stoffen in het bloed van zwangere vrouwen onderzocht.

Bij beide tests kan aan de hand van de uitslag, in samenhang met de leeftijd van de betreffende vrouw, worden berekend of er een verhoogde kans bestaat dat het ongeboren kind een van de genoemde aandoeningen heeft. Als die kans verhoogd is, dat wil zeggen groter dan 1:250, wordt de vrouw vervolgdagnostiek (vruchtwaterpunctie of vlokcentest) aangeboden waarmee kan worden vastgesteld of de vrucht inderdaad de betreffende aandoening heeft. Dit biedt de vrouw of het paar de mogelijkheid het aangedane kind te laten aborteren, om zo de geboorte ervan te voorkomen.

De genoemde tests zijn veel minder invasief en minder bedreigend dan een vruchtwaterpunctie. Maar als de uitslag is dat er een verhoogd risico is, zullen velen een vervolgdagnostiek willen. Het aanbod van die tests kan dus gemakkelijk als een laagdrempelige opstap gaan fungeren voor prenatale diagnostiek, die bij constatering van een aandoening meestal wordt gevolgd door selectieve abortus.

#### ***Aan wie wordt prenatale diagnostiek aangeboden?***

Niet aan alle zwangere vrouwen wordt een vruchtwaterpunctie of vlokcentest aangeboden. Hier moet een indicatie voor zijn. Er moet een verhoogde kans bestaan dat het kind een aandoening heeft. Dit is vooral het geval in de volgende situaties:

- er komt een erfelijke aandoening voor bij (een van) de ouders of bij familieleden;
- er is eerder een kindje geboren met een (mede) erfelijk bepaalde aandoening;
- de moeder is (in de 18e zwangerschapsweek) 36 jaar of ouder (de kans dat een kind een chromosomale afwijking heeft neemt toe naarmate de moeder ouder is).

In dergelijke gevallen behoort het zelfs tot de verantwoordelijkheid van de arts of verloskundige om op de *mogelijkheid van prenatale diagnostiek* te wijzen. Maar de patiënt hoeft van dit aanbod geen gebruik te maken.

#### ***Prenatale diagnostiek en late zwangerschapsafbreking***

De prenatale diagnostiek (PND) is dus veelal gericht op onderzoek naar aangeboren en/of erfelijke afwijkingen of aandoeningen, waarbij het doorgaans om ernstige ziekten of zwaarwegende gezondheidsproblemen moet gaan. Was aanvankelijk de grens voor het afbreken van de zwangerschap gelegen rond 24 weken, sinds een aantal jaren is deze grens verder opgeschoven en kan er, weliswaar in uitzonderingsituaties, gesproken worden van *late zwangerschapsafbreking*. Dit kan bijvoorbeeld het geval zijn bij chromosomale afwijkingen, structurele aandoeningen als hartafwijkingen of stofwisselingsziekten. Een belangrijke rol bij de afweging de zwangerschap te onderbreken speelt het toekomstperspectief van het kinderleven en als de kwaliteit van dat leven te laag lijkt, zo gaat de gedachtegang, bestaat een medische indicatie tot abortus.

Het lijkt er sterk op dat artsen in de praktijk slechts van de volgende opties uitgaan:

1. door ingrijpen van de medicus wordt het leven van het kind verlengd; allerlei ingrepen worden verricht om het kind te behandelen of, indien dit niet mogelijk is,
2. door ingrijpen van de medicus wordt de zwangerschap beëindigd, op verzoek van de ouders, waarbij het kind in de baarmoeder sterft voordat het geboren wordt.

Een derde mogelijkheid wordt hierbij echter buiten beschouwing gelaten. Deze derde weg kan zeer moeilijk, maar toch begaanbaar zijn en voldoening geven. Dat is de keus om het kind levend ter wereld te laten komen (eventueel na inleiden van de bevalling), het liefdevol te ontvangen, te verzorgen, en een naam te geven. Als het gehandicapte kind daarna overlijdt, heeft deze periode een goede invloed op de rouwverwerking. Het kind heeft dan een plaats gekregen in het leven van de ouders en kan er afscheid van het kind genomen worden.

