

# **Humane genetica en samenleving**

Bouwstenen voor een ander debat

Advies 29

Den Haag, mei 2004

De Raad voor Maatschappelijke Ontwikkeling (RMO) is de adviesraad van het Kabinet en de Staten-Generaal op het gebied van maatschappelijke participatie en stabiliteit. De RMO adviseert zowel gevraagd als ongevraagd over de hoofdlijnen van beleid. De RMO bestaat uit negen onafhankelijke kroonleden: de heer prof. dr. H.P.M. Adriaansens (voorzitter), mevrouw Y. Koster-Dreese (vice-voorzitter), mevrouw ir. Z.S. Arda, mevrouw prof. dr. J. van Doorne-Huiskes, mevrouw mr. D.A.T. van der Heem-Wagemakers, de heer drs. H.J. Kaiser, de heer prof. dr. W. van Voorden en de heer prof. dr. M. de Winter. De heer dr. K.W.H. van Beek is algemeen secretaris van de Raad.

Parnassusplein 5  
Postbus 16139  
2500 BC Den Haag  
Tel. 070 340 52 94  
Fax 070 340 54 46  
rmo@adviesorgaan-rmo.nl  
www.adviesorgaan-rmo.nl

Auteursrecht voorbehouden

© Raad voor Maatschappelijke Ontwikkeling, Den Haag 2004

© Sdu Uitgevers, Den Haag 2004

Niets in deze uitgave mag worden openbaar gemaakt of verveelvoudigd, opgeslagen in een dataverwerkend systeem of uitgezonden in enige vorm door middel van druk, fotokopie, microfilm of op welke wijze dan ook zonder toestemming van de RMO.

## Voorwoord

Wat zijn de praktische implicaties van ontwikkelingen op het gebied van de humane genetica voor gewone burgers? Dat is de kern van een adviesvraag die het kabinet aan de RMO heeft voorgelegd. Leden van de vaste commissie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport hebben in aanvulling daarop te kennen gegeven, vooral behoefte te hebben aan voor burgers begrijpelijke taal waarin over deze implicaties kan worden gesproken.


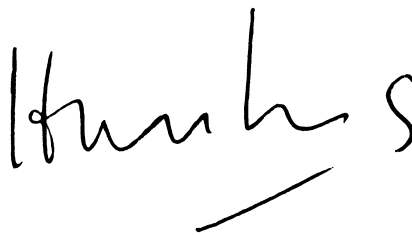
De Raad heeft het thema verkend via literatuurstudie en gesprekken met terzake deskundigen. Het internationale wetenschapsgebied van het humane genoom ontwikkelt zich snel en de precieze gevolgen daarvan zijn steeds hooguit fragmentarisch aan te geven. Het is fascinerend om ervan kennis te nemen, waarbij duidelijk is dat men deze ontwikkelingen niet kan tegenhouden, als men dat al zou willen. De wetenschappelijke nieuwsgierigheid is immers niet te stuiten en kent geen grenzen. De kennis die ontstaat, biedt mogelijkheden voor het voorkomen of genezen van ziekten. Ze grijpt tegelijk fundamenteel in op de essentie van het menselijk bestaan.

De RMO meent dat er niet in de eerste plaats behoefte is aan een advies over te volgen beleidslijnen op dit gebied, maar dat er vooral behoefte is om mogelijke sociale gevolgen van het humane genoom onderzoek voor burgers inzichtelijk te maken. Hij heeft daarom besloten mogelijke implicaties op dit gebied te beschrijven en in de vorm van een essay te publiceren. We hebben dr. Tjeerd Tijmstra, als universitair hoofddocent verbonden aan de Universiteit van Groningen, bereid gevonden om dat essay voor de Raad te schrijven. Bij aanvang van dit traject leek het ons van belang een essay te maken dat de thema's van het humane genoom in een ander discours plaatst en ze in een andere taal beschrijft en daardoor andere elementen belicht dan die, die men doorgaans binnen het medisch-wetenschappelijke discours benadrukt. De Raad is van mening dat de auteur in deze missie is geslaagd.

Het is belangrijk om de discussie over de ontwikkelingen en consequenties van het onderzoek naar het humane genoom te verbreden, en de taal waarmee ze wordt gevoerd toegankelijk te maken voor iedereen die eraan wil deelnemen. De toepassing van de nieuwe kennis raakt immers steeds meer burgers, ze kunnen er vroeg of laat allemaal mee worden geconfronteerd. Het is dan van belang dat zij de gevolgen van de hen geboden mogelijkheden of van te nemen beslissingen zo goed mogelijk overzien en niet alleen in technische maar ook in morele zin kunnen overdenken. Zij moeten ervan doordrongen blijven dat vraagstukken van ziekte, gebrek en dood ten alle tijde tot het leven behoren.

De Raad heeft zijn bevindingen naar aanleiding van het essay samengevat in een epiloog. Hij hoopt met deze publicatie een bijdrage te leveren aan een brug tussen steeds nieuwe medisch-wetenschappelijke inzichten enerzijds, en het leven van alledag anderzijds. Die brug kan ook dienen voor de communicatie tussen alle professionals die werkzaam zijn op het gebied van genetisch onderzoek en de mensen die deze kennis toepassen in hun persoonlijke en/of maatschappelijke afwegingen.

De Raad dankt de heer dr. Tj. Tijmstra voor zijn inspanningen om dit essay voor de RMO te willen schrijven.



prof.dr. H.P.M. Adriaansens  
voorzitter

dr. K.W.H. van Beek  
secretaris

# Inhoud

<b>Genetica en samenleving</b>	<b>7</b>
<b>1 Inleiding</b>	<b>9</b>
<b>2 Ernstige erfelijke aandoeningen</b>	
2.1 Implementatie en imaginatie	11
2.2 Betekenis genoomonderzoek voor mensen met gezondheidsproblemen	13
2.3 Genetisch belaste families	15
2.4 Uitdijning	17
2.5 Dragerschap van recessief erfelijke aandoeningen	19
<b>3 Indringende vragen</b>	
3.1 Oordeelsvorming: hoe voor- en nadelen af te wegen?	20
3.2 Verantwoordelijkheidstoedeling	21
3.3 Iedereen 'at risk'?	22
3.4 Risico-individualiserende diagnostiek	24
3.5 Hoe eerder erbij, hoe beter?	26
<b>4 Nature en nurture</b>	
4.1 Voortijdige sterfte en vermijdbare ziekten	29
4.2 Alles is erfelijk: het genetisch paradigma	30
4.3 Omgaan met risico-kennis	33
<b>5 Gevolgen voor de samenleving</b>	
5.1 Geanticipeerde beslissingsspijt en gecommercialiseerde angstuitbuiting	35
5.2 De (on)kwetsbare mens	37
5.3 Genetica en maatschappelijke solidariteit	39

<b>6</b>	<b><i>Het ongeboren leven</i></b>	
6.1	Voortplanting: de problematisering van de zwangerschap	42
6.2	Medisch-technische preventie van aangeboren afwijkingen	43
6.3	De tentatieve zwangerschap en 'het voorwaardelijke kind'	46
6.4	Recht op een informatiemijdende houding?	47
6.5	De gehandicapte als 'missed prevention'?	49
<b>7</b>	<b><i>Tot besluit</i></b>	
7.1	Grenzen aan het zelfbeschikkingsrecht	54
	<b><i>Epiloog</i></b>	
	Toenemende medicalisering	56
	Individuele autonomie en collectieve solidariteit	57
	Het wegen van risico's	58
	Maatschappelijke verantwoordelijkheid	59
	<b><i>Bijlage 1</i></b>	<b>61</b>
	Adviesvraag	
	<b><i>Overzicht van uitgebrachte adviezen</i></b>	<b>65</b>

# Genetica en samenleving

***Over de maatschappelijke gevolgen van het humane genoom onderzoek***

Tjeerd Tijmstra\*

---

\* Met dank aan drs. Loes Kooij, medisch sociologe aan de RUG en dr. Jan C. Oosterwijk, klinisch geneticus aan de RUG/het AZG voor het door hen geleverde commentaar.

raad voor **maatschappelijke ontwikkeling**



***rmo advies 29***



# 1 Inleiding

In de zomer van 2000 werden de resultaten van het onderzoek naar het menselijk genoom met veel superlatieven aan het publiek gepresenteerd. “We kennen nu de taal waarin God het leven schiep”, zo formuleerde president Clinton deze stap in de menselijke ontwikkeling. De uitbanning van tal van ernstige ziekten zou op handen zijn. Het optimisme over het laatste is inmiddels gerelativeerd. Maar feit is dat de mensheid aan het begin van het derde millennium wordt geconfronteerd met een ware biotechnologische revolutie. Een revolutie die veelbelovend is omdat zij een grote belofte inhoudt voor het vergroten van het welzijn van de mensheid, maar die tegelijkertijd ook angst opwekt omdat zij ons confronteert met de basis van ons biologisch bestaan. Het is ook een revolutie waarbij grote belangen spelen: van onderzoekers die strijden om wetenschappelijke eer en maatschappelijk prestige, en van commerciële organisaties en bedrijven bij wie materiële (winst)belangen prevaleren. Vast staat dat de biotechnologie ingrijpende gevolgen zal hebben voor veel aspecten van het menselijk bestaan: voor ons omgaan met en onze betekenisgeving aan ziekte en handicap, voor de verhoudingen tussen mensen, voor de toegang tot verzekering, arbeid en zorg. De biotechnologische revolutie noodzaakt tot het voeren van fundamentele discussies over de voor onze samenleving en gezondheidszorg relevant geachte waarden als solidariteit, rechtvaardigheid, gelijke toegang. Dit essay beoogt hieraan een bijdrage te leveren.

## 2 Ernstige erfelijke aandoeningen

### 2.1 Implementatie en imaginatie

Kennis over erfelijkheid staat de mensheid al langere tijd ter beschikking.

Families waarin zich erfelijke afwijkingen voordoen zoals de ziekte van Huntington, hemofilie, de ziekte van Duchenne of cystische fibrose, kunnen al decennialang gebruik maken van deze kennis over de kans op het krijgen of doorgeven van deze ziekten. Ook het verrichten van genetische diagnostiek is niet nieuw. Dragerschap van de bovengenoemde aandoeningen kan al sinds ruim tien jaar worden vastgesteld, en vruchtwateronderzoek naar chromosomale afwijkingen wordt in ons land al meer dan 25 jaar uitgevoerd. Maar de laatste jaren is de kennis over erfelijkheid in een stroomversnelling geraakt. Met de afronding van het Humane Genoom Project werden de bouwstenen van de erfelijkheid grotendeels bekend. Vervolgens is het genoom onderzoek zich sterk gaan richten op de ontwikkeling van kennis over de eiwitten die door de genen worden gemaakt en hun onderlinge interacties (de proteomics).

Dit leidt tot een explosie van genetische kennis en technologie welke tal van nieuwe inzichten oplevert die van belang zijn voor de diagnostiek, behandeling en preventie van ziekten en afwijkingen. Deze ontwikkeling verloopt zo snel dat de samenleving maar moeilijk kaders kan vinden om de diffusie van de ter beschikking komende kennis en technologie te sturen. Een probleem dat overigens niet nieuw is, want de vraag naar de zinvolheid, aanvaardbaarheid en toepasbaarheid van nieuwe medische technologieën heeft wetenschappers en beleidsmakers al lange tijd beziggehouden, ook voordat de genetische kennis zich zo explosief ontwikkelde. De veel bediscussieerde maternale serumscreening – de ‘triple test’ – betreft geen genetica, maar maakt gebruik van biochemisch onderzoek. In dit essay is de optiek dan ook niet uitsluitend op de genetica gericht.

In de jaren tachtig en negentig van de vorige eeuw werden in ons land ‘technology-assessment’ studies verricht op het gebied van orgaantransplantatie, in

vitro fertilisatie, bevolkingsonderzoek. Een en ander gebeurde vanuit een sterk scientificeerende wetenschapsbenadering waarbij het kwantificeren van gegevens centraal stond ('harde' getallen over economische baten en lasten, over gezondheidswinst, en ook over 'kwaliteit van leven'). Bij de evaluatie van genetische technologie doet zich een aantal specifieke problemen voor. Dit betreft in de eerste plaats het karakter van de technologie: deze is zo divers dat zij soms maar moeilijk valt te reguleren en te sturen. Kan de toepassing van erg specialistisch en kostbaar onderzoek als presymptomatische diagnostiek bij erfelijke kanker in ons land door richtlijnen en protocollen worden gereguleerd, bij eenvoudig toe te passen 'kleine technologie' zoals maternale serumtesten gaat dit veel moeilijker. Problematisch is in de tweede plaats het dynamische karakter van de DNA-technologie. Op genetisch gebied verlopen de ontwikkelingen zo snel dat een evaluatieve studie vaak al verouderd is op het moment dat een onderzoeksproject wordt afgerond. De gevolgen van genetische technologie zijn vaak maar moeilijk kwantificeerbaar omdat het 'zachte' variabelen betreft die tot de zogenaamde 'imponderabilia' (zaken waarvan de waarde moeilijk is aan te geven) behoren. Hoe laat men bij de oordeelsvorming over prenatale diagnostiek meewegen dat dit onderzoek ongewenste gevolgen kan hebben voor de positie van gehandicapten en leidt tot een irrealistisch streven naar 'het perfecte kind'? Wat betekent de alsmaar toenemende stroom van informatie over risicogegevens en gezondheidsdreigingen voor het welbevinden van de bevolking? Welke betekenis heeft dit voor de gevoelens van (on)kwetsbaarheid van mensen?

Technologische oplossingen voor een bepaald probleem verstoren altijd een evenwicht en leiden tot nieuwe problemen op hetzelfde of een aangrenzend gebied. Dat geldt ook voor de toepassing van DNA-technologie. Ontwikkelaars van een nieuwe technologie hebben vaak maar weinig oog voor de keerzijden ervan. Veeleer hebben zij er belang bij dat de voordelen worden uitvergroot. De nadelen van een technologie komen dan vaak ook pas in een laat stadium naar voren, op het moment dat de technologie al geïntroduceerd en aanvaard is. Dat bij de implementatie van een nieuwe technologie niet kan worden

gewacht tot alle mogelijke voor- en nadelen in kaart zijn gebracht moge duidelijk zijn; er zijn grenzen aan toepassing van het 'voorzorgprincipe'. Maar het ontbreekt nogal eens aan verbeeldingskracht als het gaat om het inschatten van en anticiperen op de nadelige gevolgen van een nieuwe technologie. Er zijn veel voorbeelden te geven waarin wel erg laat werd ontdekt dat de praktijk anders verloopt dan in de ontwikkelingsfase werd bedacht. Er dient daarom meer ruimte te komen voor 'imaginatie', zeker met betrekking tot de genetische technologie. Maar dat hiermee niet alles kan worden voorkomen, moge blijken uit wat de Rotterdamse gynaecoloog Fauser in dit verband opmerkte met betrekking tot de voortplantingstechnologie: "Sommige wensen van patiënten zijn zo bizar dat ik ze zelf niet had kunnen verzinnen".<sup>1</sup>

## 2.2 Betekenis genoomonderzoek voor mensen met gezondheidsproblemen

De verwachting dat de genetische kennis en technologie van grote therapeutische betekenis zou zijn voor mensen met ernstige (erfelijke) ziekten is tot op dit moment niet uitgekomen. Op het gebied van de somatische gentherapie – het repareren van erfelijk materiaal – worden maar weinig vorderingen gemaakt, en het ziet er niet naar uit dat dit op korte termijn zal veranderen. Het lukt maar moeilijk om genetisch gemodificeerde virussen in menselijke cellen aan te brengen, en soms heeft dit zelfs ernstige schade toegebracht (bij de 'bubble boys' ontstond leukemie). Al is het optimisme over gentherapie sterk gereduceerd, het onderzoek gaat door en zo nu en dan worden er ook positieve resultaten naar buiten gebracht. Maar voorlopig bevindt deze technologie zich nog in een experimenteel stadium. Datzelfde geldt voor het stamcelonderzoek en het (therapeutisch) klonen.

