

WETEN OF NIET (WILLEN) WETEN?

Net voor de zomer maakte minister van volksgezondheid Maggie De Block (Open VLD) bekend dat ze 15 miljoen euro vrijmaakt voor de NIPT. Met deze middelen kunnen jaarlijks zo'n 100.000 testen worden terugbetaald.

Lief VANBAEL ■



'NIPT' staat voor 'Niet Invasieve Prenatale Test'. Omdat in het bloed van een zwangere vrouw al voldoende DNA van de foetus te vinden is, volstaat een eenvoudige bloedafname om met vrij grote zekerheid te bepalen of het kindje een trisomie-afwijking heeft. De bekendste trisomie-afwijking is het syndroom van Down (trisomie 21).

Belangrijkste argument om de NIPT op grote schaal terug te betalen is het feit dat hierdoor een vruchtwaterpunctie kan vermeden worden. Zo'n punctie is immers veel ingrijpender, ook duurder voor onze sociale zekerheid, en er is een kleine kans op een miskraam. Door de NIPT zo goed als volledig terug te betalen kunnen bovendien ook mensen die het financieel niet zo breed hebben voor deze prenatale test kiezen.

Op het moment dat we dit artikel schreven, berichtten de media dat het cijfer van '99,8% zekerheid' van de voorspelling wel wat moet genuanceerd worden. Onderzoekers aan de universiteit van Gent stellen dat dit percentage enkel geldt als uit de test blijkt dat er geen sprake is van een trisomie-afwijking. Als de bloedtest wel wijst op een mogelijke trisomie-afwijking klopt dit cijfer niet. Hoe jonger de vrouw, hoe groter de kans zelfs is dat het gaat om een 'valse afwijkende test'. Bij jonge twintigers met een afwijkend NIPT-resultaat is er bijv. slechts 1 kans op 2 dat het kindje effectief een trisomie-afwijking heeft. Deze vrouwen krijgen daarom de raad om zich goed te informeren, bij voorkeur bij een centrum voor medische genetica, en toch nog voor een vruchtwaterpunctie te gaan, voor ze beslissen tot een zwangerschapsonderbreking.

De berichtgeving over de terugbetaling van NIPT zorgde, zoals vaker rond thema's als deze, voor een hele polemiek in de media. Voor ons is dit echter geen thema om voor- en tegenstanders met elkaar in debat te laten gaan. Daarvoor is het te complex en het raakt ook ieder van ons persoonlijk.

Voor Handiscoop gingen **Mario Sel** (papa van Tibe en Gitte), **Aurore** en **Emmanuel Henckens** (ouders van Matteo en Samuel) en **Kris Van Segbroeck** (mama van Tibbe) in gesprek met **Jean-Jacques Cassiman** (vader van drie kinderen en grootvader van zeven kleinkinderen) over NIPT (en meer). Wij kennen professor-emeritus Cassiman vooral van zijn baanbrekend werk op het gebied van menselijke genetica en DNA-onderzoek. Voor ons is hij, naast een gedreven geneticus, vooral een 'wijs' man ...

Jean-Jacques Cassiman: Wij mogen de NIPT niet reduceren tot een 'Down-test'. De NIPT laat toe om zowel trisomie 21 (Down syndroom) als trisomie 18 (Edwards syndroom) en trisomie 13 (Patau syndroom) op te sporen. Die laatste syndromen komen minder frequent voor. Ik vind het positief dat, door de NIPT terug te betalen, iedereen die dit wil voor deze test kan kiezen. Maar wat doe je als het resultaat van de test afwijkend is? Voor mij is het dan cruciaal dat aanstaande ouders grondig geïnformeerd worden zodat ze in staat zijn een beslissing te nemen waarvan zij het gevoel hebben: 'dit klopt voor ons'. Nu elk klinisch laboratorium de test mag uitvoeren en artsen, zonder de nodige genetische kennis, ouders moeten informeren, stel ik me op dit vlak wel ernstige vragen.