Medisch-ethisch gezien betekent dit bovendien dat men de volledige beschermwaardigheid van het ongeboren leven onderkent. Wanneer de moeder toch besluit een abortus te ondergaan en zich beroept op een noodsituatie (zoals de Wet Afbreking Zwangerschap verlangt) stopt de bescherming van het leven. Helaas is de notie van noodsituatie *niet* inhoudelijk omschreven en omgrensd in de WAZ. Als de aanstaande moeder aangeeft niet te kunnen leven met de idee een kind met een bepaalde zware afwijking ter wereld te moeten brengen en te verzorgen, dan kan dat voldoende reden zijn voor zwangerschapsafbreking. Het is toch wel opmerkelijk te moeten constateren dat voor aanstaande ouders die een beroep doen op noodsituatie en kiezen voor het afbreken van de zwangerschap medische, psychische en sociale hulp bestaat die moet voldoen aan richtlijnen ten behoeve van goede zorg, terwijl er niets is geregeld voor ouders die zich houden aan de prioriteit van de overheid, namelijk het uitdragen van de zwangerschap. Volgens hulpvragers vinden de behandelaars controle niet eens nodig of slechts op het meest basale niveau van de gezondheidszorg.

### ***Waarom wordt prenatale diagnostiek uitgevoerd?***

Zoals we zagen is de echo meestal en de vruchtwaterpunctie in enkele gevallen gericht op begeleiding van de zwangerschap en soms op het tijdig behandelen van een aandoening bij het ongeboren kind. Maar meestal is geen behandeling mogelijk van een aangeboren aandoening. In verreweg de meeste gevallen worden vruchtwaterpunctie en vlokkentest aangeboden en, als de toekomstige ouders dat willen, uitgevoerd om na te gaan of het kind dat wordt verwacht een bepaalde aandoening heeft. Soms willen de aanstaande ouders dat graag weten om zich te kunnen voorbereiden op de geboorte van een kindje met die aandoening. Maar in de meeste gevallen laten ze het ongeboren kind aborteren om zo de geboorte van een baby met die aandoening te voorkomen. Op de mogelijkheid van een dergelijke selectieve abortus wordt door de hulpverleners ook uitdrukkelijk gewezen. Maar het blijft in principe de keuze van de vrouw.

### ***Prenatale diagnostiek en samenleving***

Medisch-technische mogelijkheden als de *prenatale diagnostiek* zijn geen moreel neutrale middelen die individuele mensen gebruiken om bepaalde doelen te verwerkelijken en waarvan alleen het specifieke gebruik moreel goed of verkeerd is. Technieken vormen de belichaming van een bepaalde visie op wereld, mens en leven, van een levenshouding en een streven. Het gebruik ervan bevordert die visie, die levenshouding en dat streven en beïnvloedt zo de samenleving. En dit des te sterker naarmate de symbolwerking ervan sterker is en het gebruik meer geïstitutionaliseerd. Dit is bij de *prenatale diagnostiek* in vrij hoge mate het geval. Zo bezien is het geïstitutionaliseerde aanbod van prenatale diagnostiek met het oog op de mogelijkheid van selectieve abortus niet slechts een medische techniek om in individuele situaties lijden te voorkomen. Het is tevens uitdrukking van een cultureel bepaalde levenshouding. Een houding die in hoge mate wordt gekenmerkt door een streven naar beheersing van levenskwaliteit en levensomstandigheden. Het streven, lijden door handicaps en aandoeningen te voorkomen, kan hierbij de vorm aannemen van het voorkómen van de geboorte van mensen met zo'n handicap of aandoening.

We kunnen ons afvragen of dat 'voorkómen' niet een negatief oordeel inhoudt over het bestaan van mensen met een dergelijke handicap of aandoening. Zorgvragers en zorgaanbieders van *prenatale diagnostiek* zullen dat met hun handelen niet bedoelen en niet willen. Maar vanuit het perspectief van de mensen die een dergelijke handicap hebben, impliceert die praktijk wel een dergelijk oordeel over hun bestaan. Het is zeer goed denkbaar, dat dit tot een negatieve houding zal leiden ten opzicht van mensen met een handicap en - misschien nog meer - ten opzichte van ouders die de geboorte van een kind met een handicap op die manier niet *willen* voorkomen.