De echte biotechnologische revolutie doet zich voor op het gebied van de diagnostiek en de medicinale behandeling. In deze sectoren worden met name door grote farmaceutische bedrijven omvangrijke investeringen gedaan en valt

---

1. Citering ontleend aan: Susanne de Joode. Zwanger van de kindervens: visies, feiten en vragen over voortplantingstechnologie. Den Haag: Rathenau Instituut, 2001; Studie 46 (p. 85).

een explosieve groei van het aantal biotechnologische bedrijven te constateren. Veelbelovend lijkt het onderzoek naar wat genoemd wordt 'de genexpressiediagnostiek'. Door middel van de 'micro-array-techniek', waarbij de activiteit van zeer veel genen tegelijkertijd kan worden gemeten, kan de agressiviteit van tumoren worden onderzocht. Dit kan van belangrijke waarde zijn bij het vaststellen van de optimale behandeling. Belangrijke ontwikkelingen doen zich ook voor op het gebied van de geneesmiddelenontwikkeling (de farmacogenetica/-genomics). Omdat de DNA-technologie het mogelijk maakt inzicht te krijgen in het 'genexpressieprofiel' van mensen kan, veel beter dan thans, worden bepaald welk type geneesmiddel voor welke patiënt het beste perspectief biedt wat betreft het therapeutisch effect en de te verwachten bijwerkingen. Ook nemen de mogelijkheden toe om, gebruikmakend van langs biotechnologische weg geproduceerd humaan genetisch materiaal, nieuwere en effectievere medicijnen te ontwikkelen. Op dit moment worden er nieuwe ontstekingsremmers geproduceerd die veelbelovend zijn voor mensen met ernstige reuma.

Op het gebied van de humane biotechnologie is er een ware strijd ontstaan om de wetenschappelijke eer en economische successen (patenten). Het onderzoeksveld heeft veel belang bij een positieve beeldvorming en een hoge maatschappelijke waardering van hun researchgebied. Regelmatig worden in de media berichten over belangrijke nieuwe doorbraken gemeld. Vaak worden zij vervolgens door anderen tegengesproken of gerelativeerd. Zo verscheen in een van onze dagbladen een positieve beschrijving van de micro-array techniek. Toepassing van deze methode zou de borstkankerpatiënten kunnen selecteren voor wie chemotherapie maar weinig extra overlevingskansen biedt. Al snel volgde echter een reactie waarin dit weer werd gerelativeerd: het onderzoek zou wetenschappelijk niet goed zijn onderbouwd en tot voorbarige conclusies hebben geleid.<sup>2</sup> Voor de burger blijft het op deze manier erg ondoorzichtig welke vooruitgang er nu daadwerkelijk wordt geboekt.

Onlangs werd aan een van onze universiteiten de supercomputer 'Blue Gene'

2. De discussie over de micro-array techniek werd gevoerd in NRC-Handelsblad van 31 januari, 7 en 14 februari 2004.

geïnstalleerd die in staat is 34 biljoen bewerkingen per seconde uit te voeren. Bij de installatie werd gemeld dat “een medisch specialist met behulp van deze computer tijdens een operatie binnen enkele minuten een DNA-analyse kan laten maken”.<sup>3</sup> Het geeft aan dat de door de informatietechnologie mogelijk gemaakte kennisrevolutie van toenemende invloed zal zijn op het werk van medische beroepsbeoefenaren. Traditionele rolverdelingen zullen er door op de helling komen: wie verricht straks het DNA-onderzoek bij de patiënt die een ‘genetisch aangepast’ bloeddrukverlagend middel moet gaan gebruiken? Zal de huisarts steeds meer ‘genen-adviseur’ gaan worden? Hoe wordt de opslag van de DNA-gegevens geregeld? Er gaan op dit gebied nieuwe taken en verantwoordelijkheden ontstaan die ook voor patiënten gevolgen zullen hebben. Vaak wordt beweerd dat de farmacogenetica tot grote kostenbesparingen zal leiden, maar daar kunnen vraagtekens bij worden gezet. Het verleden heeft geleerd dat nieuwe technologische ontwikkelingen de geneeskunde maar zelden goedkoper maken. Te verwachten valt eerder dat de biotechnologische revolutie dure behandelingsopties zal ontwikkelen die de samenleving met nieuwe verdelingsproblemen gaat confronteren. Het voor de Nederlandse gezondheidszorg typerende solidariteitssysteem kan er door onder druk komen te staan.

### 2.3 Genetisch belaste families

Families waarin aandoeningen als de ziekte van Huntington, myotone dystrofie en borstkanker voorkomen, zijn vaak goed bekend met het erfelijke karakter van deze (monogenetische) afwijkingen. Met de ontdekking van de genetische basis van deze ziekten ontstond de mogelijkheid om presymptomatische diagnostiek op dragerschap te verrichten. Verwanten van patiënten kunnen de uitslag van dit onderzoek betrekken bij de wijze waarop zij hun verdere leven willen inrichten. Op het gebied van de borstkankerdiagnostiek staat gendragers een aantal opties ter beschikking (periodieke controles of preventieve operaties

---

3. De supercomputer Blue Gene werd in februari 2004 geïnstalleerd in het Rekencentrum van de Rijksuniversiteit Groningen. Dr. William Pulleyblank van IBM sprak toen deze woorden uit (citering ontleend aan Dagblad van het Noorden, 24 februari 2004).

zoals preventieve borstamputatie). Bij de ziekte van Huntington is dit niet het geval, maar kan de uitkomst van veel betekenis zijn voor de reproductieve keuzes die de betrokkene wil maken.

In de media is de laatste jaren veel aandacht besteed aan erfelijke borstkanker. Mede hierdoor rijst bij vrouwen/families die met borstkanker te maken krijgen steeds vaker de vraag: "Zou het erfelijk kunnen zijn?". Bij de afdelingen klinische genetica van de academische ziekenhuizen heeft deze erfelijkheidsvraag geleid tot een enorme toename van het aantal mensen dat vanwege 'erfelijke kanker' wordt verwezen. Bestaat er terecht een verdenking op erfelijke borstkanker (waarvoor criteria/protocollen bestaan), dan komt de zorgvrager in aanmerking voor DNA-diagnostiek. Met de momenteel bestaande mogelijkheden kan in ongeveer twintig procent van de gevallen een mutatie worden aangetoond. Het niet kunnen vinden van het gendefect sluit echter niet uit dat er toch sprake is van dragerschap: er zijn nog veel onbekende mutaties en onbekende genen die op dit moment nog niet kunnen worden opgespoord. Veel familieleden van borstkankerpatiënten blijven dan ook in onzekerheid en hopen dat er in de toekomst nieuwe testmogelijkheden zullen worden ontwikkeld die wel uitsluitend kunnen geven. In de gevallen waar dragerschap voor erfelijke borst- en eierstokkanker kan worden aangetoond, blijft het onzeker of men de ziekte later ook daadwerkelijk zal krijgen en op welke leeftijd, omdat hier slechts sprake is van kansen. Bij de ziekte van Huntington is vrijwel zeker dat men de ziekte zal krijgen, maar valt moeilijk te voorspellen op welke leeftijd de ziektesymptomen zich zullen voordoen en hoe het verloop ervan zal zijn.

Het op het gebied van de presymptomatische diagnostiek verrichte sociaal-wetenschappelijke onderzoek laat zien, dat er bij genetisch belaste families sprake is van in emotioneel opzicht erg complexe problematiek. Bij de ziekte van Huntington laten veel minder personen met een kans op dragerschap zich testen dan aanvankelijk werd gedacht. Velen zien af van onderzoek en geven de voorkeur aan 'de zekerheid van de onwetendheid'. De keuze om 'niet te willen weten' hoeft niet definitief te zijn en kan tot voortdurende heroverweging leiden. De 'Huntington-kandidaten' bij wie de uitslag van de voorspellende test ongunstig is, blijken daar vaak redelijk goed mee om te kunnen gaan.

Opvallend is dat er bij degenen die een gunstige uitslag krijgen nogal eens sprake is van psychische problematiek: men schrikt van het gebrek aan opluchting en er is sprake van overlevingsschuld. Het betreft bevindingen waarmee aanvankelijk weinig rekening werd gehouden.

Naarmate er meer inzicht in de genetische achtergronden van ziekten ontstaat, neemt ook het aantal afwijkingen toe waarbij het aspect van de erfelijkheid aan de orde komt. Wordt op dit moment darmkanker bij een 50-jarige man geconstateerd, dan dient zich al gauw de vraag aan in hoeverre 'dit meer in de familie voorkomt'. Is dit het geval, dan kan worden gedacht aan erfelijkheidsonderzoek bij familieleden van de patiënt, omdat voor hen vanaf dat moment een risicoverhoging geldt. Omdat bij darmkanker zinvolle preventieve (screenings-)opties bestaan, kan met deze uitbreiding belangrijke gezondheidswinst worden behaald. Een van de gevolgen van de genetisch-technische ontwikkelingen is dat deze 'erfelijkheidsbenadering' zich bij steeds meer ziekten zal gaan voordoen; er worden steeds meer 'familie-risico's' in kaart gebracht. Omdat deze bevindingen ook via de moderne media aan de bevolking worden gepresenteerd, gaat dit erfelijkheidsidee steeds meer post vatten. Zo werd onlangs in de media melding gemaakt van het feit dat zonen van een prostaatkankerpatiënt twee keer zoveel kans hebben deze ziekte ook te krijgen dan mannen bij wie deze ziekte in de familie niet voorkomt. Bij broers van deze patiënten is het risico zelfs drie keer zo hoog. Over de zoons van deze broers – de neven dus – werden in dit bericht geen uitspraken gedaan, maar ook voor hen geldt dat er een verhoogd risico bestaat op de inmiddels zo genoemde 'familiaire prostaatkanker'. Zo zullen steeds meer mensen worden geconfronteerd met het feit dat 'er iets mis kan zijn in de familie'. Waar liggen hier de grenzen?

## 2.4 Uitdijng

Familiaire hypercholesterolemie (FH) is een erfelijke stoornis van de vetstofwisseling. Geschat wordt dat in ons land ongeveer 40.000 mensen drager zijn van het FH-gen. Zij hebben over het algemeen – maar niet altijd – een sterk verhoogd serumcholesterol waardoor er een vergrote kans bestaat op het krijgen van hart- en vaatziekten. Gebruik van medicatie en verandering van leef-



stijl kunnen dit risico terugdringen. Enkele jaren geleden werd in ons land een programma gestart om deze FH-gedragers actief op te gaan sporen.

Uitgangspunt bij deze cascade-screening vormen de zogenaamde 'index-patiënten': personen bij wie FH-dragerschap wordt geconstateerd en van wie de verwanten vanaf dat moment tot een 'hoog-risico familie' behoren. Vele tienduizenden vaak onwetende familieleden werden c.q. worden op deze wijze actief benaderd met informatie over een mogelijk ook bij hen bestaande erfelijke aanleg voor FH. De kosten, effecten en maatschappelijke gevolgen van de FH-screening zijn in ons land onderwerp van studie geweest.<sup>4</sup> Daaruit blijkt dat met name de medicamenteuze behandeling gezondheidswinst oplevert.

Gemiddeld wordt er 1,3 levensjaar per behandeld persoon gewonnen, tegen ca. 27.000 euro per gewonnen levensjaar. Er werden ook sociaal-wetenschappelijke onderzoeksgegevens verzameld, waarbij gebruik werd gemaakt van een vragenlijstmethode. Uit deze studie komt geen ongunstig beeld naar voren wat betreft de psychische en sociale gevolgen van deze screening (invloed op 'stemming', 'kwaliteit van leven', etc). Wel gaf 20% van de onderzochten aan dat zij 'sociale druk tot deelname' hadden ervaren. Van degenen bij wie FH-gedragerschap was geconstateerd en die een levensverzekering hadden aangevraagd, had de helft hierbij problemen ondervonden. Door de gevolgde kwantitatieve methode wordt weinig inzicht geboden in wat de diagnostiek werkelijk voor de mensen betekent. Dit betreft dan vragen als: hoe gaan mensen met een ongunstige uitslag om, hoe verloopt de benadering van families, wat betekent de diagnostiek voor hun onderlinge verhoudingen? Bij een deel van de FH-dragers wordt toch een normaal cholesterolgehalte gevonden, terwijl een deel van de niet-dragers wel een verhoogd cholesterolgehalte heeft. Hoe beleven deze mensen een dergelijk onderzoeksresultaat? Bij bevolkingsonderzoek zoals deze FH-screening doet zich altijd veel 'ruis' voor. Het is van belang om hierin inzicht te krijgen, ook al omdat het van nut kan zijn voor toekomstige screenings. Initiators en uitvoer-

---

4. In september 2000 verscheen hierover het eindrapport 'Screening op familiale hypercholesterolemie in Nederland'. Auteurs: Marang-van de Mheen P.J., Asbroek A.H.A ten, Maarle M.C. van, Stouthard M.E.A., Bonsel G.J., Klazinga N.S. Academisch Medisch Centrum, afdeling Sociale Geneeskunde, Amsterdam.

ders van screeningsprogramma's zijn echter weinig geneigd om dit soort problemen te onderzoeken en naar buiten te brengen.

Als bij een 52-jarige vrouw die aan het bevolkingsonderzoek op borstkanker deelneemt kanker wordt ontdekt, kan bij haar dochters de vraag opkomen of het een erfelijke vorm van borstkanker betreft en zij hierdoor zelf ook meer risico lopen. Komt borstkanker verder in de familie niet of nauwelijks voor, dan zullen zij niet in aanmerking komen voor DNA-diagnostiek. In ons land hebben klinisch-genetici criteria opgesteld waaraan men moet voldoen alvorens er diagnostiek wordt verricht (meerdere familieleden met borstkanker, met name op jonge leeftijd). Maar toch hebben de hierboven genoemde dochters iets meer kans om borstkanker te krijgen dan jonge vrouwen bij wie nooit borstkanker in de familie is voorgekomen. In de Verenigde Staten, waar de gezondheidszorg minder collectief is georganiseerd is en de commercie een belangrijke rol speelt, krijgen vrouwen veel eerder toegang tot de DNA-diagnostiek. Via 'direct to consumer' advertenties tracht men daar steeds meer 'risico-vrouwen' op te sporen. Een dergelijke benadering wordt in ons land afgewezen, maar de vraag is hoe lang dit in stand kan worden gehouden. Wat te doen als de DNA-diagnostiek eenvoudiger en goedkoper wordt en steeds meer 'lage risico vrouwen' zich – eventueel tegen eigen betaling – wensen te laten onderzoeken? 1 op 500 tot 1.000 vrouwen is draagster van een borstkankermutatie. Hoe lang duurt het nog voordat iedere vrouw zich op gendragerschap kan laten onderzoeken? En hoeveel (on)zekerheid gaat dit dan met zich meebrengen? Dit zijn vragen waar onze samenleving in de toekomst mee zal worden geconfronteerd.

## 2.5 Dragerschap van recessief erfelijke aandoeningen

Alle mensen zijn drager van recessief erfelijke aandoeningen. Zelf zijn zij gezond, maar de betreffende afwijking kan zich manifesteren als twee dragers 'elkaar ontmoeten' en er kinderen worden geboren. Een voorbeeld hiervan is taaislijmziekte of cystische fibrose (CF). Bij deze aandoening ontstaat er ophoping van taai slijm in de longen en de alveesklie, waardoor er luchtweginfecties en problemen met de spijsvertering ontstaan. Ongeveer de helft van de

CF patiënten overlijdt voor het 35-ste levensjaar.

In Nederland is 1 op 30 personen drager van CF (ruim een half miljoen mensen). Bij 1 op 900 paren zijn beide partners drager; zij hebben bij iedere zwangerschap een kans van 25% dat hun kind CF heeft. Dit betekent dat één op 3600 kinderen met deze ziekte wordt geboren (jaarlijks in ons land zo'n 50-60). In 1989 werd het gen geïdentificeerd dat verantwoordelijk is voor CF. Sindsdien zijn er meer dan 1.000 verschillende mutaties in dit gen gevonden. Families waarin CF voorkomt kunnen veel baat hebben bij de genetisch-diagnostische mogelijkheden die er momenteel bestaan. Maar verreweg de meeste kinderen met CF worden als eerste geboren, dwz uit 'gendragerparen' die zich van hun dragerschap niet bewust zijn. Met de nieuwe mogelijkheden voor DNA-diagnostiek kan worden overwogen om dragerschap onderzoek aan te bieden aan alle mensen met kinderwens. Wordt dragerschap geconstateerd, dan staat de betrokkenen een aantal opties ter beschikking zoals: kiezen om 'het risico te lopen', afzien van (eigen) kinderen, gebruikmaken van prenatale diagnostiek. In Amerika wordt deze preconceptionele dragerschapstest al grootschalig aangeboden. Ook voor ons land is dit een optie die wordt onderzocht. Omdat deze preconceptionele screening model kan staan voor toekomstige mogelijkheden voor genetisch onderzoek wordt er hier wat uitgebreider op ingegaan.