Los van de NIPT, is er wetenschappelijk al zoveel meer mogelijk. Via een bloedstaal bij de moeder kan nu al heel wat informatie over het DNA van het nog ongeboren kind bekomen worden. De tijd dat dit om een erg tijdrovende en dure procedure ging, is al lang voorbij. Ondertussen werd er apparatuur ontwikkeld om het menselijk genoom volledig in kaart te brengen. Ik schat dat je binnen niet afzienbare tijd voor een paar honderd euro's een DNA-analyse kunt laten doen, je zal een 'doe-het-zelftest' voor een DNA-analyse op internet kunnen vinden, ... Je DNA vertelt je veel, maar zeker niet alles, over jezelf.



Een bloedstaal van de moeder kan dus al heel wat informatie opleveren over mogelijke chromosomale en erfelijke aandoeningen bij het nog ongebooren kind. Op termijn zal je alles kunnen opsporen wat je maar wil. Vraag is echter: Willen we dat? Want wat levert die kennis op? Wat doe je bijvoorbeeld met de informatie dat je kind kans heeft om later borstkanker te krijgen? Of om 'twee keer meer kans te hebben' op een hartprobleem? Bij vele aandoeningen speelt bovendien niet alleen het DNA, maar ook de omgeving een grote rol. Of dit kind later effectief hartproblemen of borstkanker krijgt, zal er ook van afhangen hoe gezond hij/zij zal leven, de medische omkadering, de mate van stress in zijn/haar leven, enz. De wetenschap evolueert, maar men is nog niet zo ver dat men erfelijke aandoeningen kan voorkomen. Ook al werden de laatste vijf jaar technieken ontwikkeld om te sleutelen aan DNA. Deze technieken toepassen zou, in het kader van preventie van erfelijke aandoeningen, fantastisch zijn. Momenteel is dit nog onbetaalbaar. Bovendien is er nog veel meer onderzoek nodig. Want als je ingrijpt in de samenstelling van het DNA van een embryo heeft dit gevolgen voor alle nakomelingen. Die gevolgen zijn nog niet allemaal klaar en duidelijk. Wij zitten nu in een overgangsfase en de vraag: 'Wat gaan we met al deze kennis verder doen?' zal moeten beantwoord worden ...

Kris: Die ethische vragen ... wie is daar mee bezig? Moet alles wat in een laboratorium kan ook toegepast worden in onze samenleving?

Jean-Jacques: Het feit dat er alsmear meer ziektes kunnen opgespoord wor-

den, al van in de baarmoeder, is volgens mij een positieve evolutie. Wetenschappelijke evoluties staan niet los van de evoluties in de samenleving. Wij willen nu eenmaal 'weten' en dit brengt verantwoordelijkheden met zich mee. De uitdaging is die kennis in te zetten voor wat goed is voor onze maatschappij. Ziektes, lijden voorkomen, ... daar heeft niemand iets op tegen. Wetenschappers, en ik heb het gevoel dat we internationaal op eenzelfde lijn zitten, denken hier ook ernstig over na. Neem nu de beslissing die genomen werd om de NIPT terug te betalen. Een commissie, met wetenschappers en ethici, heeft hierover binnen de Hoge Gezondheidsraad twee jaar lang hard nagedacht. Ik sta nog altijd achter ons standpunt. Waar ik niet achter sta is dat de NIPT niet beperkt werd tot de centra medische genetica maar gecommercialiseerd werd. Hierdoor verkleint de kans dat toekomstige ouders goed geïnformeerd en begeleid worden.

Wie 'a' zegt, moet ook 'b' zeggen ...

Emmanuel: Onze jongste zoon Samuel, hij is nu 14 jaar, heeft het Downsyndroom. De berichtgeving rond de terugbetaling van NIPT in de media greep me heel erg aan. Ik kreeg nog meer het gevoel dat ons kind niet welkom is in onze samenleving. En als wij niet opkomen voor onze kinderen met Down, wie doet het dan wel? Samuel is een heel guitige gast, maar ik geef ook toe dat het niet altijd gemakkelijk is met hem. Het ene moment zeg ik: 'We eten hem op', een ander moment: 'Hadden we hem maar opgegeten'. Feit is dat

wij nog altijd heel hard moeten vechten voor zijn plaatsje in onze samenleving. Tot vorig schooljaar ging Samuel naar een gewone school. Vanzelfsprekend was dit niet, maar Samuel heeft enorm veel geleerd en is graag gezien in de hele buurt. Wij hebben heel hard gezocht, maar wij vonden helaas geen gewone school secundair onderwijs die het met hem wou proberen. Dat doet pijn, dat voelt als een afwijzing van onze zoon. Ongetwijfeld zal Samuel in het BuSO veel leren. Maar het kleine klasje waarin hij de volgende jaren de hele tijd mee op pad zal gaan ... dit geeft een beklemmend gevoel. Wij zullen hem nog veel andere activiteiten aanbieden en er voor zorgen dat hij met andere jongeren in contact komt.