### ***Waarom geen prenatale diagnostiek?***

Niemand hoeft *prenatale diagnostiek* te laten uitvoeren en niemand hoeft te laten aborteren, ook niet nadat een aandoening is vastgesteld. Soms laten zorgverleners merken het maar raar te vinden als men het ongeboren kind niet wil 'laten nakijken', of niet wil laten 'weghalen' als het 'niet goed' is. Maar eigenlijk gaan ze dan al hun boekje te buiten. Soms worden ouders er door hun omgeving op aangekeken als ze bijvoorbeeld een (verstandelijk) gehandicapt kindje hebben gekregen, waarvan men de geboorte door abortus had kunnen voorkomen. Maar gelukkig is het aan de toekomstige ouders daarover te beslissen. Vanuit menselijk gezichtspunt gezien dan. Want vanuit christelijk standpunt gaat het niet maar om een vrije menselijke keuze. Het is namelijk niet aan ons om zo over het leven te beschikken. Uit de Bijbel weten we dat de mens geschapen is door God, in relatie met God. Daarom verdient het leven van iedere mens bescherming (vgl. Gen 1:26-28, Gen. 9:5, 6). Niet om wat die mens in zichzelf is en kan, maar omdat God de Schepper en Eigenaar is, wiens Schepperliefde naar ieder mens uitgaat. De grond voor de beschermwaardigheid van de mens is dus niet zijn gezondheid of vermogens. Daarom vervalt die beschermwaardigheid ook niet als de mens ziek of gehandicapt is. Dit geldt ook voor de mens vóór de geboorte. De geboorte van een kindje met een erfelijke of aangeboren aandoening kan de ouders veel zorgen en verdriet bezorgen en bij erfelijke ziekten kan het soms ook veel lijden voor het kindje zelf meebrengen. We mogen dit niet onderschatten. Dat ouders geweldig opzien tegen het krijgen en opvoeden van een gehandicapt kind, is heel begrijpelijk. Zeker nu de betrokkenheid en de ondersteuning vanuit de samenleving geringer lijkt te worden. Dat selectieve abortus plaatsvindt in onze samenleving is dan ook niet alleen een moreel probleem voor de betreffende ouders, maar ook voor de samenleving. Voor christenen ligt hier de belangrijke taak om, behalve met de mond, ook daadwerkelijk voor de beschermwaardigheid en de zorg voor mensen met een handicap op te komen.

### ***Wat doe ik met een aanbod van prenatale diagnostiek?***

Het belangrijkste is dat u rustig en openhartig spreekt met uw artsen en andere zorgverleners. Wanneer tijdens een zwangerschap een onderzoek naar de baby wordt aangeboden, vraag dan om duidelijke uitleg over de reden van het onderzoek en wat met de uitslag - gunstig of niet - gedaan kan worden. Zoals we zagen kan soms *prenatale diagnostiek* worden gebruikt om vroegtijdig in te grijpen ten gunste van het ongeboren kind. Dan kan *prenatale diagnostiek* zeker verantwoord zijn. Maar als een keuze voor selectieve abortus het enige is wat men kan doen met een ongunstige uitslag - en u wijst die af - dan kunt u (in het algemeen) beter geen *prenatale diagnostiek* laten uitvoeren. Vergeet niet dat de vruchtwaterpunctie en de vlokkentest een klein maar reëel risico op een miskraam meebrengen.

Kinderen krijgen is voor christenen altijd een zaak van gebed, verantwoordelijkheid en vertrouwen. Wanneer sprake is van een, menselijkerwijze gesproken verhoogd risico op een kindje met een aangeboren aandoening, dan zal dat alles nog intenser worden beleefd. De verantwoordelijkheid tegenover elkaar als echtgenoten, jegens een eventueel gehandicapt kind als (weer) een zwangerschap tot stand zou komen en eventueel jegens de kinderen die God al aan onze zorgen heeft toevertrouwd, zullen we eerlijk onder ogen moeten zien. Vertrouwend dat ons leven in Zijn hand is en Hij op het gebed ook vandaag nog wonderen kan doen.