## 3 Indringende vragen

### 3.1 Oordeelsvorming: hoe voor- en nadelen af te wegen?

Komt een technologische optie zoals deze preconceptionele screening op dragerschap ter beschikking, dan vindt de oordeelsvorming over een eventuele invoering aanvankelijk vooral in het medisch discours plaats. Daarbij gaat de aandacht vooral uit naar de medisch-technische en epidemiologische aspecten van screenen: hoeveel mutaties zijn in kaart gebracht, welke daarvan moeten in een screening worden 'meegenomen', hoeveel mensen zullen meedoen, hoeveel gendragersparen zullen afzien van nageslacht of kiezen voor prenatale diagnostiek, etc. In deze fase worden er ook kosten-baten analyses gemaakt (wat kost een CF-patiënt gedurende zijn of haar leven, hoeveel bedragen de kosten van de diagnostiek, etc.). Aan wat screening voor mensen zelf betekent en hoe zij de diagnostiek beleven, wordt aanvankelijk weinig aandacht besteed. Dat geldt ook voor de evaluatie van het in ons land uitgevoerde Haarlemmermeer-project, waarbij enkele tienduizenden jonge mensen met kinderwens voor dragerschapsscreening op CF werden uitgenodigd.<sup>5</sup>

De vraag naar de zinvolheid, aanvaardbaarheid en toepasbaarheid van dragerschap screening kan - en moet - ook vanuit een zorgethisch kader worden benaderd. In de zorgethiek wordt uitgegaan van een relationeel mensbeeld: mensen zijn onderling met elkaar verbonden en daardoor niet volledig autonoom in het nemen van beslissingen. Iedere beslissing heeft immers ook consequenties voor anderen. Centraal in een zorgethische benadering staat het verkrijgen van inzicht in wat zich in de praktijk afspeelt. Met betrekking tot screening op dragerschap gaat het dan om vragen als: hoe beslissen mensen over het screeningsaanbod en wat betekent dit voor de relatie tussen twee

---

5. Over dit onderzoek verschenen o.a. de volgende twee dissertaties: Henneman L. Preconceptional cystic fibrosis carrier screening. Desirability and feasibility in the Netherlands, en Weijers-Poppelaars F.A.M. Preconceptional cystic fibrosis carrier screening. Opportunities for implementation. (VU Amsterdam, respectievelijk 2002 en 2004).

partners (denkt men er gelijkgezind over of geeft het aanleiding tot spanningen/disharmonie?), wat betekent het voor mensen om met CF-dragerschap te worden geconfronteerd (verandert het hun zelfbeeld, leidt het tot wijzigingen in hun ziekte- en gezondheidsgedrag?). Ook over deze aspecten dient informatie beschikbaar te komen. Dit levert dan wel geen harde cijfers en getallen op, maar leidt tot het verkrijgen van 'inzichten'. Inzichten die noodzakelijk zijn om tot een goede oordeelsvorming te komen.

Wordt aan de hier genoemde screeningsaspecten weinig (empirische) aandacht besteed en zou deze leemte, door toepassing van met name kwalitatieve onderzoeksdesigns, kunnen worden opgevuld, dit ligt veel moeilijker als het gaat om de bredere maatschappelijke gevolgen van dragerschapsscreening. In hoeverre zal een dergelijke screening er toe leiden dat er in de samenleving onderscheid gaat ontstaan tussen 'genetisch gezonde individuen/families' en 'genetisch afwijkenden'? Vormt invoering van deze screening het begin van het door velen zo gevreesde 'genetisch paspoort'? Zonder screening zouden veel 'onwetende' gendragersparen 'gewoon' kinderen hebben gekregen en zou van CF mogelijk nooit iets zijn gebleken. Hoe verhoudt zich dit tot de met screening te behalen winst?

### 3.2 Verantwoordelijkheidstoedeling

Bij erfelijke ziekten gaat het om familieziekten. Dit betekent dat, als er een erfelijke ziekte of een aanleg daarvoor wordt vastgesteld, er wijzigingen ontstaan in de verantwoordelijkheden tussen mensen. Een en ander speelt ook bij de pre-conceptionele CF-gendragerschap screening, en het vormt tevens een van de problemen ervan. Blijkt een vrouw die zich in verband met kindwens laat onderzoeken, CF-draagster te zijn, dan beschikt zij hiermee over kennis van de genetische situatie van haar kind: er is 50% kans dat haar zoon of dochter eveneens drager is. Hoe gaat zij hiermee om en (wanneer) vertelt zij het haar aan kind? Ook de relatie met familieleden gaat zich wijzigen. Wordt een vrouw als draagster opgespoord, dan betekent dit dat haar broers of zusters 50% kans hebben om eveneens CF-dragers te zijn (en 25% kans dat de kinderen van haar ooms en tantes dit zijn, etc.). Daarom is zij vanaf het moment dat zij

met haar dragerschap bekend is in zekere zin verantwoordelijk geworden voor de eventuele CF van haar toekomstige neefjes en nichtjes (hun kans op CF is 1 op 240). Bekendheid met eigen dragerschap leidt dus tot een bepaalde morele plicht om familieleden te informeren. Maar in hoeverre zijn mensen zich hiervan bewust en zitten familieleden hierop te wachten?

Een van de oplossingen voor dit 'verantwoordelijkheidsprobleem' lijkt gelegen in de mogelijkheid om familieleden er voor te laten kiezen om onwetend te blijven ("Laat mij er maar buiten"). In de praktijk valt dit echter moeilijk te realiseren. Is een vrouw CF-draagster en haar partner niet, dan bestaat er geen reden om – wat CF betreft – van zwangerschap af te zien. De geboorte van een kind zou dan echter misleidend zijn voor haar 'risico-informatiemijdende' broers en zusters: zij kunnen immers gaan denken dat 'er niets aan de hand zal zijn'. Is de vrouw geen draagster maar lukt het niet om zwanger te worden, dan kan dit eveneens tot misinterpretatie aanleiding geven ("De uitslag van de test zal wel ongunstig zijn geweest"). Het illustreert het complexe karakter van dit soort diagnostiek. Ook deze aspecten dienen bij de oordeelsvorming over screening te worden betrokken. Als het van belang wordt gevonden dat mensen 'geïnformeerde keuzes' kunnen maken over screeningsopties, dan mag duidelijk zijn dat de voorlichting complex is.

### 3.3 Iedereen 'at risk'?

De genetica zal mensen steeds vaker confronteren met de mogelijkheid om inzicht te krijgen in de erfelijke risico's die zij lopen. De moderne DNA-chips maken het mogelijk om de activiteit van duizenden genen tegelijkertijd te meten. Op dit moment is deze diagnostiek nog tamelijk kostbaar, maar dat zal ongetwijfeld veranderen. In de toekomst zouden mensen met kinderwens zich op meerdere autosomaal-recessieve aandoeningen kunnen laten onderzoeken. Niet alleen op het gebied van de reproductie maar ook daarbuiten zal de genetische diagnostiek een grote vlucht gaan nemen. Genotyperings-chips kunnen een enorme hoeveelheid kennis opleveren over 'polygenetische afwijkingen', waarbij een veelvoud van aanlegfactoren een rol speelt. Deze gegevens kunnen worden gekoppeld aan allerlei leefstijl- en omgevingsvariabelen van de

betrokkenen, waarmee er voor wetenschappers een interessant onderzoeksgebied ontstaat. Op dit moment worden er al meerdere onderzoeksprojecten uitgevoerd waarbij op groepsniveau allerlei aanlegfactoren en leefstijlgegevens worden verzameld en geanalyseerd. Het leidt tot een enorme productie van wetenschappelijke kennis over genetische predisposities ('aanleg') en multifactoriële ziekten. Enige tijd geleden werden de resultaten van een dergelijk onderzoek als volgt samengevat: "Ongeveer 12% van de Nederlandse bevolking heeft een afwijking in het gen dat codeert voor MTHFR (methylleentetrahydrofolaatreductase). Gekeken is of deze personen ook een verhoogd risico op kanker hebben. In tegenstelling tot de verwachtingen was de kans op longkanker niet verhoogd, maar de kans op prostaatkanker wel. Er kan echter niet worden geconcludeerd dat een verhoogde inname van groente en fruit dit laatste risico verkleint".<sup>6</sup>

De genetisch-epidemiologische speurtocht gaat de samenleving confronteren met een lawine aan gegevens over ziekterisico's en gezondheidskansen. Vaak zullen er 'handelingsopties' aan worden verbonden over in te stellen medicatie, leefstijlvoorschriften, medische controles. Een en ander zal niet beperkt blijven tot de fysieke gezondheid; ook op het gebied van de psychische gezondheid wordt onderzoek gedaan naar allerlei aanleg-, leefstijl- en milieufactoren. Door het verrichten van longitudinaal onderzoek, waarbij gegevens van ouders en kinderen aan elkaar worden gekoppeld en geanalyseerd, kunnen 'kwetsbare persoonlijkheden' worden opgespoord. Op deze manier komt er een scala van gegevens ter beschikking aan de hand waarvan de 'genetische ziektegevoeligheid' van mensen in kaart kan worden gebracht die de basis kunnen vormen voor het doen van aanbevelingen voor 'risicomijdend gedrag'. In dit verband zijn tevens van belang de ontwikkelingen op het gebied van de 'functional foods' (voeding waaraan een gezondheidsclaim is verbonden, in de toekomst wellicht steeds vaker na genetische modificatie van het betreffende product). Er worden in deze sector enorme investeringen gedaan waarbij grote commerciële belangen spelen. Sommigen verwachten dat het zal leiden tot 'individueel

---

6. Vermeld in de rubriek Afgerond van Zon/Prepost, februari 2001, p. 23.

gezondheidsmanagement': mensen zullen hun genetisch profiel als uitgangspunt gaan nemen voor het bepalen van hun leefstijl. Over enige tijd zouden er in winkels aparte schappen worden ingericht waar mensen, wier genotype hen predisponeert voor reuma of hart- en vaatziekten, hun voedingsmiddelen gaan uitzoeken. Krijgt men gasten te dineren dan wordt niet alleen meer gevraagd of de bezoekers van vlees of vis houden of vegetariër zijn, maar worden DNA-patronen 'doorgemild'. In Engeland biedt de Body Shop mensen al de mogelijkheid om, tegen betaling van een flinke som geld, wangslim af te staan en dit in een laboratorium genetisch te laten onderzoeken. Enkele weken later ontvangt de deelnemer dan een dik rapport waarin aanbevelingen worden gedaan voor een 'gen-conforme' leefstijl. Het spookbeeld doemt op van een alsmaar hypochondrischer wordende bevolking met mensen die niets anders meer aan hun hoofd hebben dan hun lijf.

### 3.4 Risico-individualiserende diagnostiek

Meer en meer diagnostische procedures worden ontwikkeld waarmee het voor een bepaalde persoon geldende risico op naderend onheil (ziekte, sterfte, aangeboren afwijking) kan worden berekend. Met dergelijke diagnostiek wordt het voor het collectief geldende, algemene risico voor de betreffende persoon expliciet gemaakt en 'geïndividualiseerd'. De uitkomst maakt het mogelijk om voorspellingen te doen over het individuele gezondheidsverloop. Dit kan tot een ingrijpende wijziging in iemands leefsituatie leiden. Belangrijke ontwikkelingen doen zich voor op het gebied van de beeldvormende technologie (echoscopie, MRI, PET-scans, etc.). Nieuwe technieken dienen zich hierbij aan: met supermicroscopen en 'molecular imaging' kunnen ziektemechanismen al op eiwit- en celniveau in beeld worden gebracht. Zijn 'kijktechnieken' van waarde bij de behandeling van mensen met klachten, de vraag dient zich aan in hoeverre zij ook bij klachtenloze mensen moeten worden ingezet. Deze vraag is actueel met betrekking tot de vroege opsporing van een vergroting van de buikslagader (aneurysma), een afwijking die veel voorkomt bij oudere mannen. Wordt een aneurysma gevonden, dan is het mogelijk om preventief te opereren. Bepaling van het risico op barsten van de buikslagader en het vervolgens hieraan overlijden kan worden afgewogen tegen het – niet geringe – sterfte-



risico dat een operatie met zich meebrengt. Op de lange termijn zou er echter winst zijn te behalen en dat is voor sommigen reden om grootschalige screening te bepleiten.<sup>7</sup>

Ook biochemisch onderzoek biedt tal van mogelijkheden om informatie over iemands ziekterisico te verschaffen. Bekend is de bepaling van het serumcholesterolgehalte. Toepassing daarvan heeft een ware speurtocht naar individuen met 'cholesterolafwijkingen' in gang gezet. Dit heeft er toe geleid dat inmiddels in ons land zo'n 800.000 mensen een cholesterolverlagend middel gebruiken. Vaak is sprake van een medicamenteuze en door het collectief betaalde oplossing voor een gedragsziekte, waar ook met een gezondere leefstijl veel winst zou kunnen worden behaald. Op dit gebied doen zich meer irrationele situaties voor. Zo kan het voorkomen dat een zeer gezond levend persoon met een iets verhoogd serumcholesterolgehalte een cholesterolverlagend middel krijgt voorgeschreven, terwijl zijn rokende buurman met overgewicht en een bewegingsarme leefwijze maar een normaal cholesterolpeil 'vrijuit gaat' (de laatste heeft statistisch meer kans op het krijgen van hart- en vaatziekten). Ook kan de 'gezond verklaarde' de testuitslag gaan aangrijpen om zijn ongezonde leefstijl te continueren (het vrijbrief-effect). Op dit moment zoeken wetenschappers naarstig naar nieuwe biochemische variabelen waarmee voorspellingen voor gezondheidsverloop kunnen worden gedaan. Een speurtocht die door de farmaceutische industrie zwaar wordt gesubsidieerd, omdat het de mogelijkheid biedt voor de ontwikkeling van nieuwe 'risicoreducerende medicijnen'. De ontwikkelingen op het gebied van de DNA-technologie leiden tot tal van nieuwe mogelijkheden om risico's op ziekten en afwijkingen in kaart te brengen. Want een van de doelen van het speuren in genen en cellen is het ontwikkelen van diagnostische testen waarmee afwijkingen in een zo vroeg mogelijk stadium kunnen worden opgespoord. Aan dit inzichtelijk maken van ziekterisico's wordt in onze samenleving een hoge waarde toegekend. Wie aan een willekeurige groep mensen uitlegt wat de ziekte CF inhoudt, hen er vervolgens

---

7. The Multicentre Aneurysm Screening Study Group. The Multicentre Aneurysm Screening Study (MASS) into the effect of abdominal aortic aneurysm screening on mortality in men: a randomised controlled trial. *Lancet* 2002; 360: 1531-9.

op wijst dat CF-dragerschap tamelijk eenvoudig kan worden vastgesteld, en dan de vraag stelt: "Zou u willen weten of u dit gen draagt?" zal constateren dat velen deze vraag spontaan en zonder verder vragen met "ja" beantwoorden. De genetische technologie 'ontmoet' een cultuur die uitnodigt tot ongebreidelde toepassing.

### 3.5 Hoe eerder erbij, hoe beter?

Wordt een afwijking vroeg ontdekt dan zijn de genezingskansen groter. Met vroege opsporing kan ook winst aan kwaliteit van leven worden behaald, omdat met minder belastende ingrepen kan worden volstaan. Deze gegevens vormen de basis voor de bevolkingsonderzoeken die in ons land werden ingesteld. Aan vroege opsporing zijn echter ook nadelen en bezwaren verbonden. Na de aanvankelijke euforie over bevolkingsonderzoek is hier de laatste jaren meer aandacht voor ontstaan. In de wetenschappelijke wereld heeft dit tot uitgebreide polemieken tussen voor- en tegenstanders van bevolkingsonderzoek geleid. Schaduwkanten van vroege opsporing zijn o.a.: fout-positieve uitslagen (vals alarm), fout-negatieve uitslagen (valse geruststelling), het vrijbrief-effect ('gezond' verklaarden kunnen hun ongezonde leefstijl continueren), juridisering (steeds meer claims). Ook wordt gewezen op het medicaliserende en angstintroducerende karakter van bevolkingsonderzoek.