Aurore: Wij hadden hem zo graag verder zien evolueren in het gewone onderwijs. Dan zou hij meer geprikkeld worden. Neem nu Frans. Waarom zou je hem Frans leren? vroegen zij ons toen we op zoek waren naar een school voor hem. Wel, omdat hij daar plezier in heeft! Samuel telt tot tien, kent de dagen van de week, de kleuren, ... in het Frans. Niemand had dit van hem verwacht. Wij zien hem elke dag vooruitgaan. Wij leren evengoed van hem als hij van ons leert.

Jean-Jacques: Dit is wat ik ook altijd probeer te zeggen ... een mens is meer dan zijn genen, meer dan zijn DNA. Als je ziet tot wat mensen met het syndroom van Down nu in staat zijn. Zij werken in een restaurant, spelen mee in een film, sommigen van hen leven vrij zelfstandig ... Dat is te danken aan hun opvoeding, aan het feit dat ze voortdurend gestimuleerd worden, ...

Emmanuel: Maar welk beeld heeft onze samenleving over mensen met Downsyndroom? Zij worden gezien als mensen die nooit zelfstandig kunnen functioneren, die hun ouders tot last zijn, ... Op basis van die indrukken gaan toekomstige ouders na een afwijkende NIPT een beslissing nemen. Ook de artsen die deze jonge mensen moeten begeleiden hebben vaak een heel eng beeld over het leven met een handicap. Dat hebben wij zelf al te vaak moeten ervaren. Ik las dat er in Denemarken en IJsland zo goed als geen kinderen met Downsyndroom meer worden geboren. Willen we daar naartoe? Daarom stoort het mij dat minister De Block wel 15 miljoen euro vrijmaakt om de testen terug te betalen, maar nergens las ik hoeveel middelen ze wil besteden voor het grondig informeren van toekomstige ouders.

Kris: Iedereen die een kindje verwacht, wil toch een gezond kind. Tijdens je zwangerschap doe je er ook alles aan, je eet en leeft gezond, om te vermijden dat er iets zal mislopen. Maar er zullen nog altijd kinderen met een handicap geboren worden. Neem nu onze Tibbe. Hij is 11 jaar. Toen hij vier maanden oud was kreeg hij een epilepsieaanval en bleek dat zijn hersenen, wellicht al van een zuurstofgebrek tijdens de zwangerschap, beschadigd waren. Toen wist men nog niet hoe Tibbe verder zou functioneren. Wij hebben hem op zoveel mogelijk vlakken gestimuleerd, maar zijn ontwikkeling verloopt heel traag. Momenteel functioneert hij als een kindje van 4-5 maanden. Desondanks verliep de zwangerschap heel gewoon, ook de bevalling ging vlot. Niets wees er op dat Tibbe een ernstige handicap zou hebben. Ik geef toe, de zorg om Tibbe is zwaar en weegt op je relatie. Maar hij is wel een echte schat waarmee ik me sterk verbonden voel en die mij, onze familie en vrienden, al veel geleerd heeft. Wat ben ik opgelucht dat ik tijdens mijn zwangerschap niet voor zo'n moeilijke beslissing stond.

