

# Genetica, genomics en gezondheidszorg

Een toekomstverkenning

**Erwin van Rijswoud**  
**Dirk Stemerding**  
**Tsjalling Swierstra**





**Erwin van Rijswoud**

Erwin van Rijswoud studeerde in 2005 aan de Universiteit Utrecht af in de wetenschapsgeschiedenis en –filosofie. Als junior onderzoeker werkte hij aan de Universiteit Twente aan een project over Community Genetics, waar deze rapportage een onderdeel van is. Momenteel is hij als promovendus werkzaam aan de afdeling filosofie en wetenschapsstudies van de Radboud Universiteit Nijmegen, en doet hij onderzoek naar de rol van wetenschappelijke experts in beleid en publiek debat. Hij is geïnteresseerd in de rol van sociale wetenschappers in beleidsvorming voor wetenschap en techniek.



**Dirk Stemerding**

Dirk Stemerding studeerde biologie en heeft zich sindsdien als universitair docent en onderzoeker aan de Universiteit Twente op uiteenlopende manieren bezig gehouden met vraagstukken op het snijvlak van biowetenschap en samenleving. Belangrijke onderwerpen in zijn onderzoek en publicaties zijn de maatschappelijke inbedding en impact van genetica en prenatale screening in de gezondheidszorg. Hij is als onderzoeker tevens verbonden aan het Centre for Genomics and Society. Daarbij richt hij zich in het bijzonder op toekomstgerichte scenariostudies als ondersteuning van maatschappelijke leerprocessen in het genomicsonderzoek.



**Tsjalling Swierstra**

Tsjalling Swierstra is als Universitair Hoofddocent 'Ethiek en Politieke Filosofie van de (Bio)technologie' verbonden aan de Afdeling Filosofie van de Universiteit Twente. Zijn onderzoeksbelangstelling betreft vooral het publieke debat rondom opkomende biotechnologie, en de wijze waarop daarin wordt omgegaan met toekomstverwachtingen. Hij leidt momenteel een onderzoek naar het ontwikkelen van toekomstscenario's waarin wordt geanticipeerd op de wisselwerking tussen technologische en morele dynamiek. Hij publiceerde boeken en artikelen over kloneren, voortplantingstechnieken, revalidatie techniek, biobanken en medische nanotechnologie.

# Genetica, genomics en gezondheidszorg

Een toekomstverkenning

**Erwin van Rijswoud**

**Dirk Stemerding**

**Tsjalling Swierstra**

## Inhoudsopgave

<b>Voorwoord</b>	<b>5</b>
<b>Deel I: Rapport</b>	<b>7</b>
1 Samenvattende conclusies	<b>8</b>
2 Een toekomstverkenning van genetica en genomics in de publieke gezondheidszorg	<b>10</b>
3 Een interactieve scenarioverkenning	<b>11</b>
4 Genetica en genomics: een wereld van verschil	<b>14</b>
5 Van genetica naar genomics: een toekomst in drie fasen	<b>17</b>
6 Tot slot: leren omgaan met genomics	<b>25</b>
<b>Deel II: Scenario's</b>	<b>27</b>
Scenario 1	<b>29</b>
Genetica, genomics en de publieke gezondheidszorg: laveren tussen een terugtrekkende en optredende overheid	
Scenario 2	<b>41</b>
Genetica, genomics en de commerciële zorg: kiezen voor burger, consument of patiënt?	
Scenario 3	<b>55</b>
Genetica, genomics en de huisartspraktijk: laveren tussen maatschappelijke en professionele verantwoordelijkheden	
<b>Bijlagen</b>	<b>69</b>
Overzicht van in de scenario's voorkomende dilemma's	<b>70</b>
Deelnemers aan workshops	<b>76</b>

Voor u ligt het eerste deel van een rapportserie van het Centre for Society and Genomics (CSG). Het CSG houdt zich bezig met de *interactie* tussen genomics en maatschappij. Het CSG bestudeert deze interactie en geeft daaraan ook actief vorm. Het onderzoek dat ten grondslag ligt aan dit rapport is een voorbeeld van *maatschappelijke interactie*.

Dit rapport gaat over de toekomst van genetica en genomics toepassingen in de publieke gezondheidszorg, een terrein dat ook wel als *Community Genetics* wordt aangeduid. In samenspraak met professionals die zich bezighouden met Community Genetics en andere betrokkenen in de gezondheidszorg is een agenda opgesteld van kwesties waarvoor nu of in de toekomst een omgang of oplossing moet worden gevonden. De auteurs van dit rapport hebben zich daarbij bewogen tussen de literatuur en de praktijk van Community Genetics. Gewapend met kennis over deze praktijk die ze in de literatuur hebben opgedaan zijn ze op zoek gegaan naar de ervaringen, opvattingen en visies van huisartsen, klinici en commerciële aanbieders van genetische tests. Op basis hiervan hebben de onderzoekers drie scenario's voor de toekomst opgesteld. Deze zijn vervolgens weer voorgelegd en besproken met de professionals uit het veld. Tot slot zijn de onderzoekers, verrijkt met wat ze hadden gehoord en gezien, teruggekeerd naar hun bureau om dit rapport te schrijven. Wat u in handen heeft is het resultaat van een intensief, interactief proces.

In dit rapport worden een aantal belangrijke kwesties geagendeerd die verbonden zijn met de toenemende technologische mogelijkheden binnen zowel het genetica- als ook het genomics onderzoek. Dient de overheid terug te treden of juist op te treden? Is het gebruik van genetisch voorspellende testen een keuze van individuen of dient de staat individuen te beschermen tegen verkeerd of onverantwoord gebruik? Welke rol hebben marktpartijen – die ook nu al via internet hun testen aanbieden – in deze discussie? Er is een breed gedeelde consensus onder professionals over het belang van deze en andere kwesties die in dit rapport worden besproken. Over de vraag hoe vervolgens met deze kwesties dient worden omgegaan, lopen de meningen uiteen. Dat blijkt niet alleen uit dit rapport, maar ook uit de recent gepubliceerde rapporten van de Gezondheidsraad en Raad voor de Volksgezondheid & Zorg. Kortom, het laatste woord hierover is nog niet geschreven.

**Annemiek Nelis**  
Algemeen directeur CSG

# Deel I: Rapport

- 1 Samenvattende conclusies**
- 2 Een toekomstverkenning van genetica en genomics in de publieke gezondheidszorg**
- 3 Een interactieve scenarioverkenning**
- 4 Genetica en genomics: een wereld van verschil**
- 5 Van genetica naar genomics: een toekomst in drie fasen**
- 6 Tot slot: leren omgaan met genomics**

## 1 Samenvattende conclusies

In dit rapport bespreken we de belangrijkste bevindingen van een scenariostudie die is uitgevoerd als onderdeel van het onderzoeksprogramma van het Centre for Society and Genomics. Uitgangspunt in deze scenariostudie zijn *toekomstverwachtingen voor genetica en genomics in de gezondheidszorg*. Deze toekomstverwachtingen zijn vertaald in scenario's die laten zien hoe genetica en genomics kunnen bijdragen aan nieuwe vormen van voorspellende geneeskunde en preventie in de toekomstige gezondheidszorg. Er zijn drie scenario's uitgewerkt die elk een specifiek terrein van de gezondheidszorg bestrijken: publieke gezondheidszorg, commerciële gezondheidszorg en huisartsenzorg. De drie scenario's zijn te vinden in het tweede deel van dit rapport. Elk scenario is afzonderlijk besproken in een workshop met deelnemers uit het veld van de gezondheidszorg. In deze workshopdiscussies stonden specifieke dilemma's centraal die uit de verschillende scenario's naar voren komen. In het eerste deel van dit rapport doen we verslag van de aanpak die we in deze studie hebben gevolgd en van onze bevindingen. Deze bevindingen laten zich als volgt samenvatten:

### **Genetica en genomics: een wereld van verschil**

*Genetica en genomics zijn niet alleen verschillend als we kijken naar de wetenschappelijke inhoud, maar juist ook in de manier waarop genetica en genomics met toekomstige ontwikkelingen in de samenleving en de gezondheidszorg verbonden zijn.*

Genetica heeft betrekking op veelal zeldzame erfelijke aandoeningen, terwijl genomics juist inzicht in de genetische basis van algemeen voorkomende ziekten belooft. Maar genetica en genomics maken ook op andere manieren verschil. Met de ontwikkeling van genomics verandert de manier waarop de wereld van de gezondheidszorg geordend is. Dat betekent dat we in het genomics-tijdperk niet meer kunnen blijven vertrouwen op een maatschappelijke en normatieve orde die in discussies over genetica nog als vanzelfsprekend wordt verondersteld.

### **Nieuwe breuklijnen**

*In dit proces van wetenschappelijke én maatschappelijke verandering dienen zich nieuwe breuklijnen en controversen aan.*

De scenario's in dit rapport laten zien hoe wetenschappelijke en maatschappelijke veranderingen in de gezondheidszorg op elkaar kunnen inwerken. Daarbij ontwikkelt zich geleidelijk aan een wereld waarin genomics een steeds grotere rol gaat spelen en nieuwe breuklijnen het beeld bepalen: tussen op internationale schaal opererende aanbieders en een nationaal publiek gezondheidszorgbeleid, tussen zelfstandig kiezende consumenten en op bescherming van burgers gerichte vormen van overheidsregulering, tussen goed geïnformeerde en draagkrachtige burgers en minder bedeelde groepen in de samenleving, tussen een op genetische risico's gerichte gezondheidscultuur en een cultuur van het leven nemen zoals het is.

### **Bestaande kaders niet meer vanzelfsprekend**

*Door de verschillende partijen in het veld worden de breuklijnen weliswaar herkend, de vraag hoe we met genomics dienen om te gaan wordt vaak nog te vanzelfsprekend vanuit bestaande, voor de genetica werkzame kaders, bezien.*

Dilemma's en discussies rond genomics worden, veel meer dan bij genetica, getekend door onzekerheid over normatieve uitgangspunten en bestuurlijke verantwoordelijkheden. Daarin ligt dan ook de uitdaging van genomics: we zullen in een aantal opzichten opnieuw moeten uitvinden wat aanvaardbare oplossingen zijn en wie voor het bereiken daarvan verantwoordelijk kan worden gesteld.

### **Nieuwe leerprocessen nodig voor de toekomst**

*Politiek omgaan met de rol van genomics in de toekomstige gezondheidszorg is niet zozeer een kwestie van voortvarende besluitvorming, maar veel meer een zaak van maatschappelijke leerprocessen.*

Naarmate genomics zich nadrukkelijker aandient in de gezondheidszorg wordt de vertrouwde maatschappelijke en normatieve orde meer op de proef gesteld door nog ongetemde problemen, dat wil zeggen problemen die worden gekenmerkt door zowel inhoudelijke als normatieve onzekerheid. Dat vraagt om een collectief leerproces waarin relevante ervaringen, belangen en gezichtspunten van verschillende partijen bij elkaar worden gebracht en op elkaar betrokken worden. Aan dit leerproces willen wij met dit rapport en het interactieve scenarioproject dat eraan ten grondslag ligt een bijdrage leveren. Uiteraard zal dit proces in de nabije en verdere toekomst nog veel inzet en aandacht van betrokken partijen vragen.

## 2 Een toekomstverkenning van genetica en genomics in de publieke gezondheidszorg

Dit rapport is een verkenning van de nabije toekomst van genetica en genomics. Beide dragen voldoende belofte in zich om de komende jaren een steeds grotere rol te gaan spelen in onze gezondheidszorg. Hoe zal die gezondheidszorg daarop in kunnen spelen? Welke kansen en mogelijkheden zullen zich naar alle waarschijnlijkheid gaan voordoen? Maar ook en vooral: welke problemen en dilemma's zijn rondom die grotere maatschappelijke aanwezigheid van genetica en genomics te verwachten? In hoeverre zijn die problemen vergelijkbaar voor genetisch en genomics onderzoek, en in hoeverre brengen genetica en genomics juist ook verschillende problemen met zich mee?

Deze vragen bespreken we in dit rapport aan de hand van *toekomstscenario's* in drie verschillende domeinen van gezondheidszorg. Die scenario's zijn gemaakt op basis van een uitgebreide veldverkenning in een project dat is uitgevoerd als onderdeel van het onderzoeksprogramma van het Centre for Society and Genomics. We hebben ons bij deze verkenning allereerst laten inspireren door bestaande beloften en verwachtingen op het gebied van *community genetics*. Community genetics staat voor een *agenda voor de toekomst* die aan genetica in de publieke gezondheidszorg een belangrijke rol toedicht, met name in de vorm van screeningsprogramma's die mensen informatie kunnen verschaffen over erfelijke gezondheidsrisico's. Inmiddels is naast genetica ook onderzoek op het gebied van *genomics* hoog op de maatschappelijke agenda komen te staan. Terwijl het bij genetica nog gaat om tamelijke zeldzame erfelijke aandoeningen belooft genomics toenemend inzicht in de erfelijkheid van algemeen voorkomende ziekten zoals kanker, astma en diabetes. In onze verkenning van de betekenis van community genetics voor de publieke gezondheidszorg hebben we dan ook niet alleen gekeken naar genetica, maar ook naar genomics.

De scenario's in dit rapport gaan over de toekomst, maar pretenderen niet de toekomst te voorspellen. Als we inmiddels één ding hebben geleerd, dan is het wel dat de toekomst zich niet laat voorspellen. Scenario's kunnen ons wel helpen om nu alvast na te denken over mogelijke kansen en problemen rondom de maatschappelijke inbedding van genetica en genomics in de publieke gezondheidszorg. De kans dat betrokkenen – en wie is dat niet? – zich door de ontwikkelingen laten verrassen, kan zo in elk geval een stukje kleiner worden gemaakt.

## 3 Een interactieve scenarioverkenning

De scenario's in het tweede deel van dit rapport schetsen een toekomst voor genetica en genomics op drie terreinen van de gezondheidszorg: (1) *publieke gezondheidszorg*, (2) *commerciële gezondheidszorg* en (3) *huisartsenzorg*. Het gaat in deze scenario's niet om radicaal verschillende beelden van de toekomst, maar om elkaar aanvullende verhalen over mogelijke ontwikkelingen en dilemma's op verschillende terreinen van gezondheidszorg. In de drie afzonderlijke scenario's hebben we een gemeenschappelijke verhaallijn uitgewerkt waarop we in hoofdstuk 5 nog uitgebreider terugkomen.

Elk scenario begint in de wereld van vandaag de dag, waarin de agenda van community genetics nauw verbonden is met de huidige wetenschappelijke mogelijkheden van de *genetica*. Het gaat voornamelijk om uitbreiding van bestaande mogelijkheden voor genetische screening. De agenda van community genetics, zo laten we in onze scenario's zien, past in veel opzichten in de bestaande maatschappelijke verhoudingen. De overheid wordt daarin gezien als de eerst verantwoordelijke voor het beleid in de publieke gezondheidszorg en er bestaat in hoge mate overeenstemming over de normatieve uitgangspunten van dit beleid, met als sleutelwoorden: gezondheidswinst, individuele keuzevrijheid, gelijkheid en rechtvaardigheid. Vervolgens ontwikkelt zich in onze scenarioverhalen geleidelijk aan een wereld waarin *genomics* een steeds grotere rol gaat spelen. De beloften van genomics zijn veel meer verstrekkend, maar ook veel meer onzeker en omstreven. Toch zetten deze beloften allerlei partijen in de samenleving in beweging. De overheid investeert aanzienlijke bedragen in het genomics onderzoek. Tegelijkertijd ontwikkelt dit onderzoek zich ook in de vorm van grootschalige internationale bedrijvigheid en dienen zich commerciële aanbieders aan die zich met genetische gevoeligheidstests voor allerlei veel voorkomende aandoeningen rechtstreeks op de consument richten. Dit alles brengt zowel voor burgers als de overheid en beroepsbeoefenaren in de gezondheidszorg nieuwe rollen en verantwoordelijkheden met zich mee, én de vraag hoe daarmee om te gaan.