Bij het publiek bestaat een groot geloof in het nut van vroege opsporing. Driekwart van - een steekproef uit - onze bevolking onderschrijft de stelling dat "Bijna alle ziekten zijn te genezen als ze vroeg worden ontdekt" (van de huisartsen is slechts 18% het hiermee eens). Ook de schaduwkanten van screening blijken gemakkelijk te worden geaccepteerd. Van onze bevolking is 87% het eens met de stelling "Het is beter om 1.000 mensen voor niets te onderzoeken dan bij één persoon iets over het hoofd te zien" (10% van de huisartsen onderschrijft dit.<sup>8</sup> Screeningsdeelnemers die met een fout-positieve testuitslag worden geconfronteerd, zullen zelden klagen over de 'onnodige' schade die hen werd berokkend. Bij hen is eerder sprake van een 'opluchtingseffect' en

8. Voort H.P.M. van der, Grundmeijer H.G.L.M., Hendrick J.M.A. NHG-NIPO-enquête 'Huisarts en zinvol handelen'. Huisarts en Wetenschap 1995; 38: 351-4.

geven de betrokkenen aan “blij te zijn dat dit maar is uitgezocht”. Aan (Amerikaanse) vrouwen werd een aantal vragen voorgelegd over het bevolkingsonderzoek op borstkanker. Bij dit onderzoek vormen fout-positieve uitslagen een groot probleem (vervolgonderzoek, biopsieën, angst ‘voor niets’). Aan de respondenten werd gevraagd hoeveel gevallen van ‘vals alarm’ hunszins opwegen tegen het redden van één vrouwenleven. Ruim eenderde van de respondenten gaf aan dat dit best 10.000 of meer mogen zijn. Opvallend was dat bij degenen die zelf een fout-positieve testuitslag hadden meegemaakt, vrijwel eenzelfde antwoordpatroon werd verkregen.<sup>9</sup>

Vroege opsporing betekent dat het tijdstip van de ziektediagnose naar voren wordt gehaald waardoor ‘sterftewinst’ kan worden behaald. Vooral dit ‘kunnen redden van mensenlevens’ speelt een belangrijke rol bij de publieke oordeelsvorming over screeningsprogramma’s. Maar vroege ontdekking betekent niet altijd dat er ook levensjaren worden gewonnen. De epidemiologie van het bevolkingsonderzoek op borstkanker laat zien dat de meeste vrouwen bij wie borstkanker vroeg wordt opgespoord niet langer leven, maar wel langer patiënt zijn.<sup>10</sup> Vroege opsporing betekent feitelijk het inleveren van onbezorgde levensjaren voor een kans op een langer leven. Bij bevolkingsonderzoek gaat het om de door het collectief te behalen winst. Waar sommigen baat hebben bij de diagnostiek, leveren anderen er voor in (al zullen de laatsten dit veelal niet zo beleven of verwoorden). Aan dergelijke aspecten wordt pas recent meer aandacht besteed.<sup>11</sup>

- 
9. Schwartz L.M., Woloshin S, Sox H.C., Fischhoff B., Welch H.G. US women's attitudes to false positive mammography results and detection of ductal carcinoma in situ: cross sectional survey. *British Medical Journal* 2000; 320: 1635-40.
  10. Landelijk Evaluatie Team Bevolkingsonderzoek naar Borstkanker. Evaluatierapport 1995. Rotterdam, Instituut Maatschappelijke Gezondheidszorg, Erasmus Universiteit Rotterdam 1995.
  11. De wetenschapsjournalist Hans van Maanen is een vertolker van deze schaduwkanten van bevolkingsonderzoek, zowel in de populaire als in de wetenschappelijke literatuur (o.a. 'Medisch bevolkingsonderzoek: Wat wij niet mogen weten ...' in *Plus Magazine* van februari 2004, en 'Eenzijdige voorlichting voor vrouwen over het bevolkingsonderzoek naar borstkanker maakt geïnformeerde en weloverwogen keuze onwaarschijnlijk' in het *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* van 1 juni 2002, p. 1026-8).

Naarmate de diagnostiek wordt verfijnd en afwijkingen in een steeds priller stadium kunnen worden aangetoond, doet zich de vraag voor waar op dit gebied de grenzen liggen. Een en ander vormt een probleem dat met name beleidsmakers en politici zich moeten aantrekken, want voor 'het grote publiek' bestaan er op dit punt nauwelijks grenzen. Alarmerend in dit verband is een recent onder de Amerikaanse bevolking uitgevoerd onderzoek. Daaruit blijkt dat tweederde van de geënquêteerden zich ook op kanker zou laten onderzoeken "in het geval er niets aan gedaan zou kunnen worden". Een andere in dit onderzoek gestelde vraag luidde: "Zou u onderzoek laten verrichten naar kankervormen die zo langzaam groeien dat u er gedurende uw leven geen problemen mee gaat krijgen?" Deze vraag werd door 56% van de respondenten bevestigend beantwoord.<sup>12</sup>

---

12. Schwartz L.M., Woloshin S., Fowler F.J., Welch H.G. Enthusiasm for Cancer Screening in the United States. *Journal of the American Medical Association* 2002; 291:71-8.

## 4 Nature en nurture

### 4.1 Voortijdige sterfte en vermijdbare ziekten

De hierboven beschreven medisch-technische ontwikkelingen vinden plaats in een samenleving die al decennialang over kennis beschikt wat betreft de maatschappelijke oorzaken van ziekten. Vanuit een populatiegerichte benadering komt men dan al gauw terecht bij de leefstijl van de bevolking. Het is bekend dat ongezonde leefgewoonten aan de basis liggen van zeer veel van de in ons land optredende 'voortijdige sterfte' en 'vermijdbare ziekten'. De door het RIVM uitgevoerde Volksgezondheid Toekomst Verkenningen geven een beeld van de kwantitatieve omvang van dit 'public health probleem'.<sup>13</sup> Met betrekking tot (voortijdige) sterfte zijn de belangrijkste factoren: roken (ca. 15% van de jaarlijkse sterfte), onvoldoende beweging 6%, ernstig overgewicht 6%, teveel verzadigd vet 5%, te weinig groente en fruit 5%. Veel van de medische consumptie in ons land houdt verband met ongezond gedrag. Bijna een miljoen mensen lijden aan CPOD (chronisch longfalen zoals chronische bronchitis en longemfyseem – de 'rek uit de longen') waarvan ongeveer een derde medicatie moet gebruiken. Zo'n 95% van deze groep zou dit gezondheidsprobleem niet hebben gehad als zij niet langdurig hadden gerookt. Van de astma patiënten in ons land is een kwart niet in staat om van hun rookverslaving af te komen. Brede invoering van de fietshelm zou jaarlijks enkele tientallen mensen, met name kinderen, het leven redden en vele honderden voor hersenletsel behouden. Alleen al het in orde hebben van de fietsverlichting zou jaarlijks veertig doden schelen. Het is een opsomming die gemakkelijk langer gemaakt kan worden. Te verwachten valt dat men over honderd jaar met volstrekt onbegrip terug zal kijken op onze momentele speurtocht naar genetische risicofactoren, terwijl zo goed valt aan te geven waar de werkelijke winst valt te behalen. Heeft het bovenstaande betrekking op de fysieke gezondheid, ook op het gebied van het psychisch welbevinden spelen maatschappelijke oorzaken een

13. Oers J.A.M. van (red). Gezondheid op koers? Volksgezondheid Toekomst Verkenning 2002. Houten: Bohn Stafleu Van Loghum / RIVM, 2002.

belangrijke etiologische rol. Recente cijfers melden dat jaarlijks een op de tien werknemers met een depressie wordt geconfronteerd. Dit jaar zullen in ons land meer dan 900.000 mensen een antidepressivum gebruiken. Het Trimbos-instituut berekende onlangs dat bijna een miljoen jonge kinderen opgroeien in een gezin waarvan een ouder psychisch ziek of verslaafd is. Van deze kinderen krijgt eenderde zelf later ook met deze problematiek te maken.

Kinderen hebben het toch al niet gemakkelijk in onze samenleving. Het moeten verwerken van enorme hoeveelheden informatie, prestatiedwang (de Cito-toets), het nogal eens ontbreken van een 'geborgen thuisklimaat', het mee moeten doen aan vele activiteiten: voor het Utrechts kinderziekenhuis vormde dit aanleiding tot het organiseren van een congres over 'het vermoeide kind' (wat voor ongeveer 10% van de kinderen zou gelden). Hoe verhouden de aandacht voor en investeringen in de genetica zich tot dit steeds groter wordende maatschappelijke probleem? Biedt het perspectief als wij straks een grote hoeveelheid biochemische en genetische factoren hebben waarmee 'kwetsbare kinderen' kunnen worden getraceerd? Ook zonder deze gegevens valt immers aan te geven wat opvoeders moeten doen om de kans te optimaliseren dat een kind tot een 'psychisch gezonde volwassene' uitgroeit.

## 4.2 Alles is erfelijk: het genetisch paradigma

Sommige verouderingsdeskundigen verwachten dat de genetica het mogelijk gaat maken dat mensen twee- of driehonderd jaar oud worden. Voorlopig is het 'Methusalem-gen' echter nog niet gevonden en blijft de samenleving gevrijwaard van de problemen die deze verouderingskennis ongetwijfeld met zich mee gaat brengen. Vooral nog is onze maximale levensduur begrensd, waarbij in de westerse wereld een leeftijd van 80 jaar voor velen haalbaar is. Een leeftijd die overigens meestal niet in goede gezondheid wordt behaald, want in ons land worden twee van de drie mensen aan het eind van hun leven langdurig zorgafhankelijk. Te verwachten valt ook niet dat de genetica deze verzorgingsbehoefte sterk zal kunnen terugdringen. Zelfs als kanker volledig geëlimineerd werd, zou dat onze levensverwachting gemiddeld maar met enkele jaren verlengen, en zou er 'vervangende sterfte' voor in de plaats komen.

Sommige mensen zijn monogenetisch gepredisponeerd om voortijdig te overlijden, maar op bevolkingsniveau zijn dit er maar weinig. Degenen die niet tot deze risicogroep behoren staat veel 'leefstijlkennis' ter beschikking waarmee zij de kans kunnen optimaliseren om een hoge leeftijd te behalen (hoewel vanzelfsprekend niet alles in het leven vermijdbaar is). Soberheid hoeft hierbij niet voorop te staan, want ook een 'gematigd hedonisme' biedt een grote kans op het bereiken van een hoge leeftijd. Wij zijn, in tegenstelling tot de indruk die steeds vaker wordt gewekt, niet met een broos en kwetsbaar lichaam ter wereld gekomen dat voortdurend onderzocht, gecheckt en bewaakt moet worden. Het opvallende van een ongezonde leefstijl is in feite niet eens zozeer dat het zoveel gezondheidsschade teweeg brengt, maar dat het menselijk lichaam in staat blijkt te zijn om deze aanslag op de gezondheid zo lang te weerstaan. Wie een willekeurige groep van 1.000 veertigjarige Nederlanders enkele decennia gaat volgen zal daarin maar weinig personen tegenkomen die voortijdig overlijden vanwege een voor hen geldende monogenetische predispositie. Ongetwijfeld zal de meeste ongezondheid en sterfte te constateren zijn bij de mensen die ongezond leven: degenen die al 25 jaar hebben gerookt en daarmee door gaan, een ongezond voedingspatroon hebben, lichamelijk inactief zijn. Er is nu een ontwikkeling gaande waarbij de wetenschap ons steeds meer inzicht gaat bieden in de genetische en biochemische aanlegfactoren die aan deze kwetsbaarheid ten grondslag liggen. Op dit moment zijn er al genetische factoren aan te wijzen die rokers tegen longkanker beschermen, zoals er ook aanlegfactoren bekend zijn die de ziekte bevorderen. Toepassing van deze kennis kan betekenen dat 'genetisch beschermden' zich veel ongezond gedrag kunnen gaan permitteren, terwijl voor 'genetisch zwakkeren' het omgekeerde geldt. In het verlengde hiervan is er een speurtocht naar verslavingsgenen in gang gezet. Amsterdamse onderzoekers melden hierover het volgende: "Op twee chromosomen vinden we gebieden die verband houden met het beginnen met roken, terwijl op een derde chromosoom een gebied ligt dat is geassocieerd met het aantal sigaretten dat iemand rookt. Op een vierde chromosoom vinden we een stuk dat is geassocieerd met zowel het beginnen met roken als met het aantal sigaretten. Dat is interessant, maar hoeveel en welke genen er

liggen, is nog onbekend".<sup>14</sup> De samenleving dient zich af te vragen wat de betekenis van dit soort onderzoek is. Zeker is dat het bijdraagt aan het ontstaan van 'het genetisch paradigma': een verklaringskader waarbij de genetische aanleg centraal komt te staan bij het denken over ziekte. Vanuit een dergelijk genetisch-determinisme wordt longkanker niet beschouwd als een vrijwel altijd aan de betrokkene zelf te wijten gedragsziekte, maar toegeschreven aan 'een stoornis in het p-53 suppressor-gen'. Een dergelijke benadering pleit mensen vrij van hun schuld aan en verantwoordelijkheid voor ziekte. Het kan een rem vormen om tot een beter gezondheidsgedrag van de bevolking te komen. Ook bij mensen die er een gezonde leefstijl op nahouden zullen er verschillen in ziekte en sterfte vallen te constateren. Binnen deze groep kan aanleg veel van de 'ziekte-variantie' verklaren. Naarmate mensen er dezelfde leefstijl op nahouden, zal aanleg meer van de binnen de groep optredende gezondheidsverschillen kunnen verklaren (wat niet wil zeggen dat aanleg deze ziekten ook veroorzaakt – wat sommigen maar al te graag denken). Recent is er een door de informatietechnologie mogelijk gemaakte epidemiologische speurtocht ingezet naar de vraag, welke aanlegfactoren en de met aanleg interacterende omgevingsinvloeden er toe leiden dat bij 'normale' personen/families meer ongezondheid optreedt dan bij andere. Dit onderzoek zal naar verwachting uitmonden in een lawine aan informatie over 'kwetsbaarheidsfactoren'. Als gevolg hiervan kunnen er steeds meer risico-personen en risico-groepen worden getraceerd aan wie vervolgens 'geïndividualiseerde leefstijladviezen' kunnen worden verstrekt. Zo zou personen met een verhoogde kans op astma of CARA kunnen worden ontraden om te gaan of te blijven roken, aan een snelweg te gaan wonen of vrachtwagenchauffeur te worden. Mensen met een genetische aanleg voor het ontwikkelen van overgewicht kan worden geadviseerd om geen zittend beroep te kiezen. Het zal ook leiden tot de ontwikkeling van nieuwe 'risicoreducerende medicijnen', want voor de farmaceutische industrie ligt hier een interessante markt die, zoals de 'cholesterolbestrijding' laat zien, erg lucratief kan zijn. De vraag is of er nog wel 'normale' mensen zullen overblijven?

---

14. Citering ontleend aan Mediator, maart 2004, pagina 17.



### 4.3 Omgaan met risico-kennis

Vrijwel dagelijks verschijnen er in de kranten artikelen met titels als “Appels en uien verkleinen kans op hartinfarct”, “Citroenthee beschermt tegen huidkanker”, “Kippensoep helpt tegen verkoudheid”. Meestal betreft het nogal vage beschrijvingen van triviaal onderzoek waarvan niet te verwachten valt dat mensen het serieus zullen nemen en het hun gedrag zal beïnvloeden. Dat zal niet veel anders liggen als wordt beschreven dat “Zwaardere mannen meer kans hebben op prostaatkanker”, dat “Tussendoortjes meer kans geven op het krijgen van een beroerte”, of “Gevaar voor borstkanker groter is door nachtdienst”. Wel is bekend dat het enige tijd geleden gelanceerde bericht over de samenhang tussen alcoholgebruik en borstkanker (“Een glas alcohol per dag verhoogt het risico op borstkanker met zeven procent”) nogal wat onrust heeft opgeleverd en veel hulpverleners hierover vragen kregen voorgelegd. Wetenschappers zijn geneigd om hun bevindingen nogal snel en soms weinig doordacht naar buiten te brengen. Het ontbreekt onze samenleving aan kaders om dit informatieproces adequaat te hanteren. Feit is dat de alsmar toenemende stroom van informatie over gezondheidsdreigingen en ziekterisico's bij de bevolking tot gevoelens van onzekerheid en onveiligheid kan leiden. Voor de Duitse socioloog Beck was dit aanleiding om een waarschuwend boek te schrijven over wat hij formuleert als ‘de risico-samenleving’: een maatschappij waarin verlangens naar beheersing en risico-reductie een steeds centralere rol gaan spelen.<sup>15</sup>

Betreft het bovenstaande de maatschappelijke betekenis van risico-informatie, ook op persoonlijk niveau krijgen mensen steeds vaker met kans- en risico-gegevens te maken. Uit het op het gebied van de beslissingspsychologie verrichte onderzoek is gebleken dat het omgaan met kansen en risico's moeilijk is, zeker als het zaken betreft die op ziekte en gezondheid betrekking hebben. Het op dit gebied verrichte onderzoek laat zien dat het werkelijke, objectieve risico – de statistische waarschijnlijkheid – slechts een geringe rol speelt bij de beslissingen die mensen nemen. Het zijn vooral factoren als de onbekendheid

---

15. Beck U. Risk Society: Towards a New Modernity. Londen, Sage 1992.

met de gevolgen van een risico, de mate van controleerbaarheid en de catastrofale potentie van de dreiging die bepalen hoe er op risico-informatie wordt gereageerd. Zijn beslissingen erg complex en gaat het om een veelvoud van kansen en risico's, dan bestaat sterk de neiging om één aspect de doorslag te laten geven (de zgn. 'trigger').