Mario: Ik weet niet wat mijn moeder zou beslist hebben toen ze 37 jaar geleden zwanger van mij was. Sinds Spina Bifida prenataal opgespoord kan worden, worden er nog weinig kinderen met deze handicap geboren. Ik kan alleen maar zeggen dat ik, mét Spina

Bifida, een heel normaal leven leid en vaak het gevoel heb dat ik gelukkig ben. Ik heb een relatie, een tweeling van 10 jaar en werk halftijds als educatief medewerker voor de vereniging voor Spina Bifida en hydrocephalus. Ook in onze vereniging zie ik dat ouders vaak het gevoel hebben dat ze zich voortdurend moeten verdedigen voor het 'bestaan' van hun kinderen. Zij worden daar verdrietig en opstandig van. Wij stellen ons eveneens vragen over hoe goed toekomstige ouders geïnformeerd worden wanneer uit een prenatale test blijkt dat het kindje dat zij verwachten Spina Bifida heeft. Van welk beeld over deze handicap vertrekken zij om die zware beslissing te nemen?

„De vraag: ‘Wat gaan we met al deze kennis verder doen?’ zal moeten beantwoord worden ...”

De meeste mensen gaan ervan uit dat leven met een handicap vooral 'kommer en kwel' is. En ik geef toe, ik heb ook vaak moeten slikken ... Toen op mijn 18de de ouders van mijn eerste lief vonden dat hun dochter niet met iemand met een handicap moest omgaan. Of toen bleek dat eigen kinderen voor mij niet weggelegd waren. Of toen een voltijdse job te zwaar werd ... Maar er waren ook ontzettend veel mooie momenten. Zo denk ik nog met plezier terug aan de autoritten met mijn mama. Vele jaren is zij, minstens een keer per week, met mij van Duffel naar Lanaken gereden zodat ik kon rolstoelracen. Die gesprekken die we toen voerden, de band die toen tussen ons groeide, ... Ik denk dat vele mensen zulke ervaringen niet hebben.

Emmanuel: Ik maak me vooral zorgen over hoe er in de toekomst naar mensen met een handicap gekeken wordt. Als naar 'iets' dat had kunnen vermeden worden? En hoe kijkt men naar hun ouders? Worden zij gezien als mensen die hun verantwoordelijkheid niet genomen hebben en de maatschappij met zo'n zware kost durven opzadelen? Ik hoor nu soms al: „Ze

hebben er voor gekozen, dus moeten ze nu de kosten ook maar zelf dragen”.

Jean-Jacques: Dit zou een kwalijke evolutie zijn. Ik hoop dat onze samenleving blijft investeren in goede, kwaliteitsvolle zorg voor mensen met een handicap en ik pleit er ook voor om de inzet van vele ouders van een kind met een handicap te erkennen. Want een moeder die bijv. stopt met werken en daardoor de samenleving veel kosten bespaart, krijgt momenteel zo goed als geen waardering.

Wetenschappelijke ontwikkelingen gaan we niet tegen kunnen houden. We kunnen daar dan maar beter goed op voorbereid zijn. Op zich is daar ook niets mis mee. Dat bepaalde problemen kunnen vermeden of aangepakt worden, is een goede zaak. Het aantal kinderen met een handicap zal verminderen. Daar moet je niet aan twijfelen. Ik begrijp wel dat ouders, die zielsveel van hun kind met een handicap houden, hier anders naar kijken dan de meeste mensen in onze samenleving die het vanzelfsprekend vinden om zich te laten testen.

Ik vind dat dit een persoonlijke keuze zou moeten blijven, maar ik begrijp dat de maatschappelijke druk op toekomstige ouders groot is. Ze moeten al sterk in hun schoenen staan om niet in te gaan op alle onderzoeken die tijdens de zwangerschap aangeboden worden. Als daaruit dan blijkt dat het kindje een afwijking heeft, voelen ze zich verplicht om hun 'verantwoordelijkheid' te nemen. Want het kost veel geld en energie om een kind met een handicap groot te brengen, eh? Soms is het simpeler om de zwangerschap af te breken. Maar je mag toch niet onderschatten wat een zwangerschapsonderbreking met mensen doet, dit nemen ze de rest van hun leven mee.

Ik betreur ook dat in onze samenleving vooral economische overwegingen van tel zijn. De drang naar 'perfectie' is groot. En de zorg is duur, té duur en moet daarom zoveel mogelijk vermeden worden. Voor mij is het echter cruciaal dat toekomstige ouders een vrije, persoonlijke keuze kunnen maken waarbij zij zich goed voelen. Vandaar mijn vurig pleidooi voor het grondig informeren en goed begeleiden van toekomstige ouders.