### Een interactief proces

De scenario's in dit rapport zijn tot stand gekomen en besproken in een *interactief proces* met personen die op verschillende manieren betrokken zijn bij de gezondheidszorg: medische beroepsbeoefenaren, onderzoekers, beleidsmakers, commerciële aanbieders van op de consument gerichte (genetische) tests, en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties. Op basis van literatuurstudie, interviews en een workshopdiscussie hebben we bij het maken van de scenario's allereerst geleerd van de kennis en de inzichten bij betrokkenen in het veld. Onze bevindingen hebben we vervolgens vertaald en verbeeld in verhalen over mogelijke toekomst die in de kennis, inzichten en activiteiten van betrokkenen besloten liggen. We zien onze scenario's dan ook als een vorm van *gecontroleerde verbeelding*. Onze verhalen gaan uit van waarneembare activiteiten, ontwikkelingen en overtuigingen en laten zien hoe een bepaalde toekomst vervolgens uit deze activiteiten, ontwikkelingen en overtuigingen voort kan komen. Maar het blijft uiteraard onze verbeelding van een toekomst die mede afhangt van de

manier waarop betrokkenen omgaan met de ontwikkelingen en dilemma's zoals wij die signaleren. Onze verhalen zijn dan ook bedoeld als uitnodiging om over die toekomstige ontwikkelingen en dilemma's na te denken. Elk scenario hebben we daarom uitgebreid besproken in workshops met verschillende belanghebbenden.

### **Karakter van de scenario's**

Toekomstscenario's zijn bedoeld als verkenning van *mogelijke* toekomsten. Een gebruikelijke aanpak is om bij de constructie van scenario's als de belangrijkste toekomstbepalende factoren twee 'drijvende krachten' aan te wijzen, die verschillende waarden kunnen aannemen. Door deze drijvende krachten te combineren in een assenstelsel ontstaan dan vier verschillende ruimtes die elk een eigen toekomst laten zien. Bij het maken van onze scenarioverhalen zijn wij van deze aanpak afgeweken omdat we in deze verhalen juist de complexe wisselwerking wilden laten die het gevolg is van een grote verscheidenheid in ontwikkelingen die mogelijk toekomstbepalend zijn. Ontwikkelingen die nog heel verschillende richtingen kunnen uitgaan nemen in onze aanpak niet de vorm aan van geheel verschillende scenario's, maar van *spanningen* die voor de betrokken partijen in een bepaald scenario aanleiding kunnen geven tot belangrijke en lastige *dilemma's*. Ons doel was om op deze manier te verkennen hoe bepaalde, mogelijk te verwachten dilemma's zich in de toekomst zouden kunnen gaan voordoen als gevolg van ontwikkelingen op het gebied van genetica en genomics in de gezondheidszorg. Om onze verhalen over de toekomst voor de betrokken partijen zo concreet en uitdagend mogelijk te maken, hebben we ons in de uitwerking van de scenario's gericht op drie specifieke terreinen van de gezondheidszorg.

### **Scenario's als voertuig voor discussie**

De drie scenario's zijn besproken in workshops met belanghebbenden voor wie het betreffende scenario direct relevant was. De dilemma's die in de scenario's gepresenteerd werden bleken de deelnemers in meerderheid realistisch voor te komen, al was men het er niet altijd over eens of het wel echte dilemma's waren. Immers: een dilemma veronderstelt dat er geen voor de hand liggende oplossing bestaat voor het gesignaleerde probleem. En daar was, uiteraard, niet iedereen het mee eens. Regelmatig hoorden we: "De overheid moet gewoon...", "laat toch de markt ..." of "nee, het individu moet zelf kiezen om ...". Maar zelfs als individuele deelnemers wel een oplossing zagen voor de gesignaleerde problemen, konden die nooit op volledige instemming van alle betrokkenen rekenen. Kortom: ook al erkennen we als individuen de genoemde vraagstukken misschien niet altijd als dilemma, als samenleving doen we dat blijkbaar wel. Men werd het immers niet eens over de oplossing.

### **Nieuwe dilemma's?**

De scenario's presenteren dilemma's in *verschillende fasen* van de ontwikkeling van genetica en genomics op *verschillende terreinen* van gezondheidszorg. Met onze scenarioverkenning hebben we niet beoogd om oplossingen te suggereren voor de gesignaleerde spanningen en dilemma's. (We weten eerlijk gezegd niet eens of wij het daarover zelf onderling wel eens zouden kunnen worden ...). De vragen die we in de eerste plaats aan de orde hebben willen stellen met de scenario's en in de daarover gevoerde discussies, zijn: *wat zijn de belangrijkste dilemma's die genetica en genomics voor de toekomstige samenleving met zich mee brengen en in hoeverre gaat het bij genomics om andere dilemma's dan bij genetica?*

In de volgende hoofdstukken van dit rapport presenteren wij onze bevindingen. Die zijn gebaseerd op het proces waarin de scenario's tot stand zijn gekomen en op de daarop volgende discussies. Allereerst gaan we in op genetica en genomics als twee verschillende wetenschapsgebieden die ieder op hun eigen manier van betekenis zijn voor de gezondheidszorg (hoofdstuk 4). Vervolgens bespreken we de ontwikkelingen en dilemma's die we in onze scenario's met genetica en genomics verbonden hebben en laten we zien hoe deze ontwikkelingen en dilemma's in de workshops besproken zijn (hoofdstuk 5). Daartoe bespreken we de scenario's niet afzonderlijk, maar schetsen we op basis van de drie scenario's een toekomstige ontwikkeling in de gezondheidszorg waarin het zwaartepunt geleidelijk verschuift van genetica naar genomics. Juist dan wordt zichtbaar hoe de spanningen en dilemma's die met genetica en genomics gepaard gaan ook gaandeweg een ander karakter krijgen.

## 4 Genetica en genomics: een wereld van verschil

Dankzij de wetenschappelijke vooruitgang binnen de genetica is de laatste decennia onze kennis van erfelijk overdraagbare ziekten en eigenschappen snel toegenomen. In Nederland en ook internationaal heeft de genetica in de gezondheidszorg inmiddels een duidelijke en zichtbare plaats verworven. Over het hele land verspreid zijn er centra waar erfelijke ziekten kunnen worden gediagnosticeerd en waar mensen zich kunnen laten testen op hun aanleg voor zulke ziekten, wanneer die in de familie voorkomen. Het medische belang hiervan is voor degenen die zich laten testen meestal beperkt: men heeft de aanleg of niet, en daar valt in veel gevallen dan niet veel aan te doen. De reden waarom mensen zich toch laten testen is vooral om beter geïnformeerde beslissingen te kunnen nemen rondom hun voortplanting: men kan bijvoorbeeld besluiten om geen kinderen te nemen, over te gaan tot een abortus als de gevreesde aandoening of aanleg bij het kind aanwezig blijkt te zijn, of in het geval van IVF om te kiezen voor een embryo zonder de genetische aandoening.

### Van genetica naar community genetics

Deze vorm van erfelijkheidsadviesing vindt plaats op relatief beperkte schaal. Het betreft individuen die zich tot de kliniek hebben gewend omdat ze symptomen hebben die wijzen op een erfelijke ziekte of weten dat bepaalde ernstige erfelijke aandoeningen zich in hun familie voordoen. Het gaat in de genetica bovendien in de meeste gevallen om heel zeldzame, zij het veelal ernstige, ziekten. In dit opzicht heeft zich in de afgelopen tien jaar echter een belangrijke verandering voltrokken door de ontwikkeling van genetische diagnostiek waarmee het risico op erfelijke darm- en borstkanker kan worden vastgesteld. Weliswaar gaat het bij deze genetische vormen van kanker nog steeds om relatief zeldzame aandoeningen, maar het betreft wel ziekten die op grote schaal in onze bevolking voorkomen. Daarmee is de zorg voor mensen die met erfelijke risico's te maken hebben flink in omvang toegenomen en gaat het ook steeds vaker om mensen die zich van deze risico's niet bewust waren. Meer grootschalige vormen van screening op aangeboren of erfelijke aandoeningen hebben zich overigens ook langs andere wegen ontwikkeld. Zo zijn we al heel lang vertrouwd met de hiepriek, waarmee bij pasgeborenen zeldzame aangeboren stofwisselingsziekten kunnen worden vastgesteld. Ook prenatale diagnostiek van aangeboren en erfelijke aandoeningen, in het bijzonder het Down syndroom, behoort al vele jaren tot de mogelijkheden. Dit prenatale onderzoek heeft zich inmiddels uitgebreid tot een vorm van screening die aan alle zwangeren wordt aangeboden. Nieuw in de Nederlandse gezondheidszorg, en minder bekend, is een landelijk programma van 'cascadescreening' waarbij DNA-diagnostiek wordt aangeboden in families waarin een erfelijke vorm van hoog cholesterol voorkomt.

Landelijke programma's in de vorm van genetische screening tijdens de zwangerschap, bij pasgeborenen of in families zijn voorbeelden van activiteiten in de gezondheidszorg die met name in Nederland, maar ook wel internationaal, worden aangeduid als *community genetics*. In dit geval gaat het niet om zorg voor individuen die bekend zijn

met erfelijke ziekten in hun familie, maar om het opsporen van genetische risico's in de hele bevolking of bij bepaalde groepen, om zo mensen te kunnen informeren die zelf van deze risico's doorgaans geen enkel vermoeden hebben. Op basis van deze informatie kunnen mensen dan met deze risico's rekening houden, bij het krijgen van kinderen zoals in het geval van prenatale screening, of in de vorm van preventieve maatregelen zoals bij de neonatale hiepriek en bij cascadescreening op erfelijke vormen van hoog cholesterol. De leidende gedachte achter *community genetics* is dat genetica steeds meer kennis te bieden heeft die, in de vorm van dit soort bevolkingsgerichte programma's, ten goede zou kunnen komen aan de publieke gezondheidszorg. Volgens de pleitbezorgers van *community genetics* wordt dit soort kennis op dit moment nog te weinig benut.

### Van community genetics naar genomics

Inmiddels heeft de 'klassieke' genetica gezelschap gekregen van *genomics*. In de klassieke genetica gaat het steeds om een enkele genetische mutatie die een ernstige ziekte tot gevolg heeft, of in ieder geval de kans daarop verhoogt. Inmiddels is het mogelijk geworden om steeds complexere samenhangen tussen genen en aandoeningen te verkennen. Uit dit zogenoemde *genomics* onderzoek blijkt dat bij vaak voorkomende ziekten complexe interacties tussen meerdere genen een rol spelen, en dat het gedrag van genen bovendien in sterke mate door invloeden van buitenaf wordt meebepaald. Voor de meeste veel voorkomende aandoeningen geldt dat ze niet *monogenetisch* zijn bepaald, maar *multifactorieel*.

Veel meer dan genetica heeft *genomics* dus betrekking op algemeen voorkomende volksziekten en daarmee belooft *genomics* meer nog dan genetica te kunnen bijdragen aan de volksgezondheid. Internationaal en in Nederland wordt dan ook flink geïnvesteerd in *genomics* onderzoek op het gebied van onder andere kanker, diabetes en astma. Voor de toekomstagenda van *community genetics* zijn genetica en *genomics* daarom beide van belang. Tussen beide gebieden bestaat echter een aantal belangrijke verschillen. Bij genetica hebben we het over sterk monogenetisch bepaalde aandoeningen, waar het wel of niet hebben van een bepaalde mutatie in hoge mate voorspellend is voor de vraag of iemand wel of niet ziek wordt. Genetica kan dus met grote stelligheid uitspraken doen over het risico op ziekten die over het algemeen echter relatief zeldzaam zijn en waar dus maar een beperkt aantal mensen mee te maken heeft. Voor de publieke gezondheidszorg houdt genetica dan ook duidelijke, maar beperkte beloften in. *Genomics* is in potentie voor veel meer mensen van belang, maar kan veel minder stellig zeggen of iemand met een verhoogde genetische aanleg voor een bepaalde ziekte die ziekte ook werkelijk zal krijgen. Dat hangt van heel veel andere factoren af. Daarom is *genomics*, veel meer dan genetica, ook erg geïnteresseerd in de invloed van omgevingsfactoren op de genen, en dus ook in de leefgewoonten van de eigenaars daarvan. En juist daarin schuilt ook de belofte van *genomics*, de mogelijkheid om door verandering van leefstijl of door vroegtijdige medische interventie toekomstig onheil te voorkomen. Deze belofte is

echter, gegeven de principiële onzekerheden die genomics aankleven, even verstrekkend als omstreten.

### **Een wereld van verschil**

Bovenstaande beschrijving van genetica en genomics is gebaseerd op wat we in onze verkenning geleerd hebben van de betrokkenen in het veld. We zien hoe genetica ook buiten de kliniek steeds meer betekenis krijgt in de publieke gezondheidszorg en hoe in het genomics onderzoek veel voorkomende ziekten in het centrum van de belangstelling komen te staan. Het beeld dat we schetsen is vooral het beeld van de betrokken wetenschappers en beroepsbeoefenaren zelf. Wat in dit beeld naar voren komt zijn met name de *wetenschappelijke* verschillen tussen genetica en genomics. Maar vanuit een sociaal-wetenschappelijk en filosofisch perspectief zijn we in deze verkenning ook in andere verschillen geïnteresseerd. Onze vraag is in hoeverre genetica en genomics ook in *maatschappelijk* opzicht verschillend zijn. Met andere woorden, als voor genetica en genomics verschillende toekomsten zijn weggelegd, is dat misschien niet alleen omdat beide gebieden wetenschappelijk verschillen, maar ook omdat genetica en genomics op hele verschillende manieren met maatschappelijke ontwikkelingen verbonden zijn. In deze verkenning hebben we scenario's gebruikt als hulpmiddel om deze verschillen tussen genetica en genomics verder te onderzoeken. Daarmee hebben we als sociale wetenschappers beelden willen scheppen die juist voor biomedische wetenschappers, beroepsbeoefenaren, beleidsmakers en andere geïnteresseerden in het veld van genetica, genomics en gezondheidszorg leerzaam kunnen zijn. In het volgende hoofdstuk gaat het opnieuw over genetica en genomics, maar nu is het veel meer *ons verhaal* waarin wetenschappelijke ontwikkelingen gepaard gaan met een veranderende samenleving, en genetica en genomics in meer dan één opzicht een wereld van verschil maken.

## **5 Van genetica naar genomics: een toekomst in drie fasen**

In dit hoofdstuk bespreken we de drie scenario's die in het tweede deel van dit rapport beschreven zijn aan de hand van één gemeenschappelijke verhaallijn. We nemen de afzonderlijke scenarioverhalen samen in een schets van de toekomst in *drie fasen* die in elk van de drie scenario's te herkennen zijn. Elke fase kent zijn eigen praktische, politieke, juridische en morele vraagstukken. In onze beschouwing betrekken we ook de discussies die we met betrokkenen over de scenario's hebben gevoerd. Zo kunnen we antwoorden vinden op de vragen die we onszelf in deze verkenning hebben gesteld. Hoe ziet een toekomst van de gezondheidszorg er uit waarin voor genetica en genomics een steeds grotere rol is weggelegd? Welke dilemma's komen daarin naar voren? In hoeverre gaat het bij genomics om andere dilemma's dan bij genetica?

In de eerste fase speelt genetica de hoofdrol. In de tweede fase komt genomics sterker naar voren, maar bestaat er nog onvoldoende kennis om veel zinnigs te zeggen over de individuele kansen op een bepaalde aandoening. In de derde fase tenslotte hebben we te maken met een verder ontwikkelde vorm van genomics, waarin er meer wetenschappelijke onderbouwing voorhanden is voor de verschillende claims, maar uiteraard nog steeds alleen over kansen en risico's wordt gesproken. Zekerheden, zoals genetica die wel in de aanbieding heeft, kan genomics naar haar aard nu eenmaal niet bieden.

### **2005-2010: een hoofdrol voor genetica**

Pleitbezorgers van community genetics zien voor de *genetica* een belangrijke rol weggelegd in de publieke gezondheidszorg. Het morele uitgangspunt van het volksgezondheidsbeleid luidt dat goede gezondheidszorg een collectief recht is. Deze zorg moet dan ook rechtvaardig worden verdeeld. Dat wil hier zeggen: gezondheidszorg moet in gelijke mate voor iedereen toegankelijk zijn, ongeacht of men rijk of arm, hoog opgeleid of ongeschoold is. Er bestaat nauwelijks verschil van mening over dat dit een verantwoordelijkheid van de (centrale) overheid is. Nu de genetica voor de publieke gezondheidszorg steeds meer te bieden heeft, zo luidt de boodschap van community genetics, moet de overheid er dan ook voor zorgen dat iedereen daarvan profiteren kan. Deze politiek-morele verantwoordelijkheid wordt wel begrensd door een aantal algemeen aanvaarde criteria. Als het gaat om het opsporen en voorlichten van mensen met een verhoogde kans op erfelijke aandoeningen moeten de voordelen daarvan duidelijk opwegen tegen de nadelen. Dat betekent dat er sprake moet zijn van een serieus volksgezondheidsprobleem, wil de overheid hier schaarse middelen voor uit trekken. Er moet ook een gerechtvaardigde verwachting zijn dat publieke gezondheidszorgprogramma's daadwerkelijk effectief zijn. Met andere woorden, een besluit van de overheid tot het aanbieden van neonatale screening of het systematisch opsporen van mensen met een erfelijke aanleg voor hoog cholesterol moet worden gerechtvaardigd door een duidelijk te verwachten *gezondheidswinst*.