## Is embryoselectie een oplossing?

Henk Jochemsen

Maandag 26 mei heeft Staatssecretaris Bussemaker een brief gestuurd aan de Tweede Kamer waarin ze haar standpunt uiteenzet over toepassingmogelijkheden van PGD.

Twee besluiten staan centraal in deze brief. Allereerst dat de staatsecretaris PGD ook wil gaan toestaan voor erfelijke aanleg die aan de drager een sterk verhoogde kans geeft op kanker gedurende het leven. Het bekendste voorbeeld is borstkanker bij vrouwen.

Het tweede besluit is dat het tot stand doen komen en selecteren van embryo's om een baby geboren te laten worden die als donor kan optreden voor een familielid, wil blijven verbieden.

Dit tweede besluit wordt van harte ondersteund door het PLI en de NPV. Bij het eerste besluit plaatsen wij enkele kritische kanttekeningen.

### *Wat is pre-implantatie genetische diagnostiek?*

Deze techniek maakt gebruik van ivf (reageerbuisbevruchting) - ook al is het paar niet onvruchtbaar. De embryo's in een schaalpje in het laboratorium worden dan genetisch getest om na te gaan of een bepaald embryo drager is van een gendefect dat zal leiden tot een ziekte. Als het embryo dat verkeerde gen blijkt te hebben, wordt het weggegooid en niet ingebracht in de baarmoeder en zal dus ook niet leiden tot *de geboorte* van een baby met die erfelijke aandoening. Deze techniek is dus eigenlijk een vroege vorm van prenatale diagnostiek.

Maar er zijn wensouders die abortus als een zeerbelastende dan wel ethisch niet acceptabele ingreep ervaren, maar die toch de geboorte van een kind met bijvoorbeeld erfelijke aanleg voor borstkanker willen voorkomen door selectie van 'gezonde' embryo's.

Tot nu toe werd in Nederland PGD alleen toegepast bij ernstige erfelijke ziekten waarbij ieder kind van een paar een kans van 25% of 50% had op die ziekte. Het ging voornamelijk, maar niet uitsluitend, om ziekten die al vroeg in het leven van het kind zich zouden manifesteren (Een voorbeeld van een later in het leven optredende ziekte waarop ook onderzocht kon worden, is de ziekte van Huntington). Inmiddels waren in de medische praktijk en op basis daarvan ook in de Tweede Kamer vragen gesteld over een mogelijke toepassing van PGD bij ziekten die later in het leven optreden met een variërende kans. Het gaat dan vooral om vormen van kanker die een sterk erfelijke achtergrond hebben. Het bekendste voorbeeld is wellicht een mede erfelijk bepaalde vorm van borstkanker bij vrouwen (de zgn. BRCA 1 en BRCA 2 genen). Vrouwen met dat gendefect hebben globaal een kans van 60-90 % om in de loop van hun leven borstkanker te ontwikkelen. Als dat te laat wordt ontdekt, kan die kanker tot een vroegtijdige dood lijden. Het kabinet meent dat het verschil met de reeds geaccepteerde praktijk niet rechtvaardigt dat embryo's m.b.v. PGD niet op dit gendefect onderzocht en geselecteerd zouden mogen worden. Gepleit wordt voor een individuele benadering waarin arts en patiënt gezamenlijk vaststellen of de situatie ernstige genoeg is om PGD toe te passen.

Dit besluit roept bij ons ambivalente gevoelens op. Ten eerste kunnen wij het vurige verlangen van a.s. ouders naar een kind dat niet meer die belastende erfelijke aanleg heeft, goed voorstellen. Ten tweede is het nu ook mogelijk om in dergelijk situatie al prenatale diagnostiek toe te passen en een kind met de gevreesde aanleg te laten aborteren. Selectieve abortus is inderdaad erg belastend, maar vooral ethisch problematisch. Maar dat geldt ook voor de PGD, ook al kunnen mensen dat verschillend ervaren. De ivf behandeling is ook belastend en de selectie van embryo's betekent ook het doden van pril mensenleven. We vragen ons af of dat in de voorlichting aan patiënten wel goed duidelijk gemaakt wordt.