Op het gebied van ziekte en gezondheid worden gegevens vaak gepresenteerd in termen van relatieve risico's ("U hebt een verhoogde kans op ..."; "Uw kans op ... is twee keer zo hoog als normaal"). Voor dit soort relatieve risicoverhogingen zijn mensen vaak erg gevoelig, ook in die gevallen waarbij het absolute risico gering is. Mensen hebben een sterke neiging tot 'binair denken'. Een risico van 1 op 300 wordt dan geïnterpreteerd in termen van "Voor mij is het ja of nee" of "Je zult die ene maar zijn". Met name het werk van de psychologen Tversky en Kahneman heeft laten zien dat mensen vaak weinig rationeel te werk gaan bij de beslissingen die zij nemen. De mens blijkt geen homo economicus te zijn die alle pro's en cons van een keuzesituatie volgens de wetten van de logica op een rij zet en pas dan tot een beslissing komt. Dat emotionele aspecten een belangrijke rol spelen bij het beslissingsgedrag van mensen, krijgt meer en meer de aandacht.

## 5 Gevolgen voor de samenleving

### 5.1 Geanticipeerde beslissingsspijt en gecommmercialiseerde angstitbuiting

Beslissingen over ziekte en gezondheid worden altijd genomen in een context van gevoelens en emoties. Daarbij anticiperen mensen op de situatie die later zal ontstaan, nadat de beslissing zal zijn genomen. Met name het willen vermijden van negatieve gevoelens over een eventuele door hen gemaakte verkeerde keuze vormt een belangrijke drijfveer. Deze 'geanticipeerde beslissingsspijt' vormt een van de belangrijkste motivationele factoren bij beslissingsgedrag. Mensen verwoorden dit met omschrijvingen als: "Ik wil voorkomen dat ik later moet denken: had ik toen maar ...." en "Dan heb ik in ieder geval maar alles geprobeerd". Deze 'angst voor spijt' ligt aan de basis van wat wordt omschreven als 'het technologisch imperatief'.

Legt men jonge moeders de (denkbeeldige) screeningsoptie voor om hun kind 24 uur naar een screeningskliniek te brengen teneinde daarmee een kans van 1 op 90.000 op een ernstige ziekte uit te sluiten, dan zal hiertoe een grote bereidheid bestaan.<sup>16</sup> Gaat men hen vervolgens uitleggen dat de kans op het krijgen van een verkeersongeval op weg naar die kliniek bijna even groot is als het met de screening te vermijden risico, dan zal deze informatie hun keuze nauwelijks wijzigen. Belangrijke verklaringen voor dit als nogal irrationeel overkomend beslissingsgedrag moeten worden gezocht in het hierboven beschreven 'binaire denken' en de 'angst voor spijt'. Dat mensen maar moeilijk 'nee' kunnen zeggen tegen screeningsopties, legt bij beleidsmakers en politici een bijzondere verantwoordelijkheid neer: zij dienen er voor te waken dat mensen geen als weinig zinvol te beschouwen screening krijgen aangeboden. In verband met de in aankomst zijnde nieuwe diagnostische opties is tevens van

---

16. Tijmstra Tj., Bajema C. Je zult die ene maar zijn: risicobeleving en keuzegedrag rond medische technologie. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde 1990, 134: 1884-5.

belang dat de bevolking zich meer bewust wordt van de schaduwkanten van screening. Jongeren zouden meer onderricht in de statistiek moeten krijgen. Maar het imperatieve karakter van screeningstechnologie zal er waarschijnlijk niet door worden weggenomen. De belangrijkste vraag die in dit verband moet worden gesteld, luidt dan ook: in welke beslissituatie mogen mensen worden geplaatst?

De hierboven beschreven mechanismen - het 'binaire denken' en de 'geanticipeerde beslissingsspijt' - kunnen ook bij marketingmethoden worden gebruikt. In de praktijk gebeurt dit ook. Zo verstuurde de postcodeloterij aan niet-deelnemers folders waarin de betrokkenen er op worden gewezen dat zij, mocht de hoofdprijs bij hen in de straat vallen, "wel eens met grote spijt tussen feestende buurtgenoten kunnen komen te staan". Gesproken kan worden van een vorm van 'gecommercialiseerde angstuitbuiting'. Ook op het gebied van de gezondheidszorg kunnen op winst gerichte ondernemingen hiervan gebruik maken. De in de Verenigde Staten soms toegepaste agressieve marketingmethoden gaan duidelijk deze kant uit.

Ook in ons land is onderzoek aangeboden dat hieraan doet denken. Enige tijd geleden kregen jonge ouders in bepaalde ziekenhuizen het aanbod om, tegen betaling van ruim 1.000 euro, navelstrengbloed van hun pasgeborene in te laten vriezen. Mocht het kind later leukemie krijgen, dan zou dit materiaal gebruikt kunnen worden om 'hun kind te redden'. De kans dat dit daadwerkelijk zou gebeuren werd op 1 op 40.000 geschat. Onder andere ten gevolge van een uitspraak van de minister van VWS dat zij deze informatie misleidend vond, heeft dit geen ingang op grote schaal gevonden. In ons land trachten overheid, zorgverzekeraars, beroeps- en consumentenorganisaties de kwaliteit van de zorg met richtlijnen en protocollen te bewaken. Maar ook bij ons gaan privatisering en vrije marktwerking steeds belangrijker principes worden. Ook in Europees verband moet rekening worden gehouden met een mogelijke versoepeling van de regelgeving voor reclame en marketing op het gebied van de gezondheidszorg. Vlak over de grens bij Arnhem kunnen mensen, die zich zorgen maken over hun gezondheid, voor 1290 euro een 'total body scan' laten verrichten. Tegen een maandelijkse betaling van 85 euro kan men vijf keer een

jaarlijks preventief scanonderzoek laten verrichten. De in onze dagbladen verschijnende advertenties over deze diagnostiek melden dat "Meer dan 65% van alle Nederlanders sterft aan hart/ vaatziekten of kanker. In een vroeg stadium zouden deze aandoeningen veelal goed te behandelen zijn. Daarom is preventief onderzoek van levensbelang".

## 5.2 De (on)kwetsbare mens

In moderne samenlevingen wordt het leven van mensen steeds meer door techniek bepaald en gestuurd. In deze 'technologische cultuur' worden gezondheidsproblemen vooral technisch benaderd. Ziekte en sterfte vormen geen persoonlijke uitdaging meer, maar zijn problemen geworden waarvan verwacht wordt dat de medische wetenschap er oplossingen voor aandraagt. Zelf droeg de medische professie aan deze beeldvorming bij door het bestrijden van de dood tot een grondwet van de geneeskunde te maken. Door de aandacht zo sterk op ziektedreigingen en ziektepreventie te vestigen, is een beeld geschapen waarin gezondheid als vanzelfsprekend het allerbelangrijkste doel is dat moet worden nagestreefd. Toch krijgt een ieder vroeg of laat met ziekte, lijden en sterfte te maken. Omdat het perspectief zo sterk gericht is op het vermijden van tegenslag, dreigt het gevaar dat mensen hun vermogen kwijt raken om met pijn, ziekte en sterven om te gaan. Met andere woorden: de moderne technologie schept een illusie van onkwetsbaarheid, terwijl ze ons juist kwetsbaar maakt.

Dertig jaar geleden werd dit proces al onderkend door Ivan Illich. Hij omschreef het als volgt: "Medisch gesteund gedrag en medisch gesteunde misvattingen beperken de vitale autonomie van de mensen door hun vermogen om op te groeien te ondermijnen, evenals het vermogen om voor elkaar te zorgen en oud te worden, of als een medische ingreep het mensen onmogelijk maakt zelfstandig te reageren op pijn, invaliditeit, ziekte, angst en dood".<sup>17</sup> Dit door hem als 'structurele iatrogenese' getypeerde proces heeft zich de laatste

---

17. Reeds in 1974 beschreef Ivan Illich dit proces in het boek 'Medical Nemesis'; deze citering is ontleend aan de Nederlandse vertaling 'Grenzen aan de geneeskunde' (Het Wereldvenster, Weesp 1978, p. 292).

decennia in een versneld tempo voorgedaan. Ook het humane genoom project draagt eraan bij door het beeld te scheppen dat “alle ziekten de wereld uit kunnen worden geholpen”. Daarom is het van belang dat er een realistischer beeld gaat ontstaan van wat de ‘heilbrengende genetica’ ons kan brengen. Mensen dienen te gaan beseffen dat zij in eerste instantie zelf verantwoordelijk zijn voor het instandhouden van hun gezondheid, en dat hen hiervoor vele mogelijkheden ter beschikking staan. Ook moet er meer aanvaarding komen voor het feit dat niet alle onheil valt te vermijden en tegenslag, ziekte en sterfte bij het leven horen. In een samenleving kunnen niet alle risico’s worden uitgesloten. Jaarlijks verongelukken er in ons land zo’n duizend mensen in het verkeer, een getal dat veel lager zou zijn als bijvoorbeeld een maximum snelheid van zestig kilometer werd aangehouden. Maar wij accepteren deze schade omdat we vinden dat het bij ‘het maatschappelijk verkeer’ hoort. Op dezelfde wijze dient het besef toe nemen dat niet alle ziekte- en sterfterisico’s met medisch-technisch ingrijpen opgespoord en uitgesloten kunnen worden.

De door Illich beschreven ‘structurele iatrogenese’ doet zich tot op zekere hoogte ook voor op het gebied van verpleging en verzorging. In de westerse cultuur levert vooral het aan technologie gekoppeld handelen status en prestige – en geldelijke winst – op, meer dan het ‘gewone zorgen’. Binnen de gezondheidszorg is hierdoor een fixatie op technologie ontstaan, waarbij de ‘alledaagse zorg’ meer en meer in het gedrang is gekomen. Het in onze samenleving vigerende normen- en waardenpatroon heeft ertoe geleid dat zorgen in zekere zin haaks is komen te staan op zelfontplooiing. Onder andere hierdoor slagen wij er maar moeilijk in om oplossingen te vinden voor de zo sterk groeiende behoefte aan ‘gewone’ zorgverlening aan mensen die verzorgingsafhankelijk zijn geworden. De aandacht voor en investeringen in technische oplossingen voor gezondheidsproblemen leiden af van de zo sterk groeiende behoefte aan ‘alledaagse’ zorg. Terwijl wij deze zorgverlening juist wel een hoge prioriteit willen geven, zo blijkt uit onderzoek. De uitspraak: “Het is de allereerste plicht van de samenleving om een goede alledaagse zorg te verlenen aan zieken en gehandicapten” wordt zowel door hulpverleners als

de bevolking vrijwel unaniem onderschreven.<sup>18</sup> Wat wij belangrijk vinden, weten wij soms maar moeilijk in concreet beleid te vertalen.

### 5.3 Genetica en maatschappelijke solidariteit

Van oudsher is de solidariteitsgedachte sterk bepalend geweest voor het beleid van de Nederlandse gezondheidszorg. Principes als gelijke toegang, gelijke behandeling en rechtvaardige verdeling stonden daarbij centraal. Door wijzigingen in de sociaal-culturele en geografische context komt deze solidariteit onder druk te staan. Het bij solidariteit horende saamhorigheidsgevoel is altijd sterk gebaseerd op een afgegrensde collectiviteit. Maar door de Europeanisering, internationalisering en migratie wordt deze groepsafbakening vager waardoor ook het 'wij-gevoel' steeds meer gaat verdwijnen. De vroegere kleinschalige en groepsgebonden samenlevingen maken plaats voor grootschalige en individualistische maatschappijen. Ook de genetica draagt eraan bij dat het uit de Verlichting stammende ideaal van solidariteit en rechtvaardigheid onder druk is komen te staan. Waren mensen tot voor kort onbekend met hun genetisch lot en kon hieruit geen voorspelling worden gedaan over hun toekomst, de kennis over het humane genoom brengt op dit punt een aantal fundamentele wijzigingen aan. Sommigen vrezen dat de bevolking onderverdeeld zal worden in 'genetisch gezonden' en 'genetisch ongezonden' en er aldus een genetisch proletariaat zal ontstaan van mensen die slechte genen en daardoor een lage 'marktwaarde' hebben.

Hoewel er al lange tijd veel kennis bestaat over de betekenis van een ongezonde leefstijl voor het ontstaan van ziekten, heeft het solidariteitsprincipe altijd voorrang gekregen boven een eventueel toe te passen 'eigen schuld-criterium'. Jaarlijks overlijden er in ons land bijna 9.000 mensen aan longkanker, waarvan circa 90% aan roken valt toe te schrijven. Longkanker is vooral een gedragsziekte, maar dit 'schuldig zijn aan ziekte' heeft in onze samenleving weinig gevolgen gehad voor de wijze waarop longkankerpatiënten werden benaderd en behandeld. Ook verzekeringsmaatschappijen hebben bij hun premiebereke-

18. Tijmstra Tj., Andela M. Keuzen in de Zorg: Mening van beroepsbeoefenaren en consumenten met elkaar vergeleken. Medisch Contact 1992, 47: 1119-24.

ningen maar weinig van deze kennis gebruik gemaakt. Verzekeraars hebben belang bij homogene groepen, en zolang geen enkele verzekeringsmaatschappij tot differentiatie overgaat en hoge risicogroepen algemeen worden geaccepteerd, zijn er weinig problemen. Dat zou anders zijn als zware rokers zich massaal extra zouden gaan verzekeren en bepaalde verzekeringsmaatschappijen hen vervolgens gingen uitsluiten, omdat de andere maatschappijen dan wel moeten volgen.

Op het gebied van de levensverzekeringen is altijd sprake geweest van een grote risicosolidariteit. Een solidariteit die door de ontwikkelingen op het gebied van de genetica onder druk komt te staan. Want door het laten verrichten van presymptomatische diagnostiek kunnen verzekerden inzicht krijgen in hun toekomstige gezondheid waardoor er zelfselectie kan ontstaan, omdat mensen met een slechte prognose zich massaal kunnen gaan verzekeren. Verzekeraars willen zich hiertegen beschermen, want voor hen is het niet aanvaardbaar dat verzekerden over meer kennis beschikken dan zij zelf. Ter oplossing van dit probleem werd in ons land het Moratorium Erfelijkheidsonderzoek ingesteld: beneden een bepaald bedrag (op dit moment 160.000 euro) mogen verzekeraars erfelijkheidsonderzoek niet als voorwaarde stellen voor het afsluiten van een verzekering, of vragen naar eerder verricht erfelijkheidsonderzoek.

In ons land zoeken overheid, verzekeringsmaatschappijen en particuliere organisaties naar oplossingen voor het uit de genetica voortkomende probleem van de zelfselectie en uitsluiting. Tot op dit moment heeft dit redelijk bevredigende resultaten opgeleverd en is de aanvankelijk bestaande vrees dat de genetica de verzekeringswereld volledig op zijn kop zou gaan zetten, niet uitgekomen. Wel zijn er bij het onderzoek rond het gendragerschap voor familiale hypercholesterolemie problemen gesignaleerd.<sup>19</sup> Draggers van het FH-gen, maar ook mensen die hierop werden onderzocht maar geen FH-drager bleken te zijn, stuitten nogal eens op problemen bij het afsluiten van verzekeringen. Voor sommige familieleden ('FH-kandidaten') vormde dit een reden om zich maar niet te laten

---

19. Maarle M. van, Stouthard M., Loosdrecht S. van, Marang-van de Mheen P. Genetische screening en verzekeringen. Draggers van FH ondervinden problemen. Medisch Contact 2000, 55: 360-2.



onderzoeken, waardoor zij ook het eventuele gebruik van de op het gebied bestaande therapeutische mogelijkheden onbenut moeten laten. Op dit moment is op dit gebied in ons land nog niet sprake van een in kwantitatieve zin omvangrijk probleem.<sup>20</sup> Datzelfde geldt voor de toegang tot werk en het afsluiten van zorgverzekeringen. Het is echter wel zaak om, mede gezien de ontwikkelingen op internationaal niveau (de Europeanisering), de vinger aan de pols te houden.

---

20. Gevers J.K.M., Hendriks A.C. (eds). Bescherming tegen genetische discriminatie. Stichting NJCM Boekerij, Leiden 2004.

## 6 Het ongebooren leven

### 6.1 Voortplanting: de problematisering van de zwangerschap

Vrouwen die zwanger willen worden - en hun partners - staat veel kennis ter beschikking waarmee zij de kans kunnen optimaliseren om een gezond kind ter wereld te brengen. Niet-roken, geen alcohol, rauw vlees of ongewassen groenten gebruiken, de kattenbak vermijden: het zijn vrij algemeen bekende leefstijlfactoren waarvan het van belang is dat zwangeren zich er aan houden. Maar ook voor dit gezondheidszorggebied geldt dat de preventieve mogelijkheden niet optimaal worden gebruikt. Bijna veertig procent van de jonge vrouwen in ons land rookt en de helft van hen slaagt er niet in om hiermee te stoppen als zij zwanger (willen) worden. Bijna een tiende van de couveusebedden wordt bezet door kinderen die te vroeg geboren zijn ten gevolge van het roken van de moeder.

