

Opsporing van geslachtschromosoomafwijkingen voor de geboorte: Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek heeft sterke bedenkingen

Niet-invasieve prenatale screening (NIPT) mag **niet automatisch** van toepassing zijn op **afwijkingen aan geslachtschromosomen** bij het ongeboren kind, aldus het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek (CCBB) in zijn [76e advies](#) van 30 april 2021. Het Comité is er echter voorstander van dat toekomstige ouders op **vrijwillige** basis voor dit onderzoek kunnen kiezen, op voorwaarde dat zij vóór de test **voldoende informatie** krijgen en dat de resultaten op **begrijpelijke en evenwichtige** wijze aan hen worden meegedeeld. Vandaag is niet aan deze essentiële voorwaarde voldaan: "Toekomstige ouders worden momenteel niet voldoende geadviseerd of voorbereid om de implicaties van mogelijke andere ontdekkingen dan trisomieën 21, 13 en 18 te begrijpen", aldus het Comité.

Numerieke afwijkingen van het X- of Y-chromosoom, ook wel aneuploidies van geslachtschromosomen genoemd, komen vooral voor bij het **Turner syndroom**, het **Klinefelter syndroom**, het Triple- X-syndroom en het Jacob- of dubbel-Y-syndroom. Geen van deze ziekten heeft een dodelijke afloop en over het algemeen worden zij beschouwd als goedaardige aandoeningen met betrekkelijk weinig ernstige lichamelijke afwijkingen. Zij kunnen echter leiden tot **onvruchtbaarheid** of verminderde vruchtbaarheid (ten opzichte van het gemiddelde). Toch worden de kenmerken van deze aandoeningen "fundamenteel vertekend door de **oververtegenwoordiging** van personen met ernstigere klinische stoornissen, atypische ontwikkeling, gedragsproblemen of andere klinische stoornissen" (Van Rijn, 2019).

In het verleden konden deze pathologieën incidenteel worden opgespoord tijdens een echografie of analyses die voor een andere indicatie werden uitgevoerd. In België wordt de NIPT - waarbij het genoom van de foetus wordt geanalyseerd aan de hand van fragmenten van het eigen DNA dat in het bloed van de moeder aanwezig is - momenteel bij voorkeur op het volledige **genoom uitgevoerd**. Ontdekkingen van geslachtschromosoomafwijkingen zijn dus niet langer incidenteel, en de situatie voor klinici die met positieve resultaten worden geconfronteerd, is delicaat wanneer zij **de ouders over de resultaten moeten inlichten zonder dat de ouders op deze screenings zijn voorbereid**. Het Comité stelt vast dat de vraag of de screening beperkt moet blijven tot bepaalde chromosomen (bijv. 21, 13 en 18 voor trisomieën) dan wel uitgebreid moet worden tot alle chromosomen, **nooit het voorwerp is geweest van een openbaar debat** en ook niet in de Belgische wetgeving aan de orde is gekomen.

Toekomstige ouders, zo benadrukt het Comité herhaaldelijk, worden momenteel zeer slecht geïnformeerd en geadviseerd over de reikwijdte van de gekozen test en de implicaties ervan. Dit levert een probleem op in verband met de eerbiediging van het **recht op informatie** en de **toestemming** van de zwangere vrouw, die niet rechtsgeldig kan instemmen met de NIPT indien zij geen volledige informatie heeft ontvangen over wat wordt onderzocht.

Risico's van uitbreiding van de NIPT in de huidige situatie

Risico van eugenetica

In de eerste plaats bestaat er een **risico van eugenetische praktijken**: door zich te richten op ziekten die verband houden met het geslachtschromosoom bestaat niet alleen het risico dat de criteria voor wat normaal functioneren is, worden gewijzigd, maar ook dat medische, politieke en maatschappelijke druk wordt aangemoedigd om op deze ziekten te screenen. Wanneer het echter om meer gematigde of zeer variabele aandoeningen gaat, acht het Comité het niet vanzelfsprekend dat alles wat door sommige mensen als reden voor selectieve abortus zou kunnen worden beschouwd, de routinematige opname daarvan in prenatale screening zou rechtvaardigen.

Meer in het algemeen kan de technische uitbreiding van de mogelijkheden voor prenatale screening "leiden tot een **afname van de tolerantie ten opzichte van personen met een handicap** of andere aandoeningen **die als afwijkingen van de norm worden beschouwd**, waardoor **de sociale druk om in dergelijke gevallen een zwangerschap af te breken, kan toenemen.** "

Overmedicalisering en predictieve limiet

Het Comité vraagt aandacht voor de mogelijke **overmedicalisering** van screening en voor het idee dat elke chromosoomafwijking een teken van een ernstige ziekte is. De **lage positieve voorspellende waarde** van tests op afwijkingen van geslachtschromosomen moet worden opgemerkt. Het opsporingspercentage bedraagt slechts **20-30%** voor het syndroom van Turner, en ongeveer 50% voor de andere aandoeningen in kwestie. Bovendien kunnen prenatale tests **de ernst van de aandoeningen niet inschatten.**