De individuele benadering die de staatssecretaris voorstelt, houdt in dat patiënten goed ingelicht worden in hun individuele situatie. Maar betekent dat ook dat voor zover dat mogelijk is of wordt, daarbij ook het individuele risico van een bepaald paar wordt vastgesteld en dat een rol speelt in de counseling en verder behandeling? Betekent dat ook dat als dat risico relatief laag is voor een bepaald stel, dan deze behandeling niet aangeboden of ten minste afgeraden wordt? Of heeft die individuele benadering alle betrekking op de persoonlijke beleving van het stel dat met een verzoek om PGD komt?

Toch begeven we ons, met het toestaan van PGD bij variabele genetische risico's op in principe behandelbare aandoeningen, op een verkeerde weg. Tot nu toe ging het om met zekerheid optredende ernstige erfelijke ziekten (al verschilt de ernst van de symptomen per patiënt) die onbehandelbaar zijn. De voorgestelde verruiming staat embryoselectie toe op gendefecten die met een bepaalde variërende kans tot een ziekte leiden, die behandelbaar is, mits die tijdig wordt ontdekt of preventief wordt ingegrepen (amputeren van de borsten, uiteraard wel een hele belastende ingreep). Met deze verruiming komt de selectie vóór de geboorte op een aantal punten op een glijdende schaal. De ernst van de aandoening, de hoogte van de kans erop en de belasting van de behandeling komen in de sfeer van de individuele beleving en beoordeling terecht. Dat ouders zoeken naar wat goed is voor hun kind zal waar zijn. Maar is het doden van een kind-in-wording echt het goede voor een kind dat een genetisch risico draagt? Hoe ernstig moet de ziekte en hoe zwaar de behandeling zijn en hoe groot de kans erop om embryoselectie te rechtvaardigen? Ook bij consciëntieuze counseling van de patiënten - en daar gaan we vanuit - komt de beoordeling van de kwaliteit van leven van een pril mensenleven die men nodig acht om dat leven geboren te laten worden, nog verder in de sfeer van afwegingen van voorkeuren waar het ons inziens principieel niet thuis hoort.

#### ***Baby als donor***

De PGD kan behalve voor selectie van gezonde embryo's en baby's ook gebruikt worden om te testen op andere erfelijke informatie. Op die manier kan men embryo's selecteren die bepaalde *gewenste genen* hebben. Waar gaat het nu precies om?

Ouders hebben soms een kind met een hele ernstige aandoening, bijvoorbeeld een ernstige bloedziekte. Die is soms heel moeilijk of niet behandelbaar, behalve met bepaalde cellen van een goede donor. Dit kan heel goed een broer of zus van het zieke kind zijn. En als het zieke kind nog geen geschikte broer of zus heeft, kunnen zijn ouders besluiten te trachten nog een kind te krijgen. Als dat kindje dan geboren wordt, zou het kunnen dienen als donor voor zijn zieke broer of zus. Soms kunnen bepaalde cellen gebruikt worden die afkomstig zijn uit navelstrengbloed. Soms worden cellen uit het beenmerg van de pasgeboren baby gedoneerd. Dat vereist bij die baby wel een op zichzelf onaangename ingreep. Hoe dan ook, die cellen van de donorbaby moeten wel 'passen' bij het zieke broertje of zusje dat die cellen nodig heeft ter behandeling van zijn of haar ziekte. En om te zorgen dat dat het geval is, brengt men via de reageerbuisbevruchting een flink aantal embryo's tot stand. Vervolgens gaat men met behulp van de pre-implantatie genetische diagnostiek na welk embryo 'genetisch' past bij het zieke kind zodat de donorcellen niet afgestoten worden. Dus embryo's in het schaalpje worden onderzocht of ze qua weefseltype wel passen bij het broertje of zusje, zodat er hopelijk ten minste één is die na geboorte als donor kan dienen. Embryo's die in dit opzicht niet de gewenste genen hebben, worden weggegooid.

Het is duidelijk dat hier in ethisch opzicht meerdere problemen spelen.