Veel (potentieel) zwangeren maken zinvol gebruik van de kennis die er op het gebied van preventie beschikbaar is. Een van deze mogelijkheden betreft het gebruik van foliumzuur. Vrouwen die zwanger willen worden en vanaf vier weken vóór tot acht weken na de conceptie dagelijks een tablet foliumzuur gebruiken, reduceren hun kans op het krijgen van een kind met een defect van de neurale buis ('open rug' en 'open hoofd') met ongeveer de helft (van ca. 1 op 1.000 naar 1 op 2.000). Enkele jaren geleden werd een voorlichtingscampagne gestart om dit foliumzuurgebruik te stimuleren. Het is bekend dat hiermee met name de hogere sociaal-economische groepen worden bereikt.<sup>21</sup> Is foliumzuursuppletie een belangrijke preventieve optie waarmee gezondheidswinst valt te behalen, er kleven ook nadelen aan. Zo zullen er altijd zwangeren zijn die geen foliumzuur hebben gebruikt of dit niet op adequate wijze hebben gedaan; zij beginnen hun zwangerschap dan met 'een valse start'. Wordt er

---

21. Walle H.E.K. de, Cornel M.C., de Jong-van den Berg L.T.W. Three years after the Dutch folic acid campaign: growing socioeconomic differences. Preventive Medicine 2002, 35: 65-9.

een kind met een defect aan de neurale buis geboren, dan komt al gauw de gedachte aan – en de vraag over – foliumzuurgebruik naar voren. Kan deze vraag niet bevestigend worden beantwoord, dan liggen schuldgevoelens voor de hand. Dit laat zien dat ook aan een als zinvol beschouwde ‘kleine technologie’ als het foliumzuurgebruik schaduwkanten kleven.

Op het gebied van de preconceptionele voorlichting en advisering valt nog veel gezondheidswinst te behalen. Het komt nog regelmatig voor dat zwangeren er te laat achter komen dat zij, vanwege een familiale belasting, een verhoogd risico hebben op aangeboren afwijkingen bij de foetus. Ook van de kennis over veelal eenvoudig toe te passen leefstijlmaatregelen wordt niet optimaal gebruik gemaakt. Ter verbetering van deze situatie werd onlangs de website ‘Zwangerwijzer.nl’ geopend.<sup>22</sup> Op deze site krijgen (potentiële) zwangeren en hun partners tal van vragen voorgelegd waarvan de beantwoording nogal eens uitmondt in de aanbeveling om ‘nader advies in te gaan winnen’. Dit kan gezondheidswinst opleveren, maar de vraag rijst waar de grenzen liggen van onze bemoeienis met de ‘gewone zwangerschap’. In de toekomst zal er nog veel meer kennis en technologie worden ontwikkeld waarmee ‘risico’s rond de zwangerschap’ kunnen worden gereduceerd. Er is een ontwikkeling gaande in de richting van het instellen van preconceptionele consultatiebureaus waartoe potentieel zwangeren zich met hun ‘conceptie-vragen’ kunnen wenden. Ook het aanbieden van gendragerschapdiagnostiek zou daarbinnen passen. Dit roept de vraag op of het dan nog wel mogelijk blijft om ‘gewoon’ zwanger te worden?

## 6.2 Medisch-technische preventie van aangeboren afwijkingen

Er bestaan inmiddels veel mogelijkheden om aangeboren afwijkingen in een vroeg stadium op te sporen, en in de toekomst zullen daar vele bijkomen. De meest vroege vorm van prenatale diagnostiek kan al in het laboratorium plaats vinden door het verrichten van onderzoek bij pre-embryo’s (pre-implantatie

22. Deze site is een initiatief van het Erasmus Medisch Centrum en het voorlichtingscentrum voor erfelijkheid Erfo.

genetische diagnostiek). Is het pre-embryo niet 'aangedaan', dan kan het worden teruggeplaatst. Deze diagnostiek is erg specialistisch en duur, waardoor maar weinig mensen er voor in aanmerking komen. Verwacht moet worden dat, naarmate deze technologie wordt verbeterd en vereenvoudigd, zij ook bij gewone in vitro fertilisatie meer en meer zal worden toegepast. Een dergelijke uitbreiding zal waarschijnlijk op weinig morele bezwaren stuiten; in onze samenleving is er al een hoge aanvaarding voor het verrichten van prenatale diagnostiek naar ernstige aangeboren afwijkingen. De angst bestaat dat het (toekomstige) screenen van pre-embryo's er toe zal leiden dat uiteindelijk een bepaald fenotype zal gaan overheersen (lange blonde mensen die intelligent en muzikaal zijn?). Het lijkt onwaarschijnlijk dat dit in technische zin ooit uitvoerbaar zal zijn. Maar wel zal er discussie ontstaan over de vraag op welke afwijkingen er in het laboratorium mag worden gescreend. In de Verenigde Staten bestaan er al particuliere IVF-centra waar men tegen betaling sekse-selectie ('for family balancing') kan laten verrichten.

Is er eenmaal een zwangerschap ontstaan, dan zijn er diverse mogelijkheden om prenatale diagnostiek naar aangeboren afwijkingen te verrichten. Tot voor kort waren hierbij vooral twee groepen te onderscheiden: vrouwen bij wie aangeboren afwijkingen in de familie voorkomen, en 'oudere' zwangeren voor wie geldt dat zij een verhoogd risico hebben op het krijgen van een kind met Down syndroom. Aanvankelijk gold bij deze laatste groep een afkappunt van 38 jaar, maar dat werd al snel verlaagd tot 36 jaar. Sedert een aantal jaren bestaat voor jongere zwangeren de mogelijkheid van een risicobepalende test. Het betreft de zogenaamde 'triple test' of 'maternale serumscreening' waarmee een zwangere aan de hand van een eenvoudig bloedonderzoek het voor de huidige zwangerschap geldende risico op een kind met het Down syndroom of een neurale buis defect kan laten berekenen. Is er sprake van een verhoogd risico (voor Down syndroom: hoger dan 1 op 250, het risico voor een 36-jarige zwangere) dan kan een vruchtwaterpunctie of vlokentest uitsluitel geven. Risicobepaling kan ook worden toegepast door middel van echoscopisch onderzoek, bijvoorbeeld nekplooiemeting in de twaalfde week van de zwangerschap. Inmiddels maakt de in het tweede trimester van de zwangerschap uit te voeren triple

test steeds meer plaats voor een eerste trimester test.

In de toekomst zullen er ongetwijfeld nieuwere methoden worden ontwikkeld waarmee nog meer en makkelijker kan worden onderzocht. Te verwachten valt dat het over enkele jaren mogelijk wordt om bij prenataal onderzoek gebruik te maken van uit het moederlijk serum verkregen foetaal DNA/RNA-materiaal.

Aan de VU in Amsterdam wordt hiertoe op dit moment bij grote groepen zwangeren onderzoek verricht. Wanneer deze test een hoge betrouwbaarheid heeft, dan zal dat de situatie op prenataal diagnostisch gebied ingrijpend veranderen. Als chromosomale afwijkingen met een risicoloos bloedonderzoek 'rechtstreeks' kunnen worden opgespoord en de zwangerschap vervolgens eventueel met een zuigcuretage kan worden beëindigd, dan valt te verwachten dat het gebruik van deze diagnostiek een grote vlucht zal gaan nemen. Hierbij dient de kanttekening te worden geplaatst dat de helft van de na deze diagnostiek eventueel af te breken zwangerschappen zonder onderzoek 'op natuurlijke wijze' in een miskraam zou zijn geëindigd (een gegeven dat ook geldt bij het vroeg – in het eerste trimester – uitvoeren van de triple test). Maar dit zal niet gauw een reden zijn om ervan af te zien. Op dit gebied in te stellen wetenschappelijk onderzoek kan er toe leiden dat het aantal uit het foetaal DNA-materiaal op te sporen afwijkingen zich in de toekomst gaat uitbreiden.

Er is inmiddels veel bekend over de epidemiologische aspecten van de maternale serumscreening en de nekplooiemeting. Samenvattend komt het er op neer dat toepassing van de 'voorselectie' het mogelijk maakt om met minder invasieve diagnostiek meer aangeboren afwijkingen op te sporen. Wel zullen er bij jongere zwangeren die aan de screening en de vervolgdagnostiek deelnemen, door het risico van een iatrogene abortus (de invasieve diagnostiek brengt een miskraamrisico met zich mee) ongeveer evenveel foetussen 'verloren gaan' als er met aangeboren afwijkingen worden gevonden.<sup>23</sup> Wat betreft het in ons land op dit gebied gevoerde screeningsbeleid is sprake van een erg onduidelijke situatie. Al jarenlang wordt er gediscussieerd over de vraag of de risicobepalende test aan iedere zwangere ter beschikking moet worden gesteld.

23. Gezondheidsraad. Prenatale screening: Downsyndroom, neuralebuisdefecten, routine-echoscopie. Den Haag: Gezondheidsraad. Publicatie nr 11, 2001.

De screening zou vergunningplichtig zijn en onder de Wet op het Bevolkingsonderzoek vallen. Maar omdat abortus niet als een echte behandeling wordt beschouwd, voldoet de triple test niet aan een van de voor het verlenen van een vergunning noodzakelijke criteria. Voorstanders van de screening verwijzen naar de Wet op de geneeskundige behandelovereenkomst (WGBO) die stelt dat mensen adequaat moeten worden geïnformeerd over medische mogelijkheden. Tot dusver is besluitvorming in ons land achterwege gebleven en is er voor hulpverleners een diffuse situatie ontstaan, ook al omdat de screening al op grote schaal wordt uitgevoerd (dit jaar zullen er zo'n 15.000 risicoschattingen plaats vinden). Tussen regio's en hulpverleners zijn grote verschillen ontstaan in het gebruikmaken van de diagnostiek: goed geïnformeerde zwangeren die om de test vragen, maken er gebruik van terwijl anderen onwetend blijven. Een moreel beladen 'kleine technologie' als de risicoschattende triple test blijkt moeilijk stuurbaar en beheersbaar te zijn. Het geeft te denken wat betreft de nog in aantocht zijnde medisch-technische opties.

### 6.3 De tentatieve zwangerschap en 'het voorwaardelijke kind'

Aan prenataal screenen zijn tal van psychosociale en maatschappelijke gevolgen verbonden. Er is de laatste jaren veel onderzoek gedaan naar de vraag hoe zwangeren – en hun partners – met (het aanbod van) van de screening omgaan. Daaruit blijkt dat lang niet altijd sprake is van een weloverwogen en goeddoordachte beslissing en men zich niet altijd voldoende realiseert wat de gevolgen van screening kunnen zijn. Veel zwangeren worstelen met de bij de test horende waarschijnlijkheidsgegevens. Als de uitslag hen vervolgens met een risicoverhoging confronteert, komen zij voor moeilijke beslissingen te staan waarover van tevoren niet altijd goed werd nagedacht. Om van onzekerheid af te komen en toch nog een 'prettige zwangerschap' te kunnen hebben, resteert dan slechts het laten verrichten van een invasief onderzoek (vruchtwaterpunctie of vlokentest). Gesproken wordt wel van een fuikmodel of 'getrapte val'. Goede voorlichting lijkt van groot belang, maar zal dit probleem nooit helemaal kunnen voorkomen.

Tegenstanders van prenatale screening wijzen op het medicaliserende karakter van de diagnostische tests. Dat screening er toe leidt dat zwangeren steeds meer 'onder medisch toezicht komen te staan', is een niet te vermijden gevolg van het massaal aanbieden van de diagnostiek. Het is een ontwikkeling die haaks staat op de in ons land van oudsher aangehangen voorkeur voor een 'natuurlijke benadering' van zwangerschap en bevalling. Verloskundigen hebben daarin altijd een centrale rol gespeeld en deze beroepsgroep is dan ook in meerderheid tegenstander van prenatale screening.<sup>24</sup> Een belangrijk nadeel van de risicobepalende testen is ook dat het de spontaniteit van het zwanger zijn kan wegnemen en het interfereert met 'het in blijde verwachting zijn'. Maakt een vrouw gebruik van de diagnostiek dan moet zij eerst het (gunstige) testresultaat afwachten alvorens zij zich echt zwanger kan gaan voelen en dit aan de buitenwereld kenbaar gaat maken. Op deze wijze draagt screening bij aan het ontstaan van 'de tentatieve zwangerschap'.<sup>25</sup> Een eveneens niet zo tastbaar maar wellicht nog ingrijpender gevolg van de screening heeft betrekking op het gegeven dat de alsmaar toenemende diagnostische mogelijkheden er toe kunnen leiden dat uiteindelijk geen enkel kind meer spontaan ter wereld zal komen, maar er aan ieder kind condities zijn gesteld ("Ik heb je wel gewild maar heb eerst laten uitzoeken of je wel in orde was"). De screeningstechnologie leidt tot het ontstaan van 'het voorwaardelijke kind'. Dergelijke gevolgen zijn niet goed in getallen weer te geven, maar daarom zijn ze niet minder belangrijk. Het maakt de besluitvorming over prenatale screening zo moeilijk.

#### 6.4 Recht op een informatiemijdende houding?

Vrouwen die hun kinderen dertig jaar geleden ter wereld brachten geven vaak aan dat zij "blij zijn dat zij al die moeilijke keuzes niet hoefden te maken". Maar de momentele zwangere leeft nu eenmaal in onze door techniek geregeerde

---

24. Kooij L., Tijmstra Tj. Prenatale diagnostiek en screening in de eerstelijnsgezondheidszorg: houding en visie verloskundigen. Tijdschrift voor Verloskundigen 1999, 24: 671-6.

25. Het begrip 'de tentatieve zwangerschap' is afkomstig van de Amerikaanse sociologe Barbara Katz-Rothman; zij schreef het boek "The tentative pregnancy. Prenatal diagnosis and the future of motherhood". (Viking Press, New York 1986).

numerieke cultuur en kan deze keuzes maar moeilijk ontlopen. Zwangeren van nu krijgen te maken met de Januskop van de technologie: het kan hen zekerheid bieden en leed besparen, maar vaak niet nadat zij eerst onzeker werden gemaakt. Niet alle zwangeren zijn blij met de soms als belastend ervaren informatie over de risico's die zij lopen. Toch wordt wel gesteld dat 'het kunnen maken van geïnformeerde beslissingen over handelingsopties' het belangrijkste doel van screening is.<sup>26</sup> Maar in een (nog steeds) collectief georganiseerd gezondheidszorgsysteem als het onze kan dat niet een doel op zich zijn. Alvoorens een screening wordt aangeboden, dient eerst te worden onderzocht of sprake is van een zinvolle en aanvaarde vorm van gezondheidszorgbeleid. Mocht, zoals in het hierboven beschreven voorbeeld, een screening slechts twee kinderlevens redden maar er onderweg naar de screeningskliniek evenveel kinderen sneuvelen, dan zal er niet tot implementatie worden overgegaan. Ook niet als het budgettair neutraal zou kunnen worden uitgevoerd omdat een rijk persoon wiens kleinkind aan de te screenen ziekte overleed, zijn hele vermogen hiervoor ter beschikking zou stellen. Dat het zo moeilijk is om een 'net balance' van de voor- en nadelen van screeningsprogramma's te maken, mag geen reden zijn om er een ideëel motief voor in de plaats te stellen. Dat kennis verantwoordelijk maakt, is een gegeven dat zwangeren vaak maar al te goed beseffen. Het werpt de vraag op waar de grenzen liggen van het bereiken van 'bedreigende' informatie. Onderzoek heeft aangetoond dat veel zwangeren de kans op het krijgen van een kind met het Down syndroom onderschatten.<sup>27</sup> Moet/mag dit aanleiding zijn om tot actie over te gaan ten einde hen van deze onderschatting 'bewust te maken'? In hoeverre accepteren wij de menselijke geneigdheid om zich intra-psychisch tegen bedreigende informatie te beschermen? Er dient nagedacht te worden over de vraag in hoeverre er naast het 'recht om niet te weten' ook een recht moet zijn 'om gevrij-

---

26. Dit is o.a. de strekking van het artikel 'Met Community Genetics meer mogelijkheden om tot geïnformeerde keuzen te komen' van L.P. ten Kate in *Medisch Contact* 1998, 53: 1248-9.

27. Berg M van den, Timmermans D.R.M., Kleinveld J.H. e.a.: Risicoperceptie van zwangere vrouwen die prenatale screening krijgen aangeboden. *Tijdschrift voor Sociale Gezondheidszorg* 2003, 81: 16.



waard te blijven van belastende risico-informatie'.