Opkomst van invasieve technieken

Het voordeel van NIPT, dat gebaseerd is op één bloedmonster van de moeder, is dat het de zwangerschap en het leven van het kind niet in gevaar brengt, in tegenstelling tot de vruchtwaterpunctie, die een risico van miskraam inhoudt. Als de NIPT echter positief is, moet het resultaat worden bevestigd met een invasieve methode, wat riskanter is. Hoe meer ziekten moeten worden gescreend, hoe meer positieve resultaten er zullen worden verkregen, en **hoe meer invasieve bevestigingstests**, die miskramen kunnen veroorzaken, dus nodig zullen zijn. Het door NIPT geïntroduceerde voordeel zou verloren gaan.

De praktijk op het tempo van de technisch mogelijke

De vraag rijst of het verzoek om de reikwijdte van de analyse van NIPT uit te breiden een "neveneffect is van de nieuwe technische mogelijkheden van screening", dan wel of het verzoek is "ingegeven door een concrete en gerechtvaardigde behoefte om bepaalde informatie te verkrijgen". Het antwoord moet het resultaat zijn van een "zorgvuldig proces van ethische bezinning", in de woorden van het Comité. Zelfs voor de toepassing van de NIPT op het syndroom van Down **ontbreekt het aan ethische reflectie**.

Tot op heden is er **geen klinisch voordeel verbonden aan prenatale identificatie van het risico** dat het kind deze geslachtschromosoom-gerelateerde ziekten ontwikkelt. Het is nog niet klinisch mogelijk om het kind voor de geboorte te behandelen. Na de geboorte en vooral tijdens de adolescentie worden hormonale behandelingen aanbevolen.

Angst en overbelasting van informatie

Er moet ook worden gewaarschuwd voor het risico van **angst** tijdens de zwangerschap als gevolg van de bekendmaking van de resultaten van een NIPT die de vrouw liever niet had willen weten. In een context waarin abortus op medische gronden is toegestaan, kan de toename van het aantal geconstateerde ziekten het voor toekomstige ouders nog moeilijker maken om te beslissen of zij hun kind al dan niet willen houden. Hoe kan bovendien worden gegarandeerd dat de ouders een geïnformeerde keuze kunnen maken wanneer de last van de informatie zo groot is dat het onmogelijk wordt hen te informeren over elke aandoening die wordt vastgesteld?

Tenslotte vestigt het Comité de aandacht op de schending van de "**genetische privacy**" en het **recht van het kind om niet te weten**. In dat geval zou moeten kunnen worden aangetoond dat screening noodzakelijk is om de belangen van het kind te beschermen, wat momenteel niet het geval is, aangezien prenatale identificatie van deze ziekten geen klinisch voordeel oplevert.

Aanbevelingen van het Comité

De commissie Bio-ethiek roept klinici op te streven naar actuele informatie over geslachtschromosoomaandoeningen, **de postnatale diagnose en screening te intensiveren** om een diagnostische odyssee (een lange en moeizame reis voor ouders en kind om te proberen de aandoening vast te stellen) te vermijden en **de behandeling te optimaliseren** wanneer deze noodzakelijk en beschikbaar is.

Commentaar van het Europees Instituut voor Bio-ethiek

Gezien de belangrijke opmerkingen van het Comité over de risico's die aan de uitbreiding van de NIPT zijn verbonden, wekken sommige opmerkingen in hetzelfde advies verbazing.

*Het Comité is met name van mening dat **de analyse van de relevantie van NIPT niet moet worden geformuleerd vanuit het oogpunt van de preventieve of gezondheidsvoordelen ervan**, maar dat deze beoordeling veeleer moet worden gebaseerd op het feit of NIPT de vrouw of het koppel de mogelijkheid biedt **een keuze te maken** (noot van de redactie: onder "keuze" moet worden verstaan de keuze om het kind te houden of het te aborteren). Het is echter moeilijk in te zien hoe een dergelijk standpunt kan worden verzoend met de noodzaak om de risico's van eugenetica te vermijden en de klinische voordelen van prenatale screening op de ziekten in kwestie te waarborgen - twee punten die door het Comité zelf aan de orde zijn gesteld.*

*Anderzijds is het Comité er voorstander van dat ouders voor deze extra screening kunnen kiezen als zij voldoende informatie krijgen, hoewel het wijst op **de geleidelijke overbelasting van de informatie** naarmate de screening tot andere ziekten wordt uitgebreid.*

Gezien de ontwikkeling van de technieken voor genetische analyse kan men alleen maar tot grote voorzichtigheid manen bij het verzamelen, verwerken en mededelen van genetische informatie waaruit zelden zekerheden kunnen worden getrokken. Voorts lijkt het van belang meer waarde toe te kennen aan de preventieve en/of curatieve roeping van prenatale screening, zonder het eugenetische risico uit het oog te verliezen dat er onvermijdelijk aan verbonden is.