### Gezondheidswinst of keuzevrijheid?

In het geval van community genetics doet zich hier echter een specifiek dilemma voor. De voorlichting en interventies hebben in dit geval namelijk niet altijd tot doel de doelgroep zelf gezonder te maken. De bijdrage van community genetics aan de publieke gezondheidszorg kan ook bestaan uit het informeren van mensen, voor of tijdens de zwangerschap, over risico's op erfelijke aandoeningen bij hun nageslacht. Mensen kunnen dan besluiten om kinderen met (kans op) ernstige afwijkingen niet geboren te laten worden. Deze weg is in veler ogen moreel twijfelachtig. Abortus van een genetisch 'defecte' vrucht of pre-implantatie diagnostiek vormen volgens hen bedenkelijke vormen van (negatieve) eugenetica, of zetten minstens belangrijke stappen op het hellend vlak daar naartoe. In het streven van community genetics wordt deze spanning tussen volksgezondheid en abortus vermeden door niet gezondheidswinst, maar geïnformeerde *keuzevrijheid* centraal te stellen als moreel nastrevenswaardig doel in de publieke gezondheidszorg. De taak van de overheid is dan om deze keuzevrijheid te bevorderen, zonder toekomstige ouders in hun keuzes te sturen. Toch ligt deze kwestie politiek duidelijk gevoelig en blijft de overheid liever terughoudend als het gaat om publieke gezondheidszorg die in het teken van reproductieve keuzen staat.

De belangrijkste dilemma's in deze periode betreffen de rol van de overheid in het aanbieden van de mogelijkheden van genetica in de publieke gezondheidszorg. Moet de overheid het gebruik van die mogelijkheden actief stimuleren of dient zij zich juist terughoudend op te stellen?

### Overheid aan zet?

Vanuit het perspectief van community genetics laat de overheid op deze manier kansen liggen. Dat wordt overigens niet alleen toegeschreven aan morele gevoeligheden, maar ook aan het ontbreken van regie in de publieke gezondheidszorg. In het publieke gezondheidszorg scenario hebben we dat probleem opgelost door gehoor te geven aan de roep om een 'public health manager'. Deze heeft als taak het prioriteren en implementeren van vernieuwingen, waarbij ook genetica op de agenda komt te staan. Een mooi idee, zo vonden degenen met wie wij dit scenario bespraken, maar onhaalbaar. Uit vrees voor claims op al te schaarse middelen zal de centrale overheid de regie niet zomaar uit handen willen geven. Wat er in dit scenario vervolgens gebeurt, is dat anderen in het gat springen met commercieel getinte initiatieven waarin bijvoorbeeld zwangeren screening krijgen aangeboden op dragerschap voor een aantal erfelijke ziekten. Uit het oogpunt van keuzevrijheid hoeft dat natuurlijk geen bezwaar te zijn, maar het roept, zo blijkt in dit scenario, juist voor de overheid toch nieuwe dilemma's op. Een terughoudende opstelling blijkt in dit geval namelijk moeilijk te verenigen met het uitgangspunt van rechtvaardigheid en gelijkheid in de gezondheidszorg. Immers, wanneer screening niet georganiseerd en doelgroepgericht van overheidswege wordt aangeboden, maar wordt overgelaten aan nieuwe initiatiefnemers in een steeds meer marktgerichte en vraaggestuurde gezondheidszorg, zullen bepaalde achterstandsgroepen maar moeilijk worden bereikt. In dat geval, zo werd bij de bespreking van dit scenario

opgemerkt, komt terughoudendheid neer op het in de steek laten van burgers. En dan rijst natuurlijk toch de vraag of niet juist de overheid de verantwoordelijkheid zou moeten nemen voor het aanbieden van populatiegerichte programma's zoals dragerschapsscreening.

De verantwoordelijkheid van de overheid voor de publieke gezondheidszorg brengt overigens niet alleen afwegingen met zich mee over het aanbod van nieuwe screeningsprogramma's. Het gaat ook om bescherming van burgers tegen vormen van screening die door de overheid als ongewenst worden gezien. Dat is bijvoorbeeld aan de orde in de discussie over het toenemend aantal zelftests dat via commerciële aanbieders rechtstreeks zijn weg vindt naar de consument. Maar ook in dit verband huldigen sommigen juist keuzevrijheid en individuele zelfbeschikking als bij uitstek nastrevenswaardige doeleinden in het publieke gezondheidszorgbeleid. Daarmee doet zich een dilemma voor tussen *bescherming* en *zelfbeschikking* dat in onze scenario's regelmatig terugkeert, en tijdens de workshops als een van de meest belangrijke werd gezien. Dit is trouwens niet alleen een dilemma voor de overheid, maar evenzeer voor professionals in de gezondheidszorg. Naarmate consumenten op een groeiende zorgmarkt, al of niet via het internet, steeds vaker worden aangesproken met zelftests en 'health checks', krijgt met name de huisarts steeds vaker te maken met bezorgde patiënten die zich door haar/zijn advies niet altijd laten geruststellen. Volgens sommige deelnemers in onze workshopdiscussies zouden huisartsen, al zijn ze maar één van de spelers, dan ook veel actiever stelling moeten nemen in dit soort ontwikkelingen. Daarop lijken huisartsen eigenlijk nog maar nauwelijks voorbereid.

Het conflict tussen bescherming en zelfbeschikking van burgers roept in deze periode niet alleen voor de overheid, maar juist ook voor beroepsbeoefenaren nieuwe dilemma's op. Vasthouden aan eigen professionele overtuigingen en richtlijnen of meegaan in de wensen en behoeften van de consument?

### 2010-2015: genomics aan de horizon

In de tweede fase die de scenario's beschrijven beginnen ontwikkelingen op het gebied van *genomics* door te dringen in de publieke gezondheidszorg. Uitspraken over multifactorieel bepaalde gevoeligheden voor veelvoorkomende ziekten missen echter in veel gevallen nog voldoende wetenschappelijke onderbouwing. Dat betekent dat inschattingen van individuele genetische risico's op basis van genomics hoogst disputabel zijn. Hoezeer de overheid ook investeert in het genomicsonderzoek, als het gaat om toepassingen in de publieke gezondheidszorg zal in deze fase het beleid naar alle waarschijnlijkheid vooral afwachtend zijn. Daarvoor is, naast onzekerheid over de betekenis van genomics, ook nog een andere reden. Voor zover genomics mogelijkheden schept voor screening van genetische gevoeligheden, passen deze mogelijkheden eigenlijk niet goed in de huidige publieke gezondheidszorg. Bestaande (genetische) screeningsprogramma's richten zich op specifieke en duidelijk af te

bakenen risicogroepen. Bij op genomics gebaseerde tests daarentegen gaat het om individuele risicoprofilering voor veel voorkomende ziekten, zoals kanker, hart- en vaatziekten, diabetes en dementie, waar iedereen in de bevolking mee te maken kan krijgen. De mogelijkheden voor het testen van burgers zijn dus in principe onbegrensd en het organiseren daarvan zou veel geld en menskracht vergen, terwijl er vooralsnog geen duidelijk te verwachten gezondheidswinst tegenover staat. Deelnemers aan de scenarioworkshop over publieke gezondheidszorg zagen dan ook geen enkele reden voor de overheid om op dit terrein het initiatief te nemen.

### Wie weegt af?

Toch verwachten sommigen wel degelijk reële positieve gezondheidseffecten van op genomics gebaseerde tests. Immers, vanuit psychologisch oogpunt is het goed voorstelbaar dat iemand meer gemotiveerd zal zijn een gezondere leefstijl te adopteren wanneer zij/hij zich bewust is van een erfelijk verhoogd risico op bepaalde veel voorkomende aandoeningen. Ook dit argument heeft echter, zo betogen anderen, een keerzijde. Wanneer de uitkomst van de test namelijk luidt dat men een robuuste genetische constitutie bezit en derhalve weinig heeft te vrezen, zal dit misschien uitnodigen tot een onverantwoord, roekeloos optimistische leefstijl, met alle negatieve gevolgen van dien. Kortom: ook met deze bijkomende argumenten blijft er voldoende grond om te twijfelen aan de collectieve meerwaarde van genomics voor de publieke gezondheidszorg.

Maar de afweging van kosten en baten zal in deze fase voor gemotiveerde individuen, en wellicht ook voor private organisaties als verzekeraars, anders liggen dan voor de overheid. Sommige mensen zullen bereid zijn om zelf de kosten te dragen voor een genetische gevoeligheidstest en zullen ook gemotiveerd zijn om aan de testresultaten consequenties voor hun leefstijl te verbinden. Het is eveneens denkbaar dat een verzekeraar een dergelijke bewuste leefstijl wil stimuleren, bijvoorbeeld middels een lagere premie. In deze tweede fase is het dus te verwachten dat er een nieuwe ruimte ontstaat naast de door de overheid geregisseerde publieke gezondheidszorg, waarin individuen en private organisaties gebruik maken van op genomics gebaseerde tests. Door de snelle technologische ontwikkelingen op het gebied van genomics zullen genetische gevoeligheidstests bovendien tegen steeds lagere kosten op de markt kunnen worden gebracht, met steeds meer mogelijkheden voor een rechtstreeks op de consument gericht aanbod van laboratorium- en zelftests. En het is juist het ontstaan van deze parallelle, private gezondheidsmarkt die voor nieuwe morele dilemma's zorgt.

Dilemma's komen in deze periode met name voort uit de onzekere betekenis van op genomics gebaseerde risicoinformatie. Hoe moeten kosten en baten van genetische gevoeligheidstests precies afgewogen worden? En wat te doen als de samenleving hierbij haar eigen gang gaat?

### Bescherming of betutteling?

Een ongecontroleerde marktwerking, zo laten de scenario's zien, kan onwenselijke en onbedoelde gevolgen hebben. Iemand ontnemt zich bijvoorbeeld van het leven na een half begrepen, ongunstige uitslag van een commercieel aangeboden genetische test. En als er iets mis gaat, wordt er onherroepelijk een schuldige, of in elk geval aansprakelijke, partij gezocht. Voor de overheid resulteren deze onvoorziene bijeffecten in het volgende dilemma. Enerzijds zal ze geneigd zijn tot ingrijpen, of op zijn minst waarschuwen voor het feit dat genomics in deze fase is omgeven met onzekerheid en dat de uitkomsten van tests daarom slechts met de grootst mogelijke voorzichtigheid moeten worden geïnterpreteerd. Een dergelijke inmenging in markttransacties en keuzen van burgers kan echter al gauw als 'betuttelend' worden veroordeeld. Totdat er iets mis gaat, en de vraag wordt gesteld of de overheid niet gefaald heeft in haar taak om de burger te beschermen tegen malafide producten zoals in dit geval genetische (zelf)tests.

Ingrijpen door de overheid kan worden gezien als noodzakelijke bescherming van burgers, maar ook als onnodige betutteling. Ook dit is een terugkerend dilemma in onze scenario's, waarover de meningen in de workshops duidelijk uiteen liepen. In de discussie over het publieke gezondheidszorgscenario zagen de meeste betrokkenen voor de overheid een belangrijke regulerende, informerende en misschien zelfs opvoedende taak weggelegd. Gegeven de onzekere betekenis van genetische gevoeligheidstests, kunnen consumenten aan de uitslag daarvan immers gemakkelijk verkeerde conclusies verbinden. Bij de bespreking van het commerciële zorgscenario gingen deelnemers juist veel meer uit van de zelfbeschikking en eigen verantwoordelijkheid van individuele burgers. Weliswaar onderschreven ook de aanwezige commerciële aanbieders het belang van regulering en voorlichting, maar zij dachten daarbij niet in de eerste plaats aan de overheid, maar aan zelfregulering, liefst zoveel mogelijk in samenwerking met andere partijen in het veld.

Naarmate commerciële aanbieders, verzekeraars en consumenten elkaar meer weten te vinden op een groeiende markt voor genetische gevoeligheidstests, komt de overheid voor een nieuw dilemma te staan. In hoeverre moet de burger beschermd worden tegen informatie over persoonlijke genetische risico's waarvan de betekenis en gevolgen onzeker zijn?

### Nieuwe tweedeling?

Waar aan genetica een veelbelovende rol wordt toegedacht in het streven van community genetics, blijken de beloften en mogelijkheden van genomics veel meer omstreden. Toch is het plausibel dat commerciële partijen in deze fase allerlei initiatieven zullen ontplooiën, waar het gaat om het aanbieden van genetische gevoeligheidstests. Er is immers voor hen alle reden om iets van de enorme investeringen in genomicsonderzoek terug te verdienen. Zij profiteren van de ruimte tussen enerzijds een weifelende, terughoudende overheid en anderzijds een grote groep potentiële consumenten. Deze ruimte zal worden benut door veelal internationaal en via internet opererende

bedrijven. Zowel in onze eigen scenarioverhalen, als ook in de discussies daarover roept die ontwikkeling heel verschillende reacties op. Sommigen vrezen dat de ontwikkeling van genomics in een overwegend marktgedreven gezondheidszorg zal leiden tot nieuwe vormen van maatschappelijke tweedeling. En terwijl de met het commerciële aanbod gepaard gaande marketing door de een wordt gezien als welkome dienstverlening, wordt het door de ander aangemerkt als ‘gecommercialiseerde angstuitbuiting’ en aanzetten tot hypochondrie.

Naarmate het al of niet testen steeds meer tot keuze van individuele consumenten wordt gemaakt, ontstaat ook de vrees voor nieuwe vormen van maatschappelijke tweedeling tussen hen die de middelen hebben om die keuze te maken, en anderen die daarover veel minder beschikken.

Wat het oordeel hierover ook mag zijn, in onze scenario's gaan we ervan uit dat een groeiend commercieel aanbod van genetische gevoeligheidstests partijen in het veld van de gezondheidszorg hoe dan ook in beweging brengt. Consumenten verwachten nu eenmaal dat ze met de uitslag van dit soort tests in de zorg terecht kunnen, ook als professionals daar niet echt van gediend zijn. Een toenemend aantal ziekenhuizen begint zich bovendien ook zelf actief op de (nog) niet zieke consument te richten met speciale preventieprogramma's gericht op individuele leefstijlrisico's. Huisartsen kunnen of willen daarbij uiteindelijk niet achterblijven, hoezeer dat soms ook op gespannen voet staat met de eigen professionele richtlijnen.

### **2015-2020: een plaats voor genomics in de publieke gezondheidszorg**

In de derde fase tenslotte veronderstellen we dat het internationale genomics onderzoek inmiddels voldoende resultaten heeft geboekt om de nodige zekerheid te kunnen geven over hoe genen onderling en in combinatie met specifieke omgevingsinvloeden op elkaar inwerken. Bijvoorbeeld: als je een specifieke combinatie bezit van een tiental genvarianten die een rol spelen bij het ontstaan van longkanker, en dan ook nog rookt, is de kans om in je leven longkanker te krijgen verhoogd tot zo'n 40%. Toch is het dan natuurlijk nog steeds onzeker of je longkanker krijgt. Je hebt sowieso 60 % kans om de dans te ontspringen, terwijl je misschien ook de leeftijd niet haalt waarop de ziekte zich manifesteert. En uiteraard kun je het risico nog aanzienlijk omlaag brengen door te stoppen met roken, hoewel ook dat weer geen garantie biedt dat de ziekte uitblijft. Veel meer dan bij genetica, horen dit soort onzekerheden over individuele gezondheidsrisico's bij genomics.

### **Leefstijl als prioriteit**

Dat neemt niet weg dat naarmate de kansen op toekomstige aandoeningen met meer zekerheid kunnen worden vastgesteld, genomics *op dit punt* opschuift in de richting van genetica. Daarmee verandert voor genomics ook de balans van kosten en baten in de publieke gezondheidszorg en komt de overheid voor nieuwe afwegingen te staan. In de

afgelopen jaren is *leefstijl* als belangrijke oorzaak van algemeen voorkomende ziekten steeds meer een speerpunt geworden in het publieke gezondheidszorgbeleid, maar de resultaten van dit beleid zijn tot dusver erg teleurstellend geweest. Nu individuen dankzij de toenemende beschikbaarheid van genetische gevoeligheidstests steeds meer specifieke informatie kunnen krijgen over persoonlijke leefstijlrisico's, besluit de overheid haar oorspronkelijke terughoudendheid tegenover genomics te laten varen. Niet alleen is er nu waarschijnlijk meer kans op gezondheidswinst, maar ook ontbreekt het aan een reden voor terughoudendheid die bij genetica nog een belangrijke rol speelde. Waar bij genetica informatie over genetische risico's vaak in het teken staat van het krijgen van kinderen, is persoonlijke informatie over genetische 'gevoeligheden' voor individuen van belang om de eigen leefstijl aan te passen, eventueel ook gepaste medische zorg te zoeken, en zo zelf langer gezond te kunnen leven. Met dit soort informatie kunnen individuen dus keuzen worden geboden die naadloos passen in het publieke gezondheidszorgbeleid. Dat betekent – uit het oogpunt van distributieve rechtvaardigheid – dat iedereen dan ook over die keuzemogelijkheden moet kunnen beschikken. Dit rechtvaardigt een meer actieve opstelling van de overheid. En wat minstens evenzeer meetelt bij deze afwegingen is dat burgers op deze manier tegelijkertijd kunnen worden beschermd tegen minder doordachte praktijken in het inmiddels behoorlijk uitgedijde commerciële circuit.