Nu ook in ons land de juridisering van de arts-patiënt relatie toeneemt en de claimcultuur zich uitbreidt, zullen er steeds meer regels worden opgesteld die de relatie tussen patiënten en hulpverleners gaan bepalen. Te voorzien valt dat iedere zwangere zich in de toekomst expliciet zal moeten uitspreken over de vraag, of zij wel of niet van prenatale diagnostiek gebruik wil maken. Maar niet alle zwangeren zullen met deze risico-informatie bekend - en daarmee verantwoordelijk - gemaakt willen worden. Te overwegen valt om zwangeren twee 'trajecten' aan te bieden waaruit zij, alvorens zich uitgebreid in het onderwerp te verdiepen, 'globaal' kunnen kiezen: een 'technisch traject' waarbij men kiest voor prenatale diagnostiek naar aangeboren afwijkingen, en een 'natuurlijk traject' waarbij men hiervan afziet. Degenen die voor de technische benadering kiezen, worden dan vervolgens expliciet geïnformeerd over de op dat moment beschikbare diagnostische mogelijkheden om aangeboren afwijkingen op te sporen.

### **6.5 De gehandicapte als 'missed prevention'?**

De vrees wordt wel geuit dat de mogelijkheden voor prenatale diagnostiek de beeldvorming over gehandicapt leven negatief beïnvloeden. Het zou leiden tot een samenleving waarin gehandicapten geen bestaansrecht meer hebben en als 'missed prevention' zullen worden beschouwd. Aan dit onderwerp is door ethici uitgebreid aandacht besteed. De vraag of de medisch-technische ontwikkelingen daadwerkelijk tot een dergelijke oordeelsvorming leiden, laat zich maar moeilijk beantwoorden. Feit is dat dit probleem vaak naar voren wordt gebracht door vertegenwoordigers uit de wereld van de gehandicapten en het voor hen een bron van zorg is. Als aanstaande ouders met het laten verrichten van diagnostiek willen voorkomen dat zij een gehandicapt kind krijgen, spreken zij daarmee dan impliciet een oordeel uit over de – geringe – kwaliteit van leven van mensen die met deze handicap moeten leven? Het willen vermijden van gehandicapt leven wil toch niet zeggen dat mensen die deze handicaps hebben minder bestaansrecht hebben? Bovendien: prenatale diagnostiek zal er nooit toe leiden dat al het niet-perfecte uit de samenleving verdwijnt. De meeste handicaps ontstaan immers door ongevallen tijdens het (jonge) leven. Er zijn in ons land meer dan twee miljoen mensen met een lichamelijke en/of geestelijke

beperking. Iedereen kan hiermee te maken krijgen en bij velen zal dit aan het eind van hun leven ook daadwerkelijk het geval zijn.

Wie kennisneemt van het onderzoek dat is verricht naar de beleving van prenatale diagnostiek, kan niet concluderen dat (aanstaande) ouders hier lichtzinnig mee omgaan. Integendeel, het is voor hen juist een moeizaam proces waarbij 'leedbesparing bij het kind' voorop staat. Wordt verwacht dat een kind 'als een kasplant' zal moeten leven, dan vormt het afbreken van de zwangerschap een aanvaardbare optie. Maar wordt bij echoscopisch onderzoek een hazenlip geconstateerd, dan zal er niet gauw een wens tot zwangerschapsafbreking ontstaan. De nieuw te ontwikkelen diagnostische mogelijkheden (foetaal DNA-materiaal in het moederlijk serum; pre-implantatie genetische diagnostiek) zullen op dit gebied ongetwijfeld veranderingen teweeg brengen. Maar het is de vraag of een 'op perfectie gerichte prenatale screening' ooit gebruik zal gaan worden.

Naast de tolerantie tegenover mensen met een handicap, is er ook bezorgdheid over de vraag in hoeverre de prenatale diagnostiek zal leiden tot een toename van de maatschappelijke druk om er gebruik van te maken. Ook hierbij gaat het vaak om de vroege opsporing van het syndroom van Down. Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft meerdere gezondheidsproblemen, waardoor zij veel verzorging nodig hebben. Dit laatste draagt sterk bij aan de maatschappelijke oordeelsvorming over – de geboorte van – kinderen met deze afwijking. In onze samenleving, waarin rationalisme, efficiency en materialistisch denken centraal zijn komen te staan, wordt verzorging gezien als een activiteit die niet bijdraagt aan de – zo belangrijk geachte – materiële groei. Van hieruit ontstaat de neiging om verzorgingsbehoefte te gaan zien als 'een last voor de samenleving'. Bij kosten-effectiviteitsanalyses worden zorg- en technologiekosten soms ook eenvoudigweg naast elkaar geplaatst. Dit leidt dan al gauw tot de conclusie dat de kosten van een screeningsprogramma gunstig afsteken bij de verzorgingskosten die kunnen worden bespaard. In Denemarken werd het vorig jaar een dergelijke kosten-effectiviteitsberekening ook gemaakt. In de provincie Kopenhagen werd berekend dat de triple test de geboorte van tien kinderen met het Down syndroom kan voorkomen, hetgeen

een jaarlijkse besparing van een kwart miljoen euro zou opleveren. Een dergelijk efficiencydenken kan gevolgen hebben voor de wijze waarop in een samenleving op kinderen met een aangeboren afwijking wordt gereageerd en zij als een 'vermijdbare kostenpost' worden beschouwd.

Van jonge zwangeren wordt tot op dit moment niet verwacht dat zij hun ongeboren kind op aangeboren afwijkingen laten onderzoeken (tenzij er sprake is van bijzondere omstandigheden). Een verwachtingspatroon dat zich ongetwijfeld zal gaan wijzigen naarmate ook voor hen meer testprocedures ter beschikking komen. Maar zolang de triple test nog geen geïnstitutionaliseerde gezondheidszorgvoorziening is, kan een jonge vrouw nog relatief 'onbevangen' zwanger zijn. Brengt een vrouw van 25 jaar een kind met het syndroom van Down ter wereld, dan zal men haar dan ook niet snel vragen waarom zij geen diagnostiek liet verrichten. Bij een veertigjarige vrouw ligt dit anders en kan de geboorte van een kind met het Down syndroom tot reacties leiden als: "Dat is toch niet meer nodig tegenwoordig".

Dergelijke reacties zijn nog weinig doel van systematisch onderzoek. Wel werd er een (kwalitatieve) studie verricht naar de ervaringen van vrouwen die besloten de zwangerschap uit te dragen nadat bij de foetus het syndroom van Down was aangetoond.<sup>28</sup> Uit dit onderzoek kwam naar voren dat sommige hulpverleners in eerste instantie weinig begripvol reageerden op de beslissing van de vrouwen om de zwangerschap niet af te breken. Van familieleden, vrienden en kennissen kregen de ouders vaak veel steun ("We vinden het heel moedig wat jullie gaan doen"; "Als zo'n kindje ergens op zijn plaats is, dan is dat wel bij jullie"). Maar tegelijkertijd was men ook nogal eens geconfronteerd met negatieve en afkeurende reacties ("Weet je wel hoeveel zo'n kind kost?"; "Van collega's hoorde ik dat ze op mijn werk zeiden: welke gek kiest er nu voor zo'n kindje"). Soms was het onbegrip zo groot dat het tot een breuk met familieleden of vrienden leidde. Deze bevindingen laten zien dat het van belang is om de medisch-technische ontwikkelingen op dit gebied kritisch te volgen.

---

28. Tjmstra Tj., Bosboom G.J.M., Bouman K. Ervaringen van vrouwen die besloten de zwangerschap uit te dragen na de diagnose 'Down-syndroom'. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde 2000, 144: 2104-7.

Zwangeren proberen hun eigen weg te zoeken als zij worden geconfronteerd met de mogelijkheden van prenatale diagnostiek. Zij zijn daarbij vanzelfsprekend niet ongevoelig voor reacties uit hun omgeving, maar zullen niet tot zwangerschapsafbreking overgaan om 'de samenleving niet te belasten'. In ons land laat ruim de helft van de oudere zwangeren geen prenatale diagnostiek verrichten, een cijfer dat sinds jaren niet is gestegen. Blijkbaar ervaren deze zwangeren niet zoveel maatschappelijke druk dat zij deze niet kunnen weerstaan. Er zou meer onderzoek moeten worden ingesteld om inzicht te krijgen in de maatschappelijke opvattingen over prenatale diagnostiek en wat hieromtrent de ervaringen zijn van zwangeren. Het zou van belang zijn om te inventariseren hoe mensen reageren op een 38-jarige zwangere die hen meedeelt dat zij geen diagnostiek laat verrichten omdat "een kind met het Down syndroom bij hen ook welkom is". Dwingt een dergelijke beslissing niet veeleer respect en waardering af dan dat het tot afkeurende reacties leidt?

Een vrouw die zwanger is hoopt dat haar kind gezond ter wereld komt. Maar als deze wens niet gerealiseerd wordt, hoeft dit niet te betekenen dat hun leven volledig ontwricht is. Onderzoek heeft aangetoond dat er maar weinig verschil bestaat in het tevredenheidsniveau van gezinnen met kinderen met een handicap en van gezinnen met kinderen zonder handicap.<sup>29</sup> Mensen blijken over een sterk adaptief vermogen te beschikken om met tegenslag om te gaan. Zelfs aan de meest vervelende gebeurtenissen weten zij vaak positieve achteraf-interpretaties te geven. Dit beeld komt ook naar voren uit onderzoek dat de laatste jaren werd verricht onder mensen die zelf door ziekte of tegenslag werden getroffen. Weliswaar kunnen aangrijpende gebeurtenissen het subjectieve welbevinden van mensen aanvankelijk ernstig verstoren, maar na verloop van tijd vindt meestal herstel plaats en wordt een nieuw evenwicht gevonden. Onderzoek onder kankerpatiënten en mensen met chronische ziekten heeft laten zien dat het niveau van welbevinden bij deze groepen veelal

---

29. Een overzicht van deze literatuur wordt gegeven in: Parens E, Asch A. The disability rights critique of prenatal genetic testing; Reflections and Recommendations. Special Supplement, Hastings Center Report 29, no 5 (1999): S1-S22.

overeenkomt met dat van gezonde personen.<sup>30</sup> Het is vooral de angst voor tegenslag die ons leven gaat beheersen. Een angst die in onze risico-informatie maatschappij alsmear meer wordt gevoed.

---

30. Een recent overzicht van de literatuur op dit gebied wordt gegeven in: Stiegelis HE. A life less ordinary. Cognitive adaptation and psychological functioning among cancer patients treated with radiotherapy. Dissertatie Rijksuniversiteit Groningen 2003.

## 7 Tot besluit

### 7.1 Grenzen aan het zelfbeschikkingsrecht

Aan het begin van dit derde millennium wordt de mensheid geconfronteerd met een ware kennisrevolutie. De ontwikkelingen op het gebied van de informatie- en biotechnologie leiden tot een explosie van kennis over ziekte en gezondheid. In de westerse wereld vormt kennisvermeerdering een belangrijke waarde. Kennis en de daaruit voortkomende technologieën hebben ons leven sterk veraangenaamd en verlengd. Gehoopt wordt dat ook de verkenning van de micro-kosmos, het DNA, zal bijdragen aan het vergroten van ons welzijn. De moderne biotechnologie biedt inzicht in de fundamenteën van ons bestaan, waardoor het tal van morele vragen opwerpt. Veel daarvan hebben betrekking op de medisch-technische ontwikkelingen op het gebied van de menselijke reproductie. Over dit onderwerp bestaan in onze samenleving sterk verschillende opvattingen, wat een democratisch ingestelde overheid confronteert met de vraag hoe zij deze tegemoet moet treden.

Problematisch is ook de vraag, hoe moet worden omgegaan met de explosieve toename van kennis over ziekterisico's en gezondheidsdreigingen. In onze samenleving wordt, vanuit het achttiende eeuwse Verlichtingsdenken, veel waarde gehecht aan het zelfbeschikkingsrecht van mensen. Waren het tot voor kort de medische professionals die uitmaakten – en uit mochten maken – wat goed was voor de patiënt, in een moderne samenleving is 'de autonome patiënt' centraal komen te staan. Dit vormde ook de basis voor veel wetgeving in ons land: mensen behoren adequaat geïnformeerd te worden over de medische behandelingen die zij zullen ondergaan. Maar het centraal stellen van dit zelfbeschikkingsrecht wordt problematisch als het gaat om het aanbieden van diagnostische procedures aan klachtenloze mensen, waarbij geen sprake is van een hulpvraag. Tot op dit moment wordt in ons land getracht om via overheidsbemoediging het aanbod van screening te reguleren. Maar marktwerking, privatisering, internationalisering en – de toegang tot – het internet maken dat sturing steeds moeilijker wordt. Hoe lang duurt het nog voordat ook in ons land

commercieel opgezette klinieken zullen functioneren waar bezorgde burgers zich kunnen melden voor een preconceptionele of cardiovasculaire risico-analyse?

De moderne biotechnologie zal de samenleving confronteren met tal van nieuwe medisch-technische mogelijkheden, met name op preventief en diagnostisch gebied. Van veel daarvan zal zinvol gebruik kunnen worden gemaakt, maar andere zullen tot controverses leiden wat betreft de implementatie ervan. Mensen moeten geïnformeerde keuzes kunnen maken over handelingsopties, zo wordt vaak gesteld. Dat er vraagtekens kunnen worden geplaatst bij 'de autonoom handelende en vrije keus makende mens' moge uit dit essay duidelijk zijn geworden. Het is een constatering die gevolgen moet hebben voor de wijze waarop in onze samenleving met genetische kennis wordt omgegaan. Het besef dient te ontstaan dat ziekte en gebrek bij het leven horen; en dat mensen in eerste instantie zelf verantwoordelijk zijn voor hun gezondheid. Dit betekent dat sommigen leed overkomt wat misschien voorkomen had kunnen worden. Maar dat is een consequentie van een maatschappij die aan 'samen leven' waarde hecht.

## Epiloog

De RMO vindt het belangrijk de discussie over de ontwikkelingen en consequenties van onderzoek naar het humane genoom te verbreden, en de taal waarmee ze wordt gevoerd toegankelijk te maken voor iedereen die eraan wil deelnemen. Met het essay adviseert de raad vooral aandacht te besteden aan de volgende kwesties.

### Toenemende medicalisering

Het is duidelijk dat de kennisontwikkeling op dit wetenschapsgebied voortschrijdt en dat men daaraan geen halt kan toeroepen, zo men dat al zou willen. Ook is duidelijk dat de meeste mensen vooralsnog menen baat te hebben bij het in mogelijkheden en in reikwijdte toenemend aantal screenings en testen. Het is denkbaar dat het ondergaan van dit soort onderzoek steeds gewoner zal worden en tot het leven van alledag zal gaan behoren. De raad meent dat het goed is voortdurend na te denken over de sociale gevolgen hiervan en deze onderwerp te laten zijn van maatschappelijke debat.

Een belangrijke consequentie van de toenemende kennisontwikkeling rondom erfelijke aanleg is het ontstaan van zogeheten pre-patiënten: mensen die een verhoogde kans op een ziekte hebben en die daarmee een beroep zullen doen op de gezondheidszorg. Zet deze ontwikkeling door dan zal het zoeken naar ziekterisico's en afwijkingen bij klachtenvrije mensen normaler worden, waardoor het tijdstip van ziektediagnosen steeds verder naar voren komt te liggen. Anders dan men misschien zou verwachten, neemt daardoor de medicalisering van ons leven in intensiteit toe. Het zal aan de andere kant niet eenvoudig zijn om het aanbod van testen te reguleren. De commercialisering, het internet en de behoefte van mensen aan zelftesten bemoeilijken een dergelijke regulering. Toch is het de vraag of een op deze wijze steeds meer gemedicaliseerde samenleving wenselijk is, nog afgezien van de gevolgen voor de kosten van de gezondheidszorg. De raad meent in elk geval dat het goed is met elkaar het debat hierover aan te gaan.



## Individuele autonomie en collectieve solidariteit

Een belangrijk uitgangspunt in het hedendaags denken over humane genetica is dat de burger in principe autonoom is in het maken van keuzes die samenhangen met kennis over zijn of haar genetische erfenis. Professionals mogen bijvoorbeeld informeren maar niet sturen. In de praktijk wordt deze autonomie – en het is goed dit te beseffen – echter ingeperkt door een aantal omstandigheden. Zo perkt de professionele ethiek van de hulpverlener de individuele autonomie in. De impliciete visie van de hulpverlener op de kwaliteit van leven met een bepaalde aandoening kan de ‘vrije’ keuze van de betrokkene sterk beïnvloeden. Daaruit valt te concluderen dat de ‘non-directiviteit’ in de ondersteuning niet zo absoluut is als ze lijkt. Daarbij komt dat sommige burgers hun autonomie bij het nemen van een moeilijke beslissing helemaal niet van doorslaggevend belang vinden. Ze willen juist graag dat een autoriteit ze zegt wat in een bepaalde omstandigheid de beste keuze is, omdat ze zelf door de complexiteit van informatie en de onzekerheid over de consequenties van een keuze maar moeilijk tot een afweging kunnen komen.

