

WAT WILLEN WE MET PRENATAAL ONDERZOEK?

Promovendus Myra van Zwieten bepleit fundamentele discussie

In het leven van de moderne mens valt steeds meer te kiezen. Dat is prettig, maar het kan ook verwarrend zijn. Vooral wanneer een keuze is omgeven door onduidelijkheid, leidt dit tot veel getob. Onderzoekster Myra van Zwieten kan daarover meepraten. De afgelopen vijf jaar was de cultuurpsychologe regelmatig te vinden op de afdeling klinische genetica van het AMC. Daar leerde ze dat prenatale diagnostiek ‘een lastig werkveld bij uitstek’ is. Immers, bij de speurtocht naar ernstige defecten zoals trisomie 21, die leidt tot het syndroom van Down, of trisomie 13 en 18 – veroorzakers van het syndroom van Turner of Klinefelter – komen ook andere chromosoomdefecten aan het licht. Daarvan zijn de gevolgen niet altijd duidelijk. De keuze tussen al dan niet afbreken van de zwangerschap wordt zo een duivels dilemma. ‘Met de huidige technieken – vlokkentest en vruchtwaterpunctie – moet je om een afwijking te vinden alle chromosomen in kaart brengen,’ doceert van Zwieten. ‘Dat betekent dat je ook andere afwijkingen vindt, waarnaar je niet op zoek bent. Dat plaatst ouders voor lastige keuzes. Sinds kort zijn er

nieuwe testen mogelijk, waarbij je heel gericht kunt zoeken naar ernstige afwijkingen. Onverwachte en moeilijk te duiden vondsten behoren daarmee tot het verleden.’

Die nieuwe, gerichte vorm van testen is omstreden. Waarom?
‘In tegenstelling tot de huidige technieken vind je alleen datgene waarnaar je zoekt. Tegenstanders van de nieuwe testmethode noemen dat een gemis, omdat die extra uitslagen soms toch informatief zijn en kunnen leiden tot het besluit de zwangerschap af te breken. Voorstanders worden graag verlost van die onduidelijke, onverwachte uitslagen. Ook wijzen ze erop dat de nieuwe diagnostiek sneller en goedkoper is. Daardoor wordt het bijvoorbeeld mogelijk prenataal onderzoek aan een grotere groep vrouwen aan te bieden.’

Gebeurt targeted testing al ergens in de wereld of is het toekomstmuziek?

‘In Nederland wordt het niet klinisch toegepast, maar wel experimenteel. Het besluit om er al dan niet mee aan de slag

te gaan, moet nog worden genomen. In Engeland zijn ze een stap verder. Targeted testing gebeurt daar niet landelijk, maar er is wel een aantal centra dat de nieuwe testmethode toepast. Dat leidt tot hevige discussies.’

De klok terug draaien is altijd moeilijk.

‘Precies. Ook in Nederland is het debat daarover gaande. Met dit proefschrift hoop ik daar lijn in aan te brengen door te verduidelijken waar het debat volgens mij over moet gaan. Ik vind dat je niet moet uitgaan van de technische mogelijkheden, maar een stapje terug moet doen en je moet afvragen: wat zijn onze fundamentele opvattingen over het doel van prenatale diagnostiek en welke techniek past daar het beste bij?’

Myra van Zwieten:

‘Je bent als onderzoeker geen machine.’

U hebt met dokters en patiënten gepraat. Welke inzichten levert dat op?

‘Wat opvalt is dat ouders sowieso met veel vragen blijven zitten. Als er een afwijking wordt gevonden die tot het syndroom van Down leidt, willen ze weten hoe ernstig dat is, of het kind naar school zal kunnen. Maar daar kan een dokter niets zinnigs over zeggen. Al met al heb ik het ontzettend nuttig gevonden om zo dicht op de praktijk te zitten. Bij klinische genetica ben ik gastvrij ontvangen en mocht ik overal rondkijken. Je wordt volledig ingewijd: heel bijzonder.’

Vlokkentest en vruchtwaterpunctie krijgen binnenkort gezelschap van een nieuwe vorm van prenataal onderzoek: targeted testing. Snel en gericht onderzoek naar chromosoomafwijkingen komt daarmee binnen handbereik, maar er kleven ook nadelen aan de nieuwe techniek. Voor- en tegenstanders betrekken hun stellingen en kruisen de degens. Myra van Zwieten, universitair docent Medische Ethiek bij de afdeling Huisartsgeneeskunde, tracht de kluwen te ontwarren en bepleit een fundamentele discussie over het doel van prenatale diagnostiek. Op 27 juni promoveerde zij op dit even actuele als omstreden onderwerp.

Uw dissertatie gaat over een emotioneel onderwerp. Knap lastig.

‘Je loopt tegen dingen aan die pijnlijk zijn. Je leeft met mensen mee en ik heb echt verschillende keren moeten huilen. Dat is niet erg, want je bent als onderzoeker geen machine. Het is wel van belang om je achteraf af te vragen: waarom wind ik me hier zo over op? Ik herinner me een interview bij iemand thuis en na afloop was ik vreselijk boos over wat deze mensen naar mijn gevoel was ‘aangedaan’. Toen heb ik gedacht: ik ga niet direct terug naar mijn werk, maar ga aan de Amstel op een terrasje zitten. Ik had een schrift bij me en daarin heb ik bladzijden vol gepend. Het is uiterst informatief om je emoties te benoemen en te analyseren. Je moet voldoende tijd nemen voor verwerking en reflectie.’

Wat hebben huisartsen aan dit onderzoek?

‘Het is voor hen goed om te weten dat deze discussie gevoerd wordt. Ik hoop dat ze door mijn onderzoek geprikkeld worden om grondig na te denken over het doel van prenatale diagnostiek. Huisartsen informeren mensen over de mogelijkheden van prenatale diagnostiek. Ze zijn vaak betrokken bij de uitslag en de daaraan gekoppelde keuzes. Het zou fijn zijn als ze ook actief deelnemen aan de te starten discussie.’

U wijst Nederland aan als het land dat hierin het voortouw moet nemen. Waarom moeten wij de spits afbijten?

‘De registratie van alle gevonden afwijkingen is hier perfect. Een van de belangrijkste vragen luidt: wat mis je als je die gerichte diagnostiek toepast? Vanuit de Nederlandse databases valt die vraag goed te beantwoorden. Er moet zo snel mogelijk helderheid komen over wat we willen. Bij een nieuwe techniek staan er altijd mensen te trappelen om er mee aan de slag te gaan. Je moet voorkomen dat targeted testing al wordt toegepast, terwijl de discussie nog in volle gang is.’

Annet Muijen