Naarmate genomics meer specifieke en betrouwbare kennis over genetische leefstijlrisico's oplevert, en bewuste consumenten die ook weten te vinden, zal de overheid steeds meer geneigd zijn om genomics in het volksgezondheidsbeleid het voordeel van de twijfel te gunnen.

### **Gezond leven als norm?**

Naast genetica begint nu dus ook genomics een plaats te veroveren in de publieke gezondheidszorg, maar er blijven voor genetica en genomics relevante verschillen bestaan. Een belangrijk verschil is dat genetica weinig voorkomende ziekten betreft, terwijl genomics zich juist richt op veel voorkomende volksziekten. Dat betekent dat veel meer mensen met genomics te maken krijgen dan met genetica, zeker wanneer de overheid zich hier actief gaat opstellen in het kader van haar verantwoordelijkheid om de volksgezondheid te bevorderen. In onze scenario's doen zich voor genomics in dit verband ook specifieke dilemma's voor. Naarmate genomics, met alle aandacht voor genetische leefstijlrisico's, de maatschappelijke norm van gezond leven versterkt, ontstaan er nieuwe maatschappelijke *breuklijnen*. Terwijl de goed opgeleide, draagkrachtige consument ook zonder steun van de overheid de weg weet te vinden in het toenemend aanbod van genetische gevoeligheidstests, dreigen andere, minder bedeelde individuen steeds meer voor ongezond leven te worden bestraft. Komt de verantwoordelijkheid voor gezond leven op deze manier niet veel te veel op de schouders te liggen van het individu, en wordt er daarmee voorbijgegaan aan leef- en werkomstandigheden die voor de gezondheid van veel mensen in de samenleving nog altijd doorslaggevend zijn? Voor de deelnemers aan de discussie over het publieke gezondheidsscenario was dit het kernvraagstuk.

Bij deze breuklijn gaat het nog om vertrouwde politieke en sociaal-economische tegenstellingen. Dat ligt anders bij de breuklijn die zichtbaar wordt in de spreekkamer van de huisarts, aan wie wij in onze scenario's een sleutelrol hebben toebedacht in het nieuwe overheidsbeleid. Van huisartsen wordt in het kader van dit beleid verwacht dat ze niet alleen patiënten, maar ook familieleden actief benaderen bij het opsporen van genetische leefstijlrisico's. Maar in de discussie over dit scenario zag geen van de deelnemende huisartsen hier een taak voor henzelf weggelegd, en in het scenario zelf blijken ook lang niet alle benaderde familieleden van dit initiatief gediend. Ook, of misschien wel juist in een samenleving waarin de zorg steeds meer in het teken komt te staan van individuele gezondheids- en leefstijlrisico's, hechten sommige mensen sterk aan het recht op onwetendheid.

Juist wanneer de overheid genomics in het publieke gezondheidszorgbeleid het voordeel van de twijfel gunt, neemt de maatschappelijke weerstand toe. We zien in de samenleving nieuwe breuklijnen ontstaan. Voor sommigen is gezondheid maakbaar, voor anderen juist niet. Voor de één is informatie over genetische leefstijlrisico's een sleutel tot het goede leven, voor de ander juist niet.

## 6 Tot slot: leren omgaan met genomics

Een belangrijk en terugkerend thema in onze bevindingen is de spanning tussen een *optredende* en een *terugtrekkende* overheid. De manier waarop deze spanning zich voordoet blijkt voor elke fase in de scenario's verschillend. Het belangrijkste verschil is misschien nog wel dat met de komst van genomics de wereld van de gezondheidszorg op andere manieren geordend raakt. De agenda van community genetics – inbedding van genetica in de publieke gezondheidszorg – gaat uit van een *statelijk volksgezondheidsmodel*, dat wordt gekenmerkt door collectieve besluitvorming op basis van uitgekristalliseerde, relatief onomstreden en professioneel gesanctioneerde normatieve uitgangspunten. Met de ontwikkeling van genomics doet een *grenze(n)loos markt- en consumptiemodel* zijn intrede, waarbij internationaal opererende consortia van bedrijven en onderzoekers de investeringen in genomics proberen te verzilveren met een aanbod dat rechtstreeks op de consument is gericht. Dat betekent dat we in het genomics tijdperk niet meer kunnen blijven vertrouwen op een maatschappelijke en normatieve orde die in het streven van community genetics nog als vanzelfsprekend wordt verondersteld.

### Nieuwe breuklijnen vragen om nieuwe kaders

Terwijl genetica zich gemakkelijk voegt in de bestaande maatschappelijke verhoudingen, raken deze verhoudingen met genomics juist op drift, zo kunnen we concluderen. Die conclusie is van belang omdat de deelnemers aan de workshops in discussies over de gesignaleerde ontwikkelingen en dilemma's soms met een zeker gemak van de vertrouwde orde leken uit te gaan. Zij stelden bijvoorbeeld oplossingen voor die passend zijn in het genoemde statelijk volksgezondheidsmodel, maar die niet zondermeer een antwoord bieden op de toekomst die ons met genomics mogelijk te wachten staat. In het door ons geschetste beeld van die toekomst wordt de traditionele agenda van community genetics, die ook voor ons project het startpunt was, op verschillende manieren op de proef gesteld. Er dienen zich voor deze agenda nieuwe vragen aan die meer conflicten in zich bergen in de vorm van wat we nieuwe 'breuklijnen' hebben genoemd. In die breuklijnen tonen zich botsende maatschappijvisies en ambities: een informatiemaatschappij waarin individuele empowerment centraal staat tegenover een risicosamenleving waarin bescherming van de burger een belangrijk goed is; een door innovatie gedreven samenleving die burgers verschillende kansen gunt tegenover een samenleving die gelijkheid hoog in het vaandel heeft staan. Tegelijkertijd, en dat is misschien nog wel het belangrijkste, laten deze breuklijnen conflicterende opvattingen zien over *wie waarvoor verantwoordelijk is*. Waar gaat de overheid over, wat is de rol van professionals, wat laten we over aan de markt, en wat aan de burgers?

### Leren omgaan met ongetemde problemen

Een pasklaar antwoord op deze vragen is niet zomaar te geven. In een onlangs verschenen rapport over de 'lerende overheid' stelt de Wetenschappelijke Raad voor het Regeringsbeleid de vraag hoe de overheid moet omgaan met *ongetemde problemen*, dat wil zeggen met problemen die gekenmerkt worden door een grote mate van zowel

inhoudelijke als normatieve onzekerheid. Onze scenario's laten zien dat de vertrouwde maatschappelijke en normatieve orde meer op de proef wordt gesteld naarmate genomics zich steeds nadrukkelijker aandient in de gezondheidszorg. Er ontstaan dan problemen met een ongetemd karakter. Het WRR-rapport betoogt dat politiek omgaan met ongetemde problemen niet in de eerste plaats een kwestie is van voortvarende besluitvorming, maar een zaak van *collectieve leerprocessen*. Niet het volgen van de juiste procedures staat in dit soort leerprocessen centraal, maar een inhoudelijke oriëntatie op problemen, waarbij het er om gaat om uit te vinden hoe het probleem er precies uit ziet. Dat vraagt om ruimte en tijd voor analyse, afweging en oordeelsvorming, om het verzamelen en op elkaar betrekken van verschillende bronnen van kennis en ervaring, en dus om de inzet van een verscheidenheid aan betrokkenen, juist ook buiten de overheid zelf.

Met ons interactieve scenarioproject hebben wij een bijdrage willen leveren aan zulke collectieve leerprocessen waarin de overheid en de samenleving leren omgaan met genomics in relatie tot de publieke gezondheidszorg. Die leerprocessen zullen uiteraard ook in de verdere toekomst nog veel inzet en aandacht van betrokken partijen vragen. In ons project hebben wij vooral de inzichten en ervaringen betrokken van beroepsbeoefenaren, onderzoekers en beleidsmakers in de gezondheidszorg. De consument en burger zijn daarbij niet of nauwelijks aan het woord geweest. Als onze analyse klopt en een grenze(n)loos markt- en consumptiemodel voor de inbedding van genomics meer maatgevend wordt, dan hangt veel uiteindelijk ook van de ervaringen en inzichten van de consument en burger af. Hun stem zal in het verdere verloop van dit maatschappelijke leerproces dan ook nadrukkelijk gehoord moeten worden.

## Deel II: Scenario's

- 1 Genetica, genomics en de publieke gezondheidszorg: laveren tussen een terugtrekkende en optredende overheid**
- 2 Genetica, genomics en de commerciële zorg: kiezen voor burger, consument of patiënt?**
- 3 Genetica, genomics en de huisartspraktijk: laveren tussen maatschappelijke en professionele verantwoordelijkheden**

**Genetica, genomics en de publieke  
gezondheidszorg: laveren tussen  
een terugtrekkende en optredende  
overheid**

### 2006-2008 Huidige situatie: van kakofonie naar preventieconcert?

In het landschap van de Nederlandse gezondheidszorg hebben zich sinds het begin van dit millennium belangrijke veranderingen voorgedaan. Terwijl in de curatieve zorg ruimte is gemaakt voor marktwerking, heeft de overheid op het gebied van preventie verantwoordelijkheden naar zich toetrokken<sup>1</sup>. De vierjaarlijkse landelijke preventie-nota geeft daarbij de richting aan.

<sup>1</sup> Interview VWS, 23 maart 2006

Voor de aansturing van het bevolkingsonderzoek was de overheid al nadrukkelijk verantwoordelijk, waarbij de minister van VWS en de Gezondheidsraad (GR) zijn betrokken bij de besluitvorming en vergunningverlening op basis van de Wet op het bevolkingsonderzoek (WBO)<sup>2</sup>. Nieuw is dat een onlangs bij het RIVM ondergebracht Centrum voor Bevolkingsonderzoek zorg moet gaan dragen voor meer landelijke ondersteuning en coördinatie van het bevolkingsonderzoek.

De positie van de overheid tegenover bevolkingsonderzoek is overigens terughoudend en nieuwe ontwikkelingen op dit gebied verlopen niet bepaald soepel. Onderzoekers en patiëntenorganisaties klagen over de moeite die het kost om bij VWS een ingang te vinden, over de gebrekkige fondsen die voor pilots beschikbaar zijn, en over het gebrek aan expertise en beleid op dit vlak. Men ziet een schril contrast tussen de grote investeringen die worden gedaan in het fundamentele genomics onderzoek en de beperkte middelen die bij ZonMw beschikbaar zijn voor implementatiestudies<sup>3</sup>.

<sup>2</sup> Zoals vastgelegd in de Wet op het Bevolkingsonderzoek

<sup>3</sup> Interview VSOP, 21 februari 2006; Verslag scenarioworkshop 8 juni 2006

Maar gebrek aan geld is bij de implementatie van bevolkingsonderzoek niet het enige probleem. De verschillende betrokken partijen – onderzoekers, geldschieters, adviesraden, uitvoerende instanties en professionals – weten elkaar te weinig te vinden, zo is de algemene klacht, en het ontbreekt aan sturing en coördinatie bij de uitvoering (en beëindiging) van screeningsprogramma's<sup>4</sup>.

<sup>4</sup> Interview CVZ/RIVM, 21 februari 2006

'Nederland kan van buitenlandse ervaringen leren om zijn publieke gezondheid beter te orkestreren'

*Raad voor de Volksgezondheid & Zorg (2005)*

Ook blijkt de noodzakelijke aansluiting en afstemming tussen landelijke screeningsprogramma's en de curatieve zorg voor opgespoorde individuen onvoldoende gewaarborgd. Er klinkt daarom regelmatig een roep om een public health autoriteit die niet alleen dit soort problemen oplost, maar ook het gehele 'preventieconcert' dirigeert<sup>5</sup>.

### 2008-2010 Van manifest tot manager

Voor een collectief van veldpartijen is de maat vol, en men onderneemt actie. De VSOP en organisaties verenigd in de Nederlandse Public Health Federatie (NPHF) verwijten in een manifest de overheid dat ze op het gebied van bevolkingsonderzoek veelbelovende mogelijkheden laat liggen. Voorbeelden zijn preconceptionele

<sup>5</sup> Raad voor de Volksgezondheid en Zorg (2005), *Het preventieconcert, Signalement over internationale vergelijking van publieke gezondheid*; Thien, W.M.A.H. & Khalis A.A.W., *Public health en de inrichting van de gezondheidszorg*, TSG jaargang 79, 2001 nr. 4

screening op dragerschap voor CF (Cystische Fibrose) en hemoglobinoopathiën, en cascadescreening op hemochromatose. Op deze manier worden toekomstige ouders mogelijkheden onthouden om leed te voorkomen, en worden belangrijke kansen gemist op het gebied van preventie en de daarmee te behalen gezondheidswinst. Het manifest met de titel *Geef genetica de kans!* wordt aangeboden aan de Staatssecretaris van VWS.

### Dilemma 1

Het aangeboden manifest confronteert de overheid met een spanning tussen de eigen ambities en verantwoordelijkheid op het gebied van preventie en initiatieven uit het veld op het gebied van bevolkingsonderzoek. In hoeverre kan dragerschapsscreening worden gesteund in het kader van een op preventie gericht publiek gezondheidszorgbeleid? Op het terrein van prenatale screening heeft de overheid zich tot nu toe altijd terughoudend opgesteld, juist omdat preventie hierbij niet als doelstelling kan worden gezien. Bovendien biedt de begroting voor het (publieke) gezondheidszorgbeleid maar zeer beperkt ruimte voor financiering van bevolkingsonderzoek. Er moeten dus prioriteiten worden gesteld en voorwaarden worden geschapen voor kosteneffectieve uitvoering op basis van centrale aansturing en coördinatie van bestaande en nieuwe programma's voor bevolkingsonderzoek. Tegelijkertijd is er de vraag of deze overwegingen niet conflicteren met reële voordelen die niet kosteneffectief zijn.

Na intern beraad besluit de Staatssecretaris van VWS om een inter-institutioneel opererende 'public health manager' te installeren, die vanuit VWS de samenwerking tussen ZonMw, de Gezondheidsraad, het RIVM en betrokkenen in het veld (onderzoekers, zorgverleners, patiëntenorganisaties) moet gaan verbeteren en op basis daarvan kan werken aan prioriteitstelling. Een oudgediende wordt aangezocht om deze taak ter hand te nemen.

Om onderzoek en implementatie op het gebied van bevolkingsonderzoek soepeler te laten verlopen, zet de Public Health Manager twee lijnen uit. De eerste lijn richt zich op het scheppen van voorwaarden voor besluitvorming over nieuwe kansrijk gebleken mogelijkheden voor bevolkingsonderzoek. Daarbij wordt na advisering door de Gezondheidsraad, en in overleg met het RIVM en betrokkenen in het veld, voorgesteld om prioriteit te geven aan de invoering van cascadescreening op hemochromatose. Belangrijkste overwegingen zijn dat een dergelijke screening het meest aansluit bij de doelstelling van preventie in het publieke gezondheidszorgbeleid (en de daarop aansluitende criteria in de WBO) en bovendien goed implementeerbaar is op basis van het al bestaande model voor FH-screening. Bovendien heeft een Nijmeegse pilotstudie drie genen gevonden met een aanzienlijke penetrantie.

De tweede lijn die wordt uitgezet richt zich op het systematisch verkennen van wetenschappelijke en technologische ontwikkelingen die mogelijk leiden tot nieuwe vormen van bevolkingsonderzoek. Omdat de investeringen in het genomics onderzoek alleen kunnen worden waargemaakt (en gerechtvaardigd) als ook implementatie de nodige aandacht krijgt, besluit de overheid om via ZonMw meer geld beschikbaar te stellen

voor pilotstudies. Onder leiding van de Public Health Manager wordt geprobeerd om de onderzoeksagenda en de mogelijkheden voor implementatie zo vroeg mogelijk op elkaar af te stemmen, bijvoorbeeld in overleg met de RGO, Gezondheidsraad, beroepsverenigingen, patiëntenorganisaties en het RIVM.

### **2010-2013 Gelijkeid als haalbaarheidsvraagstuk**

Als de overheid besluit tot invoering van een landelijk screeningsprogramma op hemochromatose, komt daarop onmiddellijk een felle reactie van OSCAR Nederland, een multi-etnische stichting voor patiënten en dragers van sikkelcelziekte en thalassemie. Onder verwijzing naar het manifest dat een aantal jaren geleden aan de Staatssecretaris werd aangeboden, beschuldigt de stichting in een persbericht de overheid van discriminatie. Waarom wél screening op hemochromatose voor autochtone Nederlanders, maar géén preventieve dragerschapsscreening voor aandoeningen waar in Nederland aanwezige migrantenpopulaties baat bij hebben?

“De Nederlandse overheid begaat een pijnlijke vergissing door etnisch gerelateerde aandoeningen stelselmatig te negeren - zowel in moreel als in financieel opzicht.”

*Persbericht OSCAR Nederland, april 2011*

Het persbericht bevat ook een verrassende mededeling. OSCAR Nederland blijkt al enige jaren geleden het initiatief te hebben genomen om samen met een op de Europese markt opererende Turkse zorgverzekeraar een basisverzekering aan te bieden die, in het geval van zwangerschap, ook dragerschaponderzoek op hemoglobinoopathiën vergoedt. Voor de uitvoering van dit onderzoek heeft de zorgverzekeraar een contract afgesloten met een commercieel laboratorium.

Naar aanleiding van deze berichtgeving en vragen in de Kamer stelt de Medische Inspectie een onderzoek in. Het blijkt dat inderdaad een toenemend aantal zwangeren van multi-etnische afkomst, op grond van een op commerciële basis verkregen uitslag van dragerschaponderzoek, via de huisarts wordt doorverwezen naar een centrum voor klinische genetica. Ook zijn er aanwijzingen dat sommige zwangeren zich rechtstreeks wenden tot een abortuskliniek. Voor de Inspectie is er aanleiding tot zorg over de kwaliteit van de screening en over het ontbreken van goede voorlichting en counseling.

#### **Dilemma 2**

De overheid komt voor een moeilijke afweging te staan. Vanwege de spanning tussen preventie en reproductieve keuze als doelstelling van dragerschaponderzoek stelt de overheid zich het liefst terughoudend op. Maar er is ook zorg over de positie van zwangeren uit kwets-

bare migrantengemeenschappen, die zonder goede voorlichting en ondersteuning hun weg zoeken in een schimmige praktijk van dragerschapsscreening en zwangerschapsafbreking. Is de WBO nu niet juist bedoeld om burgers tegen dit soort schadelijke vormen van bevolkingsonderzoek te beschermen? Kan dragerschapsscreening daarom niet beter door de overheid worden aangeboden, onder optimale voorwaarden en als onderdeel van preconceptiezorg, waarbij individuen meer keuzemogelijkheden hebben? Of dreigt de overheid zich hiermee toch ongewild te verbinden met een praktijk die bij sommigen al gauw het beeld oproept van eugenetica? Zet dragerschapsscreening niet de deur open naar een zich al maar verder uitbreidend aanbod van prenataal onderzoek, waarbij steeds meer erfelijke eigenschappen op een laagdrempelige manier kunnen worden opgespoord?

Mocht de overheid inderdaad besluiten tot aanbod van dragerschapsscreening, dan zou dit niet alleen betrekking moeten hebben op hemoglobinoopathiën, maar ook op CF. Beide vormen van screening zouden bovendien, om elke schijn van discriminatie en stigmatisering te vermijden, bij voorkeur aan de hele bevolking moeten worden aangeboden.

#### **Dilemma 3**

De vraag is of daarvoor in de begroting financiering kan worden gevonden, naast de extra inspanning die al wordt gevraagd ten behoeve van de cascadescreening op hemochromatose. Zouden dit soort screeningsinitiatieven maar niet beter aan de markt kunnen worden overgelaten, zo vragen sommigen binnen VWS zich voorzichtig af. Daarmee leidt de discussie tot een steeds weer terugkerende vraag in het publieke gezondheidszorgbeleid: hoe wegen we collectieve en individuele verantwoordelijkheden tegen elkaar af, wat laten we aan de burgers over met het risico dat ze het verkeerde doen, en waar treft de overheid maatregelen?

Deze vragen nopen de Minister om de Gezondheidsraad om advies te vragen “over een organisatie van dragerschapsscreening die recht doet aan de maatschappelijke vraag en voldoet aan eisen van kwaliteit en aanvaardbaarheid”. Op grond van het hierop volgende advies besluit de overheid tot invoering van dragerschapsscreening op hemoglobinoopathiën en CF als onderdeel van de (inmiddels tot stand gekomen) landelijke preconceptiezorg. De kwaliteit van en gelijke toegang tot de geboden voorzieningen geven daarbij de doorslag.

In de praktijk blijkt echter dat vrouwen uit migrantenpopulaties nauwelijks via preconceptiezorg bereikt worden, en komt dragerschapsscreening bij deze groep pas tijdens de zwangerschap aan de orde.

Duidelijk is wel dat er nieuwe coalities zijn ontstaan in het aanbieden van voorspellende diagnostiek. Met financiële ondersteuning van commerciële aanbieders bieden patiëntenorganisaties op hun websites uitgebreide informatie waarin wordt ingegaan op mogelijke vragen van consumenten over specifieke gezondheidsrisico's. Ook worden consumenten hierbij vertrouwd gemaakt met de mogelijkheden van zelftests, waarvan sommige door patiëntenorganisaties ook actief worden aangeboden. Aldus profileren patiëntenorganisaties zich niet alleen als vertegenwoordiger van de eigen patiënten-

groep, maar ook als belangenbehartiger van de zorgconsument en burger die het om behoud van de eigen gezondheid is te doen.

Verzekeraars sluiten zich al in een vroeg stadium bij deze ontwikkelingen aan, omdat het een manier is om meer aan preventie te doen, iets wat de overheid verlangt van verzekeraars, en omdat het geld kan opleveren. Naarmate er meer gecertificeerde tests op de markt komen, bieden ook verzekeraars steeds vaker preventieprogramma's aan waarbij de verzekerden jaarlijks een pakket met teststrips en bloedkaartjes krijgen opgestuurd (zie kader).

#### Tekst van een website van een zorgverzekeraar

“Het NVKC gecertificeerde preventiepakket, wat we u gratis aanbieden, biedt u de mogelijkheid om voordat klachten of gezondheidsschade ontstaat, te onderzoeken of u risico loopt ziek te worden. Sommige tests kunt u zelf uitvoeren, en de resultaten online bijhouden. Andere worden aan de hand van een in te sturen bloedkaartje in ons lab gedaan. Waarop kan zoals getest worden?

- Cholesterol (Totaalcholesterol en HDL)
- IJzergehalte in bloed
- Suikers en eiwitten in bloed en urine
- Biomarkers
- Specifieke tests, die relateren aan uw persoonlijk situatie (geslacht, leeftijd, familiegeschiedenis)

Op basis van de uitslagen geven onze medische adviseurs een individueel afgestemd risico- en gezondheidsadvies, en kunt u online een preventieschema gaan bijhouden.

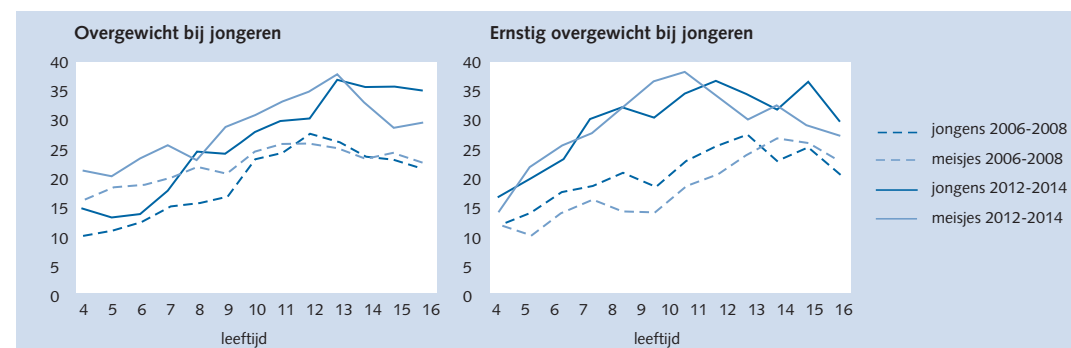
Lees [hier](#) onze privacyverklaring”

De verzekeraars willen niet de verkeerde indruk wekken, en maken kenbaar geen interesse te hebben in de uitkomsten van de tests. Zij vertrouwen op de individuele verantwoordelijkheid van verzekerden dat deze bij een minder gunstig resultaat zelf actie ondernemen om daar iets aan te doen. Het gaat hier zuiver en alleen om klantenbinding en het beantwoorden van een vraag van de overheid.

#### 2010-2015 Koerswijziging in het overheidsbeleid

Het beleid voor de publieke gezondheidszorg, zoals zich dat in de afgelopen jaren is ontwikkeld, stoelt op twee peilers. Burgers mogen om te beginnen geen schade ondervinden van wat medeburgers, bedrijven of de overheid doen. Roken in openbare gelegenheden is bijvoorbeeld verboden, omdat de gezondheid van niet-rokers niet in gevaar mag worden gebracht. Daarnaast is steeds meer nadruk komen te liggen op de bevordering van gezond gedrag, waarbij individuen in toenemende mate worden aangesproken op hun verantwoordelijkheid voor de eigen gezondheid.

Speerpunten van het preventiebeleid van de overheid zijn onder andere obesitas en diabetes 2. In de afgelopen jaren is daarbij vooral gemikt op algemene voorlichting en stimuleringsmaatregelen. Sporten werd goedkoper gemaakt, spotjes van het Voedingscentrum waren nog vaker op TV te zien, en gezonde producten werden aantrekkelijker en goedkoper gemaakt. Maar dit aanmoedigende beleid is tot nu toe weinig effectief gebleken. Vanwege de schrikbarende toename van obesitas en diabetes 2 bij kinderen (kinderdiabetes), besluit de overheid om het roer om te gooien.



De tijd van alleen vrijblijvend voorlichten en algemene maatregelen is voorbij, en ouders zullen directer moeten worden aangesproken op hun verantwoordelijkheden. Huisartsen worden aangespoord om hierbij een actieve rol te spelen, en met de GGD-en wordt afgesproken dat in het kader van de jeugdgezondheidszorg ouders en kinderen meer individueel worden benaderd. Zijn zij zwaarlijvig dan volgt een intensief begeleidingstraject.

Het genomicsonderzoek heeft bovendien steeds meer aanwijzingen opgeleverd over de wijze waarop genetische en leefstijlfactoren op elkaar inwerken bij de ontwikkeling van obesitas en diabetes 2. Er zijn inmiddels verschillende tests op de markt gebracht waarmee individuele risicoprofielen kunnen worden vastgesteld en onderbouwde leefstijladviezen mogelijk zijn.

In een op verzoek van de Public Health Manager opgesteld signalement over de toekomst van de publieke gezondheidszorg, doet de Gezondheidsraad nogal wat stof opwaaien met het voorstel om bij wijze van proef in het kader van de jeugdgezondheidszorg van dit soort tests gebruik te maken bij de individuele begeleiding van ouders en kinderen. Op deze manier hoopt de commissie voorwaarden te scheppen voor een effectiever doelgroepenbeleid.

**Dilemma 4**

In de discussie die op dit voorstel volgt, komen verschillende overwegingen tegenover elkaar te staan. In de publieke gezondheidszorg geldt de 'preventieparadox' doorgaans als hoogste wijsheid: bij veel voorkomende gezondheidsrisico's loont preventie vooral zolang het beleid zich op de hele bevolking richt. Toch zijn er duidelijke aanwijzingen dat het beleid van de afgelopen jaren juist het minste effect heeft gesorteerd bij die individuen en groepen in de samenleving die het meeste risico lopen. Teleurstelling en frustratie over deze uitkomst en de toenemende mogelijkheden om individuele risico's vroegtijdig te signaleren, maken het advies van de gezondheidsraad voor sommige beleidsmakers beslist het overwegen waard. Ligt hier niet een mooie kans om de eerste vruchten te plukken van de investeringen in het genomics onderzoek?

Systematische screening van kinderen op genetische aanleg voor zwaarlijvigheid en diabetes vraagt om toetsing op basis van de criteria in de WBO. Maar welke betekenis moet aan deze criteria worden gehecht?

**Dilemma 5**

Critici van het gezondheidsraadadvies (binnen het ministerie als 'precies' aangeduid) benadrukken dat de voorspellende waarde van de beschikbare tests maar heel gering is en in strikt medische zin van behandelbaarheid geen sprake is. Anderen (de 'rekkelijken') stellen daartegenover dat individuele risico-informatie ouders en kinderen kan helpen om bewuster te kiezen voor een gezondere levensstijl. Het gaat dus niet om 'behandeling', maar om 'empowerment', hetzelfde uitgangspunt dat ook bij dragerschapsscreening aan de orde is. Toch is lang niet iedereen overtuigd. Is empowerment inderdaad een voldoende argument om schaarse middelen in te zetten voor bevolkingsonderzoek, en ontaardt deze bemoeienis met de levensstijl van individuen niet gemakkelijk in ongewenste inbreuken op de persoonlijke levensfeer?

**2013-2016 De samenleving gaat haar eigen gang**

In het netwerk rondom de Public Health Manager wordt flink geworsteld met deze vragen. Ondertussen voltrekken zich in de samenleving ontwikkelingen waarin het gevoerde overheidsbeleid en toenemende mogelijkheden voor het screenen op gezondheidsrisico's op uiteenlopende en soms onverwachte manieren blijken uit te werken. Zo vinden er 'gezondheidsrechtzaken' plaats (zie krantenartikel), en ook de zorgverzekeraars zitten niet stil. In de strijd om de gunst van de klant zijn steeds meer verzekeraars er toe overgegaan om in samenwerking met ziekenhuizen of gezondheidscentra preventieprogramma's aan te bieden. Deze voorzien in regelmatige 'health checks' en leefstijladviezen op maat. Steeds vaker worden in het kader van zulke programma's ook tests aangeboden waarmee genetische risicofactoren kunnen worden vastgesteld. Verzekeraars hopen hiermee te beantwoorden aan de groeiende belangstelling onder de meer 'risicobewuste' consumenten voor het commerciële aanbod van dit soort tests (o.a. voor risico's op hart- en vaatziekten, diabetes, gewrichtsaandoeningen en alzheimer).

**Vader wint voogdij in eerste 'gezondheidsrechtzaak'**

DONDERDAG 10 SEPTEMBER 2015

Van onze verslaggever - Het gerechtshof in Rotterdam heeft vandaag geoordeeld dat een moeder, die haar negenjarige zoon zou verminken met slecht eten, niet meer de voogdij mag hebben over haar zoon. Hiermee komt een snel einde aan een rechtzaak die tot veel beroering heeft geleid.

De vader had de rechtszaak aangespannen toen bleek dat de bij de 37-jarige moeder wonende jongen sterk in gezondheid achteruit ging. Omdat de jongen beginnende tekenen had van kinderdiaabetes, stond hij al onder toezicht van

de GGD. Toen bleek dat ondanks de risicovolle toestand de moeder niets ondernam om haar zoon gezond te houden, maar juist zijn ongezonde levensstijl stimuleerde, wilde zijn vader erger voorkomen. Bijgestaan door een letselschade-advocaat begon de 40-jarige man een rechtzaak, die hij vandaag won. De advocaat van de moeder zegt dat deze zeer onsteld is met dit juridische besluit. Toch zal de moeder niet in hoger beroep gaan.

**Pag 7 Opinie:** Wanneer slecht voeden verminken is – en wanneer niet.

Een aantal verzekeraars experimenteert al met premiedifferentiatie, waarbij het basispakket tegen extra gunstige voorwaarden wordt aangeboden aan consumenten met een laag-risico profiel.

In de samenleving worden deze experimenten niet onverdeeld enthousiast begroet. In het bijzonder de VSOP komt in het geweer met een brief aan de eigen ledenorganisaties en het Forum voor Biotechnologie en Genetica, waarin gewaarschuwd wordt voor genetische discriminatie. Als verzekeraars consumenten gaan afrekenen op hun 'genetisch profiel' dreigt bovendien dat individuen met vragen over genetische risico's zich niet meer tot de gezondheidszorg durven te wenden en hun toevlucht nemen tot de anonimiteit van het commerciële testaanbod.

**Dilemma 6**

Niet alleen in de samenleving maar ook binnen de overheid worden deze ontwikkelingen met gemengde gevoelens aangezien. Is dit nu inderdaad wat in het beleid wordt beoogd: individuen die persoonlijke verantwoordelijkheid nemen voor hun eigen toekomstige gezondheid en daarvoor op de nieuwe zorgmarkt ook beloond worden? Of ligt hier juist een verantwoordelijkheid voor de overheid die in elk geval, op basis van de WBO, paal en perk zou moeten stellen aan een snel uitdijend commercieel testaanbod dat zowel wetenschappelijk als maatschappelijk met grote vraagtekens omgeven is? Stel dat de overheid de mogelijkheden zou hebben om in te grijpen op deze internationale marktontwikkeling, wat met recht betwijfeld kan worden, is dat dan geen betutteling van autonome consumenten die zelf wel kunnen uitmaken welke informatie goed voor hen is (en meestal ook wel het goede zullen doen)?

### 2012-2016 Genomics technologie: voor wie?

De net aangetreden Minister van VWS besluit dat implementatie van de nieuwe testmogelijkheden die voortkomen uit het genomics onderzoek in de komende jaren hoge prioriteit moet krijgen. Daarbij ligt een belangrijke taak voor de Public Health Manager. De gezondheidswetenschappelijke waarde van de nieuwe testmogelijkheden staat weliswaar nog allerminst vast, maar een zoveel mogelijk gecontroleerde implementatie in de gezondheidszorg verdient in de ogen van de minister de voorkeur boven een ongecontroleerde marktontwikkeling. Ook gelijke toegang tot deze mogelijkheden kan op deze manier beter worden gewaarborgd. Het commerciële aanbod van nieuwe tests legt trouwens hoe dan ook beslag op de reguliere gezondheidszorg, aangezien individuele gebruikers van commerciële (zelf)tests naar aanleiding van de uitslag regelmatig naar de dokter gaan. Verschillende ziekenhuizen en gezondheidscentra zijn al ingesprongen op de toenemende belangstelling voor individuele preventie, met preventieklinieken die al of niet in samenwerking met verzekeraars zijn opgezet.

Daar komt bij dat de investeringen in het genomicsonderzoek steeds meer vruchten beginnen af te werpen. Ziekten kunnen in toenemende mate worden gekoppeld aan specifieke biomarkers en er verschijnen chips op de markt waarmee op steeds meer complexe genetische profielen getest kan worden. Deze tweede generatie apparaten, met illustere namen als Genomics SFacts, hebben veel voordelen in vergelijking met de eerste generatie tests. De risicoprofielen zijn specifiek, en er kan op vele risicoprofielen tegelijk getest worden. De toepassing is ook heel handzaam: een apparaat ter grootte van een bescheiden computerkast, een wegwerpchip waar bloed op aangebracht wordt, en een online diagnostisch softwareprogramma, waarin de medische en levensstijl opties, alsook de gevolgen van het nalaten daarvan, met een paar klikken op het scherm verschijnen. Rechtstreekse koppeling aan elektronische patiëntendossiers en beschikbare familie(stamboom)gegevens behoort ook tot de mogelijkheden.

#### Dilemma 7

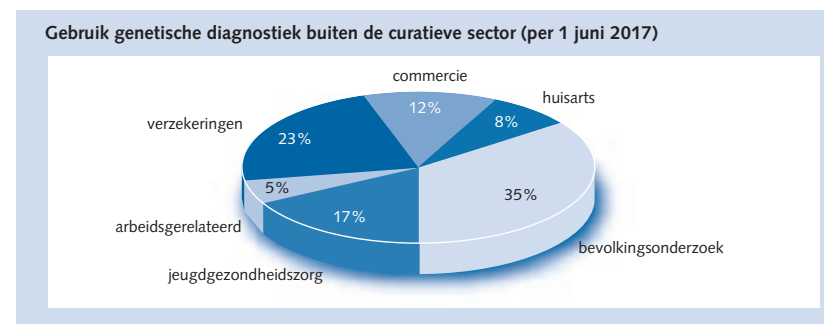
Binnen het ministerie van VWS rijst de vraag hoe met de implementatie van de nieuwe generatie testmogelijkheden moet worden omgegaan. De WBO is in dit opzicht eigenlijk minder relevant, omdat het niet-vergunningsplichtige mogelijkheden betreft. Een strikte interpretatie van de tests op basis van voorspellende waarde laat eigenlijk nauwelijks ruimte voor implementatie van vormen van screening waarvan de wetenschappelijke waarde doorgaans nog heel onzeker is. Onder artsen en wetenschappers is er een heftig dispuut over het aanbieden van dergelijke tests. Maar de strijd tussen de preciezen en de rekkelijken lijkt nu toch in het voordeel van de rekkelijken te worden beslist. Voor de minister zijn immers ook heel andere overwegingen aan de orde. En los daarvan: is het niet zo dat naast gezondheidswinst en kosteneffectiviteit, ook het toegankelijk maken van informatie over individuele gezondheidsrisico's steeds meer geaccepteerd moet worden als zelfstandige doelstelling van het overheidsbeleid? Denk maar aan de al in 2006 gevoerde discussie over neonatale screening!

Na overleg met verschillende betrokkenen concludeert de Public Health Manager dat de huisartsenpraktijk de eerst aangewezen plek is voor implementatie van de nieuwe

testmogelijkheden. In de afgelopen jaren hebben huisartsen met genetische tests al de nodige ervaring opgedaan in het kader van de screening op FH en hemochromatose, en ook dragerschapsscreening. De huisartsenpraktijk biedt goede mogelijkheden voor voorlichting en nazorg, waarbij ook de familie(geschiedenis) de nodige aandacht kan krijgen. Dit vraagt overigens wel om adequate financiering en om vormen van praktijkondersteuning waarin tot nu toe te weinig is voorzien. Ook de (bij)scholing van huisartsen is een belangrijk aandachtspunt. In overleg tussen de Landelijke Huisartsen Vereniging en de Public Health Manager worden over deze zaken, na stevige onderhandelingen, afspraken gemaakt als onderdeel van een prestatiecontract waarin huisartsen zich verbinden aan het gebruik van commercieel beschikbare multifactoriële predispositietests.

### 2016-2018 Maatschappelijke breuklijnen

Als gevolg van deze (beleids)ontwikkelingen worden predispositietests ook in andere gezondheidszorgsectoren steeds meer gemeengoed als instrument in een zich geleidelijk uitbreidend individueel preventieregime. In de jeugdgezondheidszorg is de aanvankelijke controverse over het gebruik van predispositietests (en de betekenis van de WBO-criteria) geleidelijk weggeëbd. Met name als het gaat om zwaarlijvigheid worden beschikbare tests steeds vaker gebruikt bij het opsporen van individuele gezondheidsrisico's en bij de advisering van ouders en kinderen. Eenzelfde ontwikkeling doet zich voor in de bedrijfsgeneeskunde waar predispositietests een steeds belangrijker rol zijn gaan spelen bij de bescherming van individuele werknemers tegen schadelijke stoffen in de werkomgeving. In een aantal gevallen is dit overigens tot conflicten geleid met werknemers en vakbonden omdat individuele werknemers op grond van de testuitkomsten ongeschikt werden bevonden voor specifieke werkzaamheden.



Deze conflicten staan niet op zichzelf, zo blijkt. Naarmate een individueel preventieregime zich in de gezondheidszorg verder doorzet, worden ook nieuwe scheidslijnen zichtbaar waarlangs uiteenlopende partijen tegenover elkaar komen te staan. Eén van de debatten die steeds feller wordt gevoerd gaat over solidariteit. Steeds meer is de ziekte last die het gevolg is van ongezond leven het mikpunt van opiniemakers in het pu-

blieke debat. Waarom begrip en solidariteit opbrengen tegenover mensen die kennelijk willens en wetens ziek worden in een samenleving waarin de gezondheidszorg toch al onder grote druk staat van de toegenomen vergrijzing? Voor wie geen boodschap heeft aan beschikbare informatie over individuele gezondheidsrisico's, mag het instrument van premiedifferentiatie wel wat zwaarder worden ingezet. Aan een tweedeling, hoe vervelend misschien ook, valt daarbij moeilijk te ontkomen.

Daartegenover klinkt in de samenleving ook een heel ander geluid. Epidemiologen laten weten al lange tijd met lede ogen aan te zien hoe individuele preventie steeds meer in de plaats dreigt te komen van een oude wetenschappelijke waarheid die ook, of juist in het multifactoriële tijdperk nog steeds opgeld doet. Ziekte en gezondheid zijn niet alleen een kwestie van individueel bepaalde gezondheidsrisico's, maar vooral ook een kwestie van collectieve leef- en werkomstandigheden. Ook huisartsen beginnen zich te weren in dit publieke debat. Wie dagelijks in de spreekkamer met patiënten te maken heeft weet dat solidariteit niet zozeer de kwestie is waar het hier om gaat, maar de vraag of leefstijl voor iedereen altijd een keuze is.

#### **Dilemma 8**

Een probleem dat eigenlijk door niemand te ontkennen valt is een maatschappelijke fragmentatie die zich steeds meer begint af te tekenen in een op individuele preventie gericht gezondheidszorgregime. Komen de lusten van dit regime niet vooral terecht bij degenen die de mogelijkheden en capaciteiten hebben om hun eigen leven gestalte te geven op basis van informatie over individuele gezondheidsrisico's? Dit zijn veelal hoger opgeleiden. Maar wat dan te doen als het gaat om degenen die een lagere sociaal-economische status hebben? Is het eerlijk om ongezond leven te bestraffen als dit leven ook door ongunstige sociaal-economische omstandigheden (of door een ongunstige genetische constitutie) getekend wordt?

Maar ook los van deze tweedeling, zijn er heel wat mensen die individuele risico-informatie liever blijken te mijden. Komen degenen die zich weinig gelegen (willen) laten liggen aan de gezondheidscultus in onze samenleving niet steeds meer in het nauw? Vooral ouderen(organisaties) maken zich bovendien steeds meer druk over de stijgende kosten van individuele preventie in de gezondheidszorg. Waar blijft de zorg voor de mensen die het echt nodig hebben?

## **Genetica, genomics en de commerciële zorg: kiezen voor burger, consument of patiënt?**

### 2006-2008 Huidige situatie: veralledaagsing van zelftests

De schappen van drogisten, internetpagina's en apothekers, 'online' dan wel 'real time', bieden een keur aan medische zelftests. Sommigen zijn zo ingeburgerd, dat het onvoorstelbaar zou zijn als deze niet verkrijgbaar waren, zoals de thermometer en de zwangerschapstest. Dit zijn alledaagse technologieën, die ons in staat stellen om zelf informatie over onze gezondheid te vergaren en te interpreteren. Natuurlijk met de drogist, apotheker of huisarts als vraagbaak en achtervang<sup>6</sup>.

<sup>6</sup>Voor een uitvoerige behandeling van alledaagse medische technologieën zie: Amâde M'charek & Dick Willems (samenstelling en redactie) (2005). *Alledaagse zorg. De politiek van gewone medische praktijken*

#### Aanbod medische zelftests

Low risk tests: drogerijen	Thuis test
Aangeboden tests (Hartstichting etc)	Straathoektests
High risk tests: apothekers	Thuis test
Vroegdiagnostiek via commerciële labs	Direct access testing
APK keuringen, als full bodyscan.	Direct access testing
Predictieve tests/genetische tests.	Direct access testing

Er zijn diverse mogelijkheden om tot zelftesten over te gaan, van de brievenbus tot een MRI scan een klein stukje over de grens, of door lichaamsmateriaal op te sturen naar welk lab dan ook. Deze markt voor medische zelftests is aan het groeien, en daarbij is er een breed spectrum van soorten zelftests – tests die zonder tussenkomst van een arts aangevraagd of gebruikt kunnen worden (zie kader). Er zijn eenvoudige monitoringtests, bijvoorbeeld sinds het begin van de jaren '90 de cholesteroltest, er zijn vaderschapstests, de check up tests, en ook meer hoog risico tests zijn voor iedereen die het betalen kan binnen bereik: diagnostische tests voor HIV en darmkanker, maar ook predispositietests voor erfelijke vormen van borstkanker en hemochromatose<sup>7</sup>.

De wetgever zag hier aanvankelijk geen kwaad in; zolang burgers geen psychische of lichamelijke schade ondervinden, is het alleen maar toe te juichen dat ze verantwoordelijkheid nemen voor de eigen gezondheid, luidde het standpunt van de Raad voor de Volksgezondheid en Zorg (RVZ) uit 1999. De ontwikkeling van genetische zelftests zou, meende de raad, bovendien zo'n vaart niet lopen dat dáár nu direct problemen waren te verwachten<sup>8</sup>. Wel kwam er in 2001 wetgeving om de technische en praktische aspecten van het produceren en aanbieden van zelftests te reguleren, de Wet In-vitro diagnostica. In de daaropvolgende jaren is er van de kant van de overheid op dit terrein verder weinig gebeurd<sup>9</sup>.

Met het verschijnen van het *Jaarbericht bevolkingsonderzoek* van de Gezondheidsraad in 2006 tekent zich in de houding van de overheid echter een duidelijke verandering af. Er wordt een 'dreigende wildgroei' van zelftests gesignaleerd, terwijl volgens het jaarbericht voor het overgrote deel van deze tests het medisch-wetenschappelijke nut vooralsnog onbewezen is (zie citaat)<sup>10</sup>.

<sup>7</sup>Voor een overzicht van de markt voor zelftests kunnen onder andere de volgende webpagina's van Nederlandse aanbieders geraadpleegd worden: [www.verilabs.nl](http://www.verilabs.nl); [www.mirates.nl](http://www.mirates.nl); [www.mijnapotheek.nl](http://www.mijnapotheek.nl); [www.geneticom.nl](http://www.geneticom.nl)

<sup>8</sup>Raad voor de Volksgezondheid en Zorg (1999) *Zelftests*

<sup>9</sup>Besluit in-vitro diagnostica (22 juni 2001)

<sup>10</sup>Gezondheidsraad. *Jaarbericht bevolkingsonderzoek 2006*. Den Haag: Gezondheidsraad, 2006; publicatie nr 2006/10

De Gezondheidsraad over full body scans: "Deze tests worden om uiteenlopende redenen aangeboden. Er zijn echter geen uitkomsten van wetenschappelijk onderzoek die het testaanbod en de daarmee gepaard gaande claims onderbouwen." (2006 p. 12)

Waar mogelijk besluit de overheid tot optreden op grond van de Wet op het Bevolkingsonderzoek, bijvoorbeeld wanneer geadverteerd wordt met onderzoeken die betrekking hebben op onbehandelbare aandoeningen of kanker, of waarbij ioniserende straling wordt gebruikt. Aanbieders weten dat, en vestigen zich dan ook buiten de werkingsfeer van de WBO of maken gebruik van mazen in de wet.

Ook de Wet In-vitro diagnostica voorziet in mogelijkheden om het aanbod van zelftests te controleren op kwaliteit en om eventuele schadelijke praktijken zoveel mogelijk te voorkomen. Zo werkt de Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie (NVKC) aan een wettelijk keurmerk en mogen volgens de wet hoog risico tests alleen via apothekers worden aangeboden. Commerciële aanbieders proberen ook zelf voorwaarden te schep- pen voor een zorgvuldig gebruik van zelftests door middel van voorlichting via websites, en in sommige gevallen ook door relaties aan te gaan met zorgverleners in verband met een voor- of natraject<sup>11</sup>. Hier vindt zelfregulering plaats, terwijl de overheid op de achtergrond meekijkt. Dat louter meekijken is ook het gevolg van een gebrek aan overeenstemming binnen de overheid. Vanuit de GR zou men graag zien dat de overheid ingreep, al is het niet zondermeer duidelijk hoe. Maar binnen VWS is niet iedereen ongelukkig met een groeiend commercieel aanbod dat naar verwachting de reguliere zorg kan uitdagen om goedkoper, effectiever en transparanter te gaan werken<sup>12</sup>. Dit zijn twee conflicterende analyses van de situatie, met afwachtendheid als uitkomst.

In het veld ageert met name het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) tegen het aanbod van zelftests dat wordt gezien als het verkopen van een aandoening. Als medische zorg nodig is, kan daarin ook zonder zelftests worden voorzien. Bovendien zijn deze tests te weinig betrouwbaar om aan de kwaliteit van de zorg te kunnen bijdragen<sup>13</sup>. Het groeiende aanbod van zelftests wordt door veel huisartsen dan ook met lede ogen aangezien, al lijkt deze ontwikkeling moeilijk tegen te houden en wordt er door sommige patiëntenorganisaties zelfs van harte aan meegewerkt<sup>14</sup>. Natuurlijk moet het hele aanbod van zelftests ook niet over één kam worden geschoren en zullen sommige commerciële labs goedkoper, beter geëquipeerd en sneller zijn dan de reguliere tegenhangers.

#### Dilemma 1

Het aanbod van zelftests roept de nodige verdeeldheid op, niet alleen binnen de overheid, maar ook in het veld zelf. Die verdeeldheid gaat niet alleen over de betekenis van zelftests voor de gezondheidszorg, maar duidt ook op een dilemma van meer fundamentele aard. Moeten overheid of professionals in actie komen om de burger te beschermen tegen onvol-

<sup>11</sup>Een voorbeeld van een dergelijk samenwerkingsverband is Preconceptie Centrum Leiden, dat in samenspraak met de afdeling klinische genetica van het Leids Universitair Medisch Centrum is opgezet. Zie ook: [www.pcleiden.nl](http://www.pcleiden.nl)

<sup>12</sup>Telefoongesprek met Pim Volkers, directeur Verilabs, 14 februari 2007

<sup>13</sup>Volkskrant, 18 November 2006 *Nederlander wordt ziek van meten*

<sup>14</sup>Zo was bijvoorbeeld stichting Bloedlink in 2005 voor 45,8% van zijn inkomen afhankelijk van farmaceutische sponsors (Jaarverslag 2005).

doende bewezen medische praktijken of moet voorrang worden gegeven aan de autonome keuzevrijheid van de individuele zorgconsument, van wie toch ook in toenemende mate verantwoordelijkheid voor de eigen gezondheid wordt verwacht?

### **2008-2010 Handelen in laaghangend fruit: Commerciële vruchten in de gezondheidszorg**

Verzekeraars sluiten zich al in een vroeg stadium bij deze ontwikkelingen aan, omdat het een manier is om meer aan preventie te doen, iets wat de overheid verlangt van verzekeraars, en omdat het geld kan opleveren. Naarmate er meer NVKC gecertificeerde tests op de markt komen, bieden ook verzekeraars steeds vaker preventieprogramma's aan waarbij de verzekerden jaarlijks een pakket met teststrips en bloedkaartjes krijgen opgestuurd (zie kader).

#### **Tekst van een website van een zorgverzekeraar**

“Het NVKC gecertificeerde preventiepakket, wat we u gratis aanbieden, biedt u de mogelijkheid om voordat klachten of gezondheidsschade ontstaat, te onderzoeken of u risico loopt ziek te worden. Sommige tests kunt u zelf uitvoeren, en de resultaten online bijhouden. Andere worden aan de hand van een in te sturen bloedkaartje in ons lab gedaan. Waarop kan zoals getest worden?

- Cholesterol (Totaalcholesterol en HDL)
- IJzergehalte in bloed
- Suikers en eiwitten in bloed en urine
- Biomarkers
- Specifieke tests, die relateren aan uw persoonlijk situatie (geslacht, leeftijd, familiegeschiedenis)

Op basis van de uitslagen geven onze medische adviseurs een individueel afgestemd risico- en gezondheidsadvies, en kunt u online een preventieschema gaan bijhouden.

Lees [hier](#) onze privacyverklaring”

De verzekeraars willen niet de verkeerde indruk wekken, en maken kenbaar geen interesse te hebben in de uitkomsten van de tests. Zij vertrouwen op de individuele verantwoordelijkheid van verzekerden dat deze bij een minder gunstig resultaat zelf actie ondernemen om daar iets aan te doen. Het gaat hier zuiver en alleen om klanten binding en het beantwoorden van een vraag van de overheid.

Commerciële aanbieders van zelftests krijgen op deze manier vaste voet op de zorgmarkt en bij de consument blijkt het aanbod bovendien opmerkelijk populair. Huisartsen daarentegen komen steeds meer in het geweer. Velen zien de groei in medische zelftests als kwakzalverij die de fundamentele legt voor een hypochondrische samenleving. Steeds vaker worden huisartsen geconfronteerd met ongeruste patiënten die in de meeste gevallen niets mankeren. Hier staan twee sectoren met ieder eigen denkwijzen tegenover elkaar. De huisarts als poortwachter die zorg verleent aan wie het nodig heeft en de commerciële aanbieder als dienstverlener voor consumenten die recht hebben op de zorg die ze willen.

#### **Dilemma 2**

Commerciële aanbieders van zelftests willen graag zoveel mogelijk vrijheid op de zorgmarkt, maar zijn voor de kwaliteit van hun dienstverlening ook afhankelijk van andere zorgverleners. Uiteindelijk zal het vertrouwen van consumenten in zelftests ook worden bepaald door de bijdrage van andere partijen in de zorgketen. Voor commerciële aanbieders is het eigen marktaandeel in de zorg dus niet alleen een kwestie van competitie, maar ook van samenwerking. Deze tegenstrijdige belangen moeten verenigd worden, wil de sector kunnen groeien.

Daarom ontwikkelen ze verschillende strategieën om met dit dilemma om te gaan. Sommige zoeken actief de samenwerking op met huisartsen. Er worden nascholingscursussen aangeboden, die vanuit een aangenaam onderkomen huisartsen wegwijs maken in de wereld van commerciële diagnostiek, en de betekenis daarvan voor zowel de arts als de patiënt. Ook wordt een nieuw product ontwikkeld: het huisartsenzelftestpakket, waarmee huisartsen tegen een gunstig tarief zelftests kunnen aanbieden aan patiënten die daar belangstelling voor hebben. Huisartsen reageren nogal verdeeld op deze initiatieven. De meesten geloven nauwelijks in het idee dat met zelftests een serieuze bijdrage kan worden geleverd aan de patiëntenzorg. Maar is sceptis hier de goede leidraad?

#### **Dilemma 3**

Ligt er juist voor huisartsen niet een belangrijke taak weggelegd om patiënten te begeleiden bij het verantwoord gebruik van dit soort zelftests? Zoveel kwaad steekt er toch niet in en bovendien pik je als huisarts op deze manier ook een graantje mee. Of is het toch vooral zaak om vast te houden aan de eigen professionele standaarden en samenwerking met commerciële aanbieders uit de weg gaan? Discussies hierover binnen het NHG lopen hoog op en uiteindelijk besluit het NHG geen standpunt in te nemen. Daardoor wordt de individuele rolopvatting van de huisarts in deze zaak bepalend.

Samenwerking met huisartsen, hoewel niet helemaal zonder succes, blijft voor commerciële aanbieders een onzeker en ook kostbaar avontuur. Maar samenwerking met patiëntenorganisaties blijkt een andere manier om het vertrouwen op de zorgmarkt te winnen. Met financiële ondersteuning van commerciële aanbieders bieden patiëntenorganisaties op hun websites uitgebreide informatie waarin wordt ingegaan op mogelijke

vragen van consumenten over specifieke gezondheidsrisico's. Ook worden consumenten hierbij vertrouwd gemaakt met de mogelijkheden van zelftests, waarvan sommige door patiëntenorganisaties ook actief worden aangeboden. Aldus profileren patiëntenorganisaties zich niet alleen als vertegenwoordiger van de eigen patiëntengroep, maar ook als belangenbehartiger van de zorgconsument en burger die het om behoud van de eigen gezondheid is te doen.

De VSOP neemt op dit punt een opmerkelijk initiatief. In samenwerking met een commercieel laboratorium en OSCAR Nederland, een multi-etnische stichting voor patiënten en dragers van sikkelcelziekte en thalassemie, wordt tegen betaling dragerschapsscreening aangeboden op cystische fibrose en hemoglobinopathieën (zie persbericht).

“Dragerschapsscreening op cystische fibrose en hemoglobinopathieën is in Nederland niet centraal georganiseerd. Dat valt te betreuren, omdat veel Nederlanders hier wél van kunnen profiteren. Daarom start OSCAR-Nederland, in samenwerking met de VSOP, een initiatief om dragerschapsscreening op deze aandoeningen toegankelijk te maken voor alle Nederlanders die er baat bij hebben.”

*persbericht Oscar Nederland, april 2010*

Op basis van uitgebreide voorlichting op de website, waarbij ook een vragenlijst moet worden ingevuld, krijgen consumenten een wattenstaafje toegestuurd waarmee zij wangslim kunnen opsturen naar het laboratorium. Als de uitslag van het dragerschapsonderzoek daartoe aanleiding geeft worden consumenten verwezen naar een klinisch genetisch centrum dat eveneens in de samenwerking is betrokken. Aan de basis van dit initiatief ligt een toenemende onvrede bij de betrokken partijen met het steeds weer achterwege blijven van een overheidsbesluit over dragerschapsscreening. Daarmee laat de overheid veelbelovende mogelijkheden liggen voor bevolkingsonderzoek, zo luidt de klacht, en worden toekomstige ouders belangrijke reproductieve keuzemogelijkheden onthouden.

Een ander initiatief, dat eveneens de nodige aandacht trekt is, afkomstig van een klinisch-chemisch laboratorium van een van de academische ziekenhuizen. Jarenlang is in dit laboratorium, met subsidie van ZonMw, gewerkt aan een pilotstudie naar de mogelijkheden voor screening op erfelijke hemochromatose. Het onderzoek heeft laten zien dat cascade-screening goede mogelijkheden biedt, maar tot grote teleurstelling van de onderzoekers, is dit resultaat tot nu toe door de overheid bij gebrek aan geld niet opgepakt. Ondertussen wordt genetische screening op hemochromatose al wel aangeboden door commerciële laboratoria. Nu een bezuinigende overheid het laaghangend fruit kennelijk aan de markt overlaat, besluit het klinisch-chemisch laboratorium ook zelf daarvan de vruchten te plukken in de vorm van een eigen commerciële aanbod van cascade-screening op hemochromatose, dit in samenwerking met huisartsen. Gegeven de in het laboratorium opgebouwde deskundigheid is, naar de overtuiging van de onder-

zoekers, met dit aanbod ook de kwaliteit van de screening beter gewaarborgd.

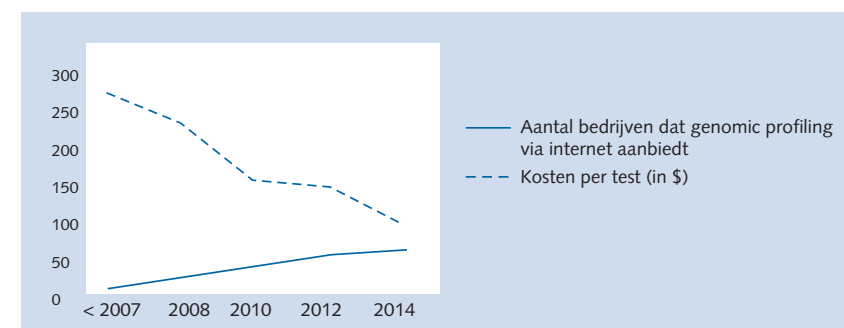
Deze ontwikkelingen leiden in het veld tot heftige discussies. ‘Ontoelaatbaar dat de overheid op deze manier verantwoordelijkheden op het terrein van de openbare gezondheidszorg aan anderen overlaat’, zo oordelen auteurs van een artikel in het Tijdschrift voor Gezondheidswetenschappen. Bestaande verschillen in de mate waarin mensen controle hebben over hun eigen gezondheid worden met dit soort commerciële initiatieven alleen maar vergroot, terwijl verkleining van gezondheidsverschillen nu juist een wezenlijke doelstelling is van het publieke gezondheidszorgbeleid. Niemand die dit bestrijdt, maar onder klinisch genetici en anderen die zich inzetten voor community genetics heerst toch duidelijk ook tevredenheid dat de vruchten van de genetica nu eindelijk eens worden geplukt. Aanvankelijk zal dat misschien slechts voor een klein deel van de bevolking voordeel bieden, maar met dit soort precedenten staat de overheid wel onder druk om iedereen de vruchten van de genetica te laten proeven.

#### Dilemma 4

Binnen de overheid worden deze ontwikkelingen en discussies inderdaad met argusogen gevolgd. Beperking van de kosten van de gezondheidszorg heeft in het overheidsbeleid hoge prioriteit. Middelen om dit soort screeningsprogramma's te financieren zijn dus schaars, maar wat te doen als gelijke toegang tot de zorg geweld wordt aangedaan? Toch maar over de brug komen, of ook op het vlak van preventie de markt haar werk laten doen en hopen dat verzekeraars vanzelf in het gat springen?

#### 2010-2013 Zorgen voor de consument

Terwijl het laaghangend fruit van de klassieke genetica op de markt aan een bescheiden opmars is begonnen, begint nu ook het internationale genomicsonderzoek steeds meer vruchten af te werpen. Internationale onderzoeksc consortia en bedrijven hebben in de afgelopen jaren aanzienlijke bedragen geïnvesteerd in onderzoek naar de genetica van veelvoorkomende aandoeningen zoals hart- en vaatziekten, diabetes, dementie, Alzheimer, astma, depressie, en ook van stress, agressief gedrag en verslaving. Doel van dit onderzoek is om nieuwe aangrijpingspunten te vinden voor behandeling, maar ook voor vroege opsporing en preventie. De weg naar behandeling is lang, maar op het vlak van de predispositietests nemen de mogelijkheden snel toe. Deze mogelijkheden worden actief geëxploiteerd door internationaal opererende bedrijven in de vorm van een op de individuele zorgconsument gericht aanbod via het internet (zie grafiek).



Sommige aanbieders zijn al jaren actief op dit gebied, zoals Sciona, met leefstijladviezen die overigens weinig verrassend zijn: meer sporten, minder roken en dergelijke. Maar aanbieders ontwikkelen en profileren zich steeds meer als expertisecentra op het gebied van gezondheidsbevordering en de aangeboden tests bieden ook steeds meer specifieke risicoinformatie, ingebed in een uitgebreid, individueel advies over leefstijl, monitoring en soms ook medicatie. Steeds vaker beheren dit soort bedrijven voor hun cliënten ook een digitaal medisch dossier.

Voor dit soort dienstverlening blijkt onder een grote groep van consumenten duidelijk belangstelling te bestaan. Het gaat om mensen die hun eigen gezondheid graag bevestigd zien of gerustgesteld willen worden, en die het op prijs stellen om regelmatig over hun gezondheidstoestand geïnformeerd te worden, maar ook mensen die op grond van hun familiegeschiedenis specifieke informatie willen hebben over hun persoonlijke risico. Naarmate de consument zich meer gewonnen geeft, zwelt binnen de gezondheidszorg de kritiek op deze ontwikkeling juist verder aan. In de ogen van artsen ontlenen mensen aan de verkregen risicoinformatie alleen maar schijnzekerheid, of ze maken ze zich ten onrechte ongerust. Los van de kwaliteit van de geboden informatie, zijn veel mensen domweg niet in staat om de betekenis daarvan te doorzien. Huisartsen en specialisten beginnen in toenemende mate genoeg te krijgen van veeleisende consumenten die op basis van zelfvergaarde informatie in aanmerking menen te komen voor nader onderzoek. Ook de Gezondheidsraad toont zich in haar tweejaarlijkse berichtgeving over het bevolkingsonderzoek onverminderd kritisch en in toenemende mate bezorgd over de waargenomen trends. De raad blijft dan ook aandringen op maatregelen, liefst op Europees niveau.

#### **Dilemma 5**

Voor de overheid gaat het om een lastig probleem. Niet alleen vanwege de internationale dimensie en de vraag hoe regulering er in dit verband uit zou moeten zien, maar ook vanwege de vraag op welke gronden regulering eigenlijk te rechtvaardigen is. In hoeverre moet de overheid de burger beschermen tegen de onzekere betekenis en gevolgen van informatie over persoonlijke genetische risico's? Hebben mensen niet hoe dan ook recht op persoonlijke genetische informatie? En bovendien, als bij predispositietests de betekenis van deze informatie maar beperkt is, dan valt daarvan toch ook niet echt veel te vrezen?

De overheid ziet de ontwikkelingen daarom liever aan en vertrouwt bovendien op zelfregulering, waarbij uiteraard juist consumentenorganisaties een belangrijke rol kunnen spelen, zoals dat ook bij andere producten het geval is. De Consumentenbond heeft inderdaad regelmatig kritische beoordelingen gepubliceerd over het uitdijend aanbod aan zelftests, maar genetische tests zijn daarbij opvallend genoeg buiten schot gebleven. Desgevraagd noemt de directeur van de Consumentenbond genetische tests "een product dat niet past binnen het consumentendomein, maar thuishoort in de reguliere gezondheidszorg". De vragen rondom deze tests liggen ethisch gezien ook gevoelig: de bijzondere aard van de informatie, de implicaties voor familieleden, mogelijk misbruik door derden, het zijn zaken waarin de Consumentenbond voor zichzelf geen rol ziet weg-

gelegd. Moet regulering van genetische tests dan toch uitzondering op de regel zijn? Ondertussen zijn de publieke opinie en de medische wereld opgeschrikt door een aantal incidenten die grote twijfels doen rijzen over de onschuldigheid van het gebruik van genetische predispositietests. Een vrouw van 52 jaar, met een familiegeschiedenis waarin dementie veel voorkomt, heeft via internet een risicoschattende test laten verrichten en op grond van de uitslag zelfmoord gepleegd. De huisarts en de familie van de vrouw reageren geschokt. In een interview met de krant lucht een van de dochters haar verontwaardiging over het feit dat de aanbieder van deze test haar moeder zonder veel kennis van haar achtergrond en zonder tussenkomst van deskundige hulpverleners van deze informatie heeft voorzien. Een tweede incident heeft betrekking op een jonge man bij wie onlangs Diabetes type 2 is geconstateerd (zie krantenbericht).

## **Man klaagt huisarts aan om krijgen diabetes**

**ROTTERDAM - Een 33-jarige man heeft zijn huisarts aangeklaagd, omdat deze verantwoordelijk zou zijn voor de diabetes van zijn patiënt.**

De man had zich een aantal jaren eerder bij zijn huisarts gemeld met de uitslag van een via het internet verkregen test, waaruit bleek dat hij een individueel risico op diabetes 2 had. De arts had hem na een kort onderzoek gerustgesteld met de mededeling dat aan dit soort informatie niet teveel waarde moest worden gehecht. De man is echter alsnog

ziek geworden, en zal blijvend medicijnen moeten gebruiken.

De man heeft nu een klacht ingediend tegen de arts en een hoge schadevergoeding geëist, omdat hij verkeerd geïnformeerd zou zijn. Betere voorlichting zou hem, naar zijn vaste overtuiging, niet alleen de mogelijkheid hebben geboden, maar ook daadwerkelijk geholpen hebben om zijn ziekte te voorkomen.

*lees verder*

Voor de Gezondheidsraad zijn deze gebeurtenissen aanleiding om een oud advies uit de kast te halen. In een rapport over genetische screening uit 1994 heeft de raad al voorgesteld om alle vormen van genetische screening, ook wanneer deze niet onder de WBO vallen, aan een onafhankelijke toetsing te laten onderwerpen, zodat genetische tests er ook onder vallen. De raad betreurt het dat aan dit voorstel tot nu toe nooit daadwerkelijk uitvoering is gegeven en benadrukt nog eens dat het, met een toenemend aanbod van genetische predispositietests, nu echt de hoogste tijd wordt voor een krachtadig beleid in internationaal verband.

**Dilemma 6**

Ook binnen de overheid groeit de overtuiging dat er nu echt iets gebeuren moet. Toch wordt het voorstel van de Gezondheidsraad met gefronste wenkbrouwen ontvangen. Nog afgezien van de haalbaarheid: is dit soort genetisch exceptionalisme nog wel van deze tijd? Ook ambtenaren van Economische Zaken komen in het geweer. De bescherming van de consument mag niet ten koste gaan van de valorisatie van het genomicsonderzoek. Die is immers voor de Nederlandse economie van het grootste belang. Hoe dan de consument te beschermen zonder dat commerciële aanbieders in hun vrijheid worden beperkt?

De consument moet niet worden beschermd, zo luidt de conclusie, maar moet worden opgevoed en aangesproken op de eigen verantwoordelijkheid. Daarom besluit de overheid tot een actief voorlichtingsbeleid in samenwerking met patiëntenorganisaties die zich, met flinke financiële steun, moeten ontwikkelen tot expertisecentra waar de burger antwoord vindt op vragen over alles wat genomics voor de eigen gezondheid te bieden heeft. Daar hoort ook een website bij met beslismodellen die inzicht bieden in welke tests beschikbaar zijn, wat de kosten en kwaliteit zijn, de voorspellende waarde, en vooral: voor wie en wanneer een test van nut kan zijn. Financiële betrekkingen tussen patiëntenorganisaties en commerciële aanbieders passen daarbij voor de overheid niet meer in het plaatje: wie de website van een patiëntenorganisatie bezoekt moet niet als consument, maar als burger worden aangesproken.

Ook langs andere weg wordt het verantwoord gebruik van genetische predispositietests door de overheid gestimuleerd. Verschillende ziekenhuizen en gezondheidscentra zijn al ingesprongen op de toenemende belangstelling voor individuele preventie, met preventieklinieken die al of niet in samenwerking met verzekeraars zijn opgezet. De betrokkenen worden door VWS aangespoord om in het kader van deze praktijk ook afspraken te maken over een door verzekeraars vergoed aanbod van predispositietests, voorzover dat inderdaad kan bijdragen aan meer effectieve vormen van 'individueel gezondheidsmanagement'. Preventieklinieken kunnen daarbij gebruik maken van het beschikbare commerciële testaanbod, maar in de meeste gevallen ook van tests die in de klinisch-chemisch laboratoria van academische centra kunnen worden uitgevoerd. Het wordt niet hardop uitgesproken, maar het idee is duidelijk: de commerciële sector de wind uit de zeilen nemen en op verantwoorde wijze tegemoet komen aan de stijgende verwachtingen van de individuele zorgconsument. Hoog op het lijstje staan de cardiogenetica en de preventie van obesitas en diabetes, maar ook voor het risico op geestelijke aandoeningen, stress- en verslavingsmanagement kan men in deze klinieken terecht. Preventieprogramma's voorzien ondermeer in regelmatige 'health checks', bepaling van individuele risicoprofielen, en leefstijladviezen op maat. Een aantal verzekeraars probeert daarbij ook klanten te trekken met premiedifferentiatie, waarbij het basispakket tegen extra gunstige voorwaarden wordt aangeboden aan individuen met een laag risicoprofiel.

**2012-2016 "Genomics revolutionizes your lifestyle and behaviour!"**

Toch wordt niet iedereen met dit diverse aanbod bereikt, omdat dat vooral gaat over het voorkomen van ziekte. Er zijn mensen, die niet alleen streven naar gezondheid, maar ook naar het optimaliseren daarvan. 'Optimal health management' wordt rage, die ondanks de concurrentie uit de reguliere sector, de commerciële markt overeind houdt. Geliefde toepassingen zijn open source softwareprogramma's. Deze programma's werken als volgt. Ze verzamelen informatie over alle tests die commercieel beschikbaar zijn, inclusief de prijs. Vooral tests in de lifestyle- en gedragsfeer worden erg bijgehouden. Vervolgens kunnen mensen gezondheidsinformatie in het programma invoeren, en de software koppelt dan de beschikbare tests aan de ingevoerde informatie. Zo kunnen gebruikers snel en gemakkelijk zien of ze nog ergens een testje kunnen laten doen, zodat ze met de resultaten beter kunnen presteren op werk, in sport, of welke schadelijke omgevingen ze beter kunnen mijden.

Problemen ontstaan wanneer dit software pakket niet alleen gebruikt wordt door de eerste gebruiker, maar ook voor derden. Er zijn bijvoorbeeld ouders die voor ieder gezinslid gaan bijhouden wat er te verbeteren valt. Het leven van kinderen wordt geplaatst in een model dat 'optimalisering' voorstaat; daarmee sommige ouders gaan erg ver in het bepalen van het leven van hun kinderen. Zo bleek dat binnen families waarin veel astma voorkomt, sommige ouders hun kinderen laten testen op gevoeligheid voor meerooken, zodat ouders kunnen blijven roken als de uitkomst van de test maar voldoende geruststellend is. De jeugdgezondheidszorg is erg huiverig voor deze ontwikkeling, en vraagt zich af wat er aan gedaan kan worden. Lichamelijk gezien wordt er goed voor de kinderen gezorgd, maar psychisch kunnen ze hier onder te lijden hebben.

**Dilemma 7**

Wat moet de Jeugdgezondheidszorg doen? Kunnen ze een proefproces aanspannen om te zien of hier juridisch iets over te zeggen valt? Wellicht dat dit aanbrengen van lichamelijke of psychische schade is. Of zijn ouders zelf vrij om te besluiten hoe ze hun kinderen opvoeden? Hoe ouders hun kinderen voeden, de hoeveelheid uur die ze voor de TV of achter de computer doorbrengen, ook dat zijn allemaal gezondheidsbeïnvloedende keuzes van ouders, die zonder excessen de Jeugdgezondheidszorg niet aangaan.

**2015-2018 Sociale fragmentatie**

Het was al vroeg voorzien, en toch ontstaat nu een situatie die het Mattheus effect wordt genoemd. Sommige mensen hebben veel controle over het eigen leven en weten ook om te gaan met mogelijkheden die de eigen verantwoordelijkheid voor de gezondheid stimuleren. Dit zijn overwegend mensen met een hoge sociaal-economische status. Anderen hebben of zien die mogelijkheden veel minder, vooral degenen die tot een lage sociaal-economische klasse behoren. Het is de eerste groep die het meest weet te profiteren van een zich steeds sterker ontwikkelend individueel preventieregime, zeker nu dit regime ook in toenemende mate deel gaat uitmaken van het reguliere door zorgverzekeraars gedekte zorgaanbod. Voor anderen rest soms vooral frustratie, niet al-

leen vanwege meer gezondheidsproblemen, maar ook vanwege het gevoel te falen ten opzichte van een maatschappelijke norm van gezond leven (zie boekcitaat).

“Als ik reclames zie met gezondheidsproducten, dan ga ik me heel schuldig voelen. Ik weet het, ik zou die dingen moeten gebruiken, gezonder moeten leven. Maar het lukt gewoon niet. Ik bedoel, ja, het lukt gewoon niet. Ik merk dat vriendinnen me daar op aankijken. Die hebben hele voedingsschema's, afspraken met health centres, testen, slikken en doen van alles. Ze zeggen dan dat ik dat ook moet doen, dan ik anders ziek word en ik dat de mensen in mijn omgeving niet aan kan doen. Ik snap dat wel... maar het lukt gewoon niet om te zijn als hen. En ja, daar word ik letterlijk ziek van. - Mevrouw Bodegraven, 37 jaar.”

*Uit: Horstman, K. (red.), Maatschappelijke verwensing van gezondheid en geluk, Aksant (2013) p. 39*

Maar de maatschappelijke verschillen op het gebied van gezondheid en ziekte volgen niet alleen de vertrouwde sociaal-economische tegenstellingen. Naarmate een individueel preventieregime zich in de gezondheidszorg verder doorzet worden ook nieuwe scheidslijnen zichtbaar tussen verschillende groepen in de samenleving. Allereerst is er de groep van de typische 'optimal health managers', mensen voor wie de eigen gezondheid in het teken staat van controle en maakbaarheid, aan wie de dienstverlening van preventieklinieken goed is besteed, maar die per saldo ook een toenemend beslag leggen op de gezondheidszorg. Naarmate preventieklinieken er beter in slagen om aan de behoeften van deze groep te voldoen, verliezen commerciële aanbieders van predispositietests en gezondheidsbevorderende dienstverlening geleidelijk terrein. Toch blijven commerciële aanbieders aantrekkelijk voor mensen die weliswaar geïnteresseerd zijn in persoonlijke risicoinformatie, maar daarbij de voorkeur geven aan de anonimiteit van het internationale marktaanbod. Zij zoeken vooral de geruststelling en mogelijk ook een vrijbrief voor het goede leven waarin niet al teveel op de gezondheid hoeft te worden gelet zolang het eigen risicoprofiel daartoe geen aanleiding geeft. Een uitgebreid onderzoek naar gebruikers van commerciële zelftests heeft nogal wat stof doen opwaaien omdat het liet zien dat predispositietesten binnen deze groep kunnen leiden tot keuzen en gedragingen die vanuit gezondheidswetenschappelijk gezichtspunt als uiterst ongewenst worden beschouwd, zoals dus ouders die hun kinderen op genetische gevoeligheid voor astma laten testen.

Aan gezondheid en risico's blijken dus nogal verschillende betekenissen te worden toegekend. Sommige mensen houden zich daarbij het liefst zo ver mogelijk van een in hun ogen overtrokken aandacht voor gezondheid, risico's en leefstijl. Voor hen zijn de keuzen en gedragingen van hypochondrische gezondheidsmaniakken niet minder verwerpelijk dan die van hen die er liefst op los willen leven.

#### **Dilemma 8**

Corinne is 42, haar man Cees 46. Vorige week hadden ze afgesproken dat ze zich, na hier nooit veel om te hebben gegeven, toch preventief laten testen op allerlei aandoeningen. Vrienden en familie hadden hier op aangedrongen, omdat je toch het zekere voor het onzekere moet nemen. Zelf vonden ze het allemaal niet zo nodig. Maar goed, baat het niet schaad 't niet, toch?

Hun huisarts verwees ze door naar een preventiekliniek, maar daar zijn ze nog niet naar toe geweest. Allebei achter de computer gaan ze zich eerst oriënteren op het internet, en met een paar eenvoudige zoektermen ('preventie', 'testen' en 'genomics') krijgen ze links van honderden pagina's. Niet alleen van aanbieders, maar ook van bewegingen en wetenschappers die het allemaal ontraden, en krantenberichten over rechtzaken en sterfgevallen. Ze surfen een uurtje rond, vullen een paar questionnaires in en lezen van alles wat. Met iedere klik meer wordt de vertwijfeling echter groter, en Cees en Corinne vragen zich af wat ze in godsnaam moeten doen.

**Genetica, genomics en de huis-  
artspraktijk: laveren tussen  
maatschappelijke en professio-  
nele verantwoordelijkheden**

## 2006-2008 Huidige situatie: diversiteit in preventie door huisartsen

De huisarts is van oudsher een poortwachter, een zorgverlener die met een combinatie van cure, care en preventie probeert zo veel mogelijk gezondheidsproblemen in de eerstelijns af te handelen<sup>15</sup>. Deze poortwachter wordt druk bezocht, want wie zich ziek voelt, gaat naar de huisarts.

De werkdruk onder huisartsen is hoog, en verwacht wordt dat tot 2020 de huisartsenzorg met 13 tot 20 % zal groeien. De vergrijzing zal leiden tot het uitschrijven van meer recepten en een groeiende zorg aan chronisch zieken<sup>16</sup>. Met het oog op de huidige werkdruk en de verwachte groei, vindt enige lastenverlichting en arbeidsdeling plaats met de introductie van de praktijkondersteuner en de nurse-practitioner. Van verschillende kanten komt hier wel kritiek op, omdat de huisarts soms teveel taken, zoals het schrijven van recepten, aan de ondersteuner overlaat<sup>17</sup>. Een andere manier waarop veel huisartsen de werkdruk trachten te verlagen, is door in gezondheidscentra samen te gaan werken met collega huisartsen, fysiotherapeuten en andere eerstelijnszorgverleners. Deze oplossingen ten spijt blijft de werkdruk hoog, alleen al door de hoeveelheid administratie die ze te verwerken hebben.

Naast de spreiding van taken verandert er meer binnen de spreekkamer. Zo breiden de diagnostische mogelijkheden voor sneltesten zich langzaam uit: een troponinetest om hartschade te diagnosticeren, of een CRP test om longontsteking uit te sluiten, verzekeraars willen soms best een duit in het zakje doen om sneltesten in de spreekkamer mogelijk te maken<sup>18</sup>. Huisartsen gaan verschillend om met deze mogelijkheden; sommigen zien het als een snelle en waardevolle ondersteuning van de patiëntenzorg, anderen mijden het, omdat de externe huisartsenlaboratoria beter toegerust zijn op diagnostiek, zowel in materiële zin als in expertise<sup>19</sup>.

Het gebruik van techniek hoeft niet bij diagnostiek alleen te blijven. Vroegdiagnostiek en monitoring van of door patiënten kan ook een belangrijke functie gaan krijgen, en zo gebruik van laboratoriumtechniek in de spreekkamer verder stimuleren. Diagnostiek blijft dan niet alleen beperkt tot de patiënt met klachten, maar kan ook aan enige vorm van gezondheidsklachten vooraf gaan, bijvoorbeeld bij het vaststellen van risico's op hart- en vaatziekten. Daarbij blijft overigens in het midden wie het initiatief in deze neemt: is dat de huisarts, die de niets vermoedende patiënt actief benaderd door even de bloeddruk op te nemen en wat vragen te stellen? Of de patiënt zelf, die vraagt om preventieve diagnostiek?