De alledaagse praktijk is dat jonge ouders en mensen met bepaalde ziekten in hun familie moeilijke afwegingen moeten maken, waarbij ze vaak talrijke en verschillende adviezen krijgen. Als voorbeeld noemen we het begrip ‘missed prevention’ voor een situatie waarin een kind met een bepaalde afwijking wordt geboren, een situatie waarin de samenleving de ouders verwijten zou kunnen maken terwijl zij zelf nu juist hun ethische verantwoordelijkheid hebben genomen. Ouders moeten besluiten nemen over zaken die een mens eigenlijk niet kan overzien. De door velen benadrukte vrijheid om naar eigen inzicht te beslissen – ook het recht op niet-weten wordt hieronder geschaard – is door de complexe en onvoorspelbare werkelijkheid in feite zeer betrekkelijk. Elke individuele beslissing heeft immers niet alleen gevolgen voor het individu, voor de (aanstaande) ouders en hun kinderen, maar ook voor alle biologische verwanten. Daarnaast hebben beslissingen over een leven met de kans op ziekte of beperking ook gevolgen voor de samenleving als geheel. Een keuze voor een screening is bijvoorbeeld alleen mogelijk wanneer er een wettelijk goedgekeurd en betaalbaar behandelingsaanbod is. Individuele beslissingsvrijheid

impliceert, met andere woorden, bij uitstek de aanwezigheid van een collectieve solidariteit. De raad meent dat het goed is deze mythe van de individuele keuzevrijheid te ontmaskeren.

## Het wegen van risico's

Nieuwe kennis heeft tot doel het leven van mensen te verlichten. Dit geldt bijvoorbeeld voor veel uitvindingen en voor de kennis die kinderen op school wordt bijgebracht: met een bepaalde mate van informatie kan men in de maatschappij beter functioneren. Met kennis over iemands genetische constitutie ligt dat anders. Het gaat hierbij immers om kennis van risico's en kansen, en die roept doorgaans meer vragen op dan ze beantwoordt. De wijze waarop mensen risico's wegen en beoordelen is bovendien zo individueel bepaald, dat daarvan nauwelijks een generaliserende voorspelling te maken is. Meer kennis leidt bij veel mensen tot verwarring; in elk geval garandeert ze niet – zie de vaak opmerkelijke afwegingen uit het essay – dat er rationele besluiten worden genomen. Het wegen van risico's binnen het wetenschapsgebied van de humane genetica is niet eenvoudig, omdat het ons in ons menselijk bestaan zelf treft. Het leidt tot emoties en irrationele afwegingen. Kennis over een genetische afwijking geeft het risico aan, dat de getroffen(e) ergens in de loop van het leven ziek kan worden. Deze kennis biedt, met andere woorden, geen zekerheid. Daarbij komt dat het merendeel van ziekten en beperkingen niet erfelijk vast ligt, maar ontstaat ten gevolge van gebeurtenissen tijdens het leven: een ongeval, riskante leefgewoontes. Het afwegen van genetische risico's alleen is al moeilijk; maar het afwegen van algemene levensrisico's is niet te overzien en eigenlijk ook niet mogelijk. Ziekten en beperkingen ontstaan voor het merendeel door niet-aangeboren factoren. Het menselijk gedrag speelt daarbij een cruciale rol. Bij voorlichting en advisering over erfelijke kwesties blijven deze niet-genetische factoren meestal buiten beeld. Mensen wegen de vaak kleine genetische risico's op het ontstaan van een ziekte niet af tegen de veel grotere risico's die hun eigen gedrag met zich mee kan brengen. Het zou goed zijn deze disbalans via voorlichting en debat recht te trekken.

## Maatschappelijke verantwoordelijkheid

Door de sociale en culturele ontwikkeling leven we tegenwoordig in een maatschappij waarin het 'overleven van de sterkste' niet meer het selectie criterium is. Door uitvindingen en aanpassingen is het nu voor veel mensen mogelijk een goed en zinvol leven te leiden, ondanks en met het feit dat ze lijden aan een ziekte en of dat ze beperkingen ondervinden, die in een ongecultiveerde omgeving tot zware handicaps zouden leiden. Het blijkt niet altijd even eenvoudig mensen ervan te doordringen dat de samenleving voorwaarden moet blijven bieden voor de kwaliteit van elk leven. Ook al zijn er bijvoorbeeld op het gebied van de levens- en ziektekosten-verzekeringen in het veld afspraken gemaakt om uitsluiting van mensen met erfelijke aandoeningen te voorkomen, op andere maatschappelijke terreinen komt de participatie van deze mensen steeds meer in de knel. Door prestatiedrang, het streven naar efficiency en een hoge arbeidsproductiviteit is uitsluiting van mensen met beperkingen op de arbeidsmarkt en in delen van het onderwijs nu al realiteit.\* Het zou daarom goed zijn meer energie aan te wenden om de samenleving zodanig in te richten dat biologische beperkingen een kwalitatief goed leven niet in de weg hoeven te staan. Of, anders gesteld, in een context van schaarse middelen doet zich de vraag voor welke van de volgende aangrijpingspunten zwaarder moeten wegen: het willen uitbannen en voorkomen van ziekten en handicaps, het tegengaan van risicovol gedrag of een dusdanige inrichting van de samenleving dat deze een goede kwaliteit van leven niet belemmert?

Behoeft aan andere kennis en een ander discours.

De Raad vindt dat in de nabije toekomst meer onderzoek zou moeten uitwijzen, wat de toepassing van de kennis nu feitelijk betekent voor de kwaliteit van leven van de burgers die ermee in aanraking zijn gekomen. Vinden zij bijvoorbeeld dat hun beslissing om deel te nemen aan bepaald genetisch onderzoek achteraf voor henzelf en voor hun naasten terecht is geweest? Vinden zij dat de uitslag van dat onderzoek hun leven heeft veranderd en, zo ja, op welke wijze?

---

\* Zie: Raad voor Maatschappelijke Ontwikkeling. De handicap van de samenleving. Over mogelijkheden en beperkingen van community care. Den Haag 2002.

Hoe hebben aanstaande ouders de (pre)zwangerschapsperiode ervaren waarin zij moesten besluiten om bepaalde testen wel of juist niet te laten uitvoeren? Pas als er meer kennis van deze en vergelijkbare vraagstukken beschikbaar is en meer inzicht is ontstaan in de effecten van deze kennis op het persoonlijk leven, de wijze waarop mensen zich tot elkaar verhouden en de daaraan gekoppelde maatschappelijke ontwikkelingen, kan er sprake zijn van evenwichtige informatieverstopping op dit gebied.

Daarnaast is de Raad van mening dat er behoefte is aan een andere taal om de discussie over humane genetica te voeren. Tot op heden is het onderwerp vrijwel uitsluitend gevoerd binnen het zogenaamde medisch-genetisch discours. De Raad acht het van essentieel belang dat dit aangevuld wordt met wat zij omschrijft als een sociaalparticipatief discours. Dit behoort op twee niveaus plaats te vinden: op onderzoeksniveau en op het beslissingsniveau van de individuele burger. Dit betekent meer geld voor fundamenteel onderzoek naar de gevolgen van humane genetica voor de kwaliteit van leven (zoals hierboven bepleit). Het betekent ook meer tijd en aandacht bij professionals voor de sociale aspecten rondom individuele beslissingen.

# Bijlage 1

*Adviesvraag*



Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Uit: Werkprogramma 2002-2003 van de Raad voor  
Maatschappelijke Ontwikkeling



---

## De sociale gevolgen van de mogelijke toepassing van kennis over de genetische manipulatie van de mens

De mens lijkt in toenemende mate maakbaar. Erfelijke eigenschappen kunnen worden beïnvloed en inzicht kan worden verkregen op het risico van mogelijke toekomstige ziekten van een mens.

Deze genetische mogelijkheden roepen een ethische discussie op naar de grenzen, die voor de toepassing zouden moeten worden gesteld. Op medisch en ethisch gebied is al veel bekend over de waarden die er in het geding zijn en de gevolgen van de te maken beleidskeuzes voor burgers in bijvoorbeeld hun rol als patiënt, cliënt of als professionele hulpverlener. Een andere invalshoek in deze thematiek is de vraag naar de sociale gevolgen voor een samenleving, waarin "de maakbaarheid van mens" in toenemende mate mogelijk is. Wat betekent dat voor de acceptatie en omgang in de samenleving van mensen met een bepaalde al dan niet aangeboren ziekte of aanleg voor criminaliteit of voor geringe stressbestendigheid in verband met beroepskeuzes.

Hoe stellen verzekeringsmaatschappijen zich op? Welke verschillen worden geaccepteerd?

Wat betekent dit voor de inrichting van onze samenleving?

De verkennende activiteiten uitgevoerd onder auspiciën van de AWT onderstrepen dat de kennisontwikkeling over humane genetica ingrijpende betekenis en doorwerking kan c.q. zal hebben voor de samenleving in allerlei domeinen. De AWT is van mening dat – gelet op de snelle ontwikkelingen in de humane genetica – de discussie over de volle breedte van de maatschappelijke

aspecten, verbonden aan de kennis over het humane genoom, thans niet de urgentie krijgt die het verdient. Ook het onderzoek dat voeding en inzicht moet leveren ten behoeve van deze discussie komt onvoldoende van de grond. De AWT bepleit spoedige stimulering van het onderzoek naar de maatschappelijke implicaties van de toenemende kennis over het humaan genoom, met tegelijkertijd een intensievere dialoog tussen de betrokken maatschappelijke groepen en de onderzoeksinstituten. De AWT beveelt de minister van Onderwijs, Cultuur en Wetenschappen, in samenspraak met de minister van Economische Zaken en van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, derhalve aan om, gelet op de maatschappelijke urgentie, zorg te dragen voor een meer structurele en meer omvangrijke stimulering en financiering van bedoeld onderzoek. De investeringen in onderzoek naar maatschappelijke aspecten verbonden aan ontwikkelingen in de humane genetica dienen in de ogen van de AWT gelijk op te gaan met onderzoeksinspanningen in de humane genetica zelf.<sup>31</sup>

De Raad voor Maatschappelijke Ontwikkeling wordt gevraagd de praktische sociale implicaties en mogelijke te volgen beleidslijnen via een haalbaarheidsstudie nader uit te werken en tussentijds te rapporteren in hoeverre de verkregen inzichten grond leveren voor het uitbrengen van een advies.

---

31. Briefadvies van 21 februari 2001 van de Voorzitter van de Adviesraad voor het Wetenschaps- en Technologiebeleid (AWT) aan de ministers van OCenW, EZ en VWS over de maatschappelijke aspecten van ontwikkelingen in de humane genetica.



# Overzicht van uitgebrachte adviezen

## Adviezen (genummerd)

### 2004

- Humane genetica en samenleving. Bouwstenen voor een ander debat. Advies 29, mei 2004 (ISBN 90-12105862)
- Europa als sociale ruimte. Open coördinatie van sociaal beleid in de Europese Unie. Advies 28, april 2004 (ISBN 90-1210565x)

### 2003

- Hart voor Europa. De rol van de Nederlandse overheid. Advies 27, september 2003 (ISBN 90-1209-998-6)
- Medialogica. Over het krachtenveld tussen burgers, media en politiek. Advies 26, januari 2003 (ISBN 90-1209-810-6)

### 2002

- De handicap van de samenleving. Over mogelijkheden en beperkingen van community care. Advies 25, november 2002 (ISBN 90-1209-758-4)
- Bevrijdende kaders. Sturen op verantwoordelijkheid. Advies 24, november 2002 (ISBN 90-1209-757-6)
- Geen woorden maar daden. Bijdrage aan het normen-en-waardendebat. Advies 23, november 2002 (ISBN 90-1209-755-x)
- Werken aan balans. Een remedie tegen burn-out. Advies 22, juli 2002 (ISBN 90-1209-686-3)
- Educatief centrum voor ouder en kind. Advies over voor- en vroegschoolse educatie. Advies 21, juni 2002 (ISBN 90-1209-572-7)
- Levensloop als perspectief. Kanttekeningen bij de Verkenning Levensloop. Beleidsopties voor leren, werken, zorgen en wonen. Advies 20, mei 2002 (ISBN 90-1209-563-8)

**2001**

- Van uitzondering naar regel. Maatwerk in het grotestedenbeleid. Advies 19, september 2001 (ISBN 90-1209-346-5)
- Aansprekend opvoeden. Balanceren tussen steun en toezicht. Advies 18, juni 2001 (ISBN 90-1209-319-8)
- Instituties in lijn met het moderne individu. De sociale agenda 2002-2006. Advies 17, mei 2001. (ISBN 90-1209-066-0)
- Kwetsbaar in kwadraat. Krachtige steun aan kwetsbare mensen. Advies 16, maart 2001 (ISBN 90-1209-067-9)

**2000**

- Ver weg en dichtbij. Over hoe ICT de samenleving kan verbeteren. Advies 15, december 2000 (ISBN 90-1209-063-6)
- Van discriminatie naar diversiteit. Kanttekeningen bij de Meerjarennota Emancipatiebeleid Van vrouwenstrijd naar vanzelfsprekendheid. Advies 14, september 2000 (ISBN 90-1209-081-4)
- Wonen in de 21<sup>e</sup> eeuw. Advies 13, september 2000 (ISBN 90-1209-064-4)
- Alert op vrijwilligers. Advies 12, juni 2000 (ISBN 90-1209-073-3)
- Ongekende aanknopingspunten. Strategieën voor de aanpassing van de sociale infrastructuur. Advies 11, juni 2000 (ISBN 90-1209-062-8)
- Aansprekend burgerschap. De relatie tussen organisatie van het publieke domein en de verantwoordelijkheid van burgers. Advies 10, maart 2000 (ISBN 90-399-1706-X)

**1999**

- Nationale identiteit in Nederland. Advies 9, september 1999 (ISBN 90-399-1694-2)
- Arbeid en zorg. Reactie op de kabinetsnota 'Op weg naar een nieuw evenwicht tussen arbeid en zorg'. Advies 8, juni 1999 (ISBN 90-399-1629-2)

**1998**

- Integratie in perspectief. Advies over integratie van bijzondere groepen en

van personen uit etnische groeperingen in het bijzonder. Advies 7, december 1998 (ISBN 90-399-1533-4) met afzonderlijke achtergrondstudie (ISBN 90-399-1534-2)

- Verantwoordelijkheid en perspectief. Geweld in relatie tot waarden en normen. Advies 6, december 1998 (ISBN 90-399-1532-6) met afzonderlijke achtergrondstudie (ISBN 90-399-1542-3)

#### 1997

- Uitsluitend vrijwillig!? Maatschappelijk actief in het vrijwilligerswerk. Advies 5, december 1997 (ISBN 90-399-1460-5) met afzonderlijke achtergrondstudie (ISBN 90-399-1459-1)
- Kwaliteit in de buurt. Advies 4, november 1997 (ISBN 90-399-1456-7)
- Werkloos toezien? Activering van langdurig werklozen Advies 3, juni 1997 (ISBN 90-399-1302-1)
- Stedelijke vernieuwing. Advies 2, juni 1997 (ISBN 90-399-1357-9)
- Vereenzaming in de samenleving. Advies 1, maart 1997 (ISBN 90-399-1289-0)

### Adviezen (zonder nummer) uitgebracht in samenwerking met andere adviesraden

#### 2003

- Adviescommissie voor Vreemdelingenzaken. Inburgering: educatieve opdracht voor nieuwkomer, overheid en samenleving, november 2003

#### 2001

- Raad voor Openbaar Bestuur. Etniciteit, binding en burgerschap. Bijlage II: Eigenheid en diversiteit, april 2001
- Onderwijsraad. Samen naar de taalschool. Allochtone levende talen in perspectief. Bijlage 1: Onderwijs in allochtone levende talen, november 2001

#### 2000

- Raad voor Volksgezondheid en Zorg. Gezond zonder zorg, augustus 2000 (ISBN 9057320622) met achtergrondstudies (ISBN 905732069X en 9057320630)

#### 1999

- Raad voor Volksgezondheid en Zorg. Verslavingszorg herijkt. Advies over een besturingsmodel voor verslavingszorg en verslavingsbeleid, juli 1999 (ISBN 9057320460) met afzonderlijke achtergrondstudies (ISBN 9057320460, 9057320460, 9057320479).
- Raad voor Volksgezondheid en Zorg. Zorgarbeid in de toekomst. Advies over de gevolgen van demografische ontwikkeling van vraag en aanbod zorg(arbeid), april 1999 (ISBN 9039915350) met afzonderlijke achtergrondstudie (ISBN 9039915369).

#### 1998

- Onderwijsraad. Voorschools en buitenschools. Dwarsverbindingen, verantwoordelijkheden, juni 1998.

#### Briefadviezen:

- Enkele aspecten van de ruimtelijke inrichting 2030, november 1997.

#### *Publicaties van de RMO zijn te bestellen bij:*

Sdu Klantenservice

Tel 070 378 98 80

Fax 070 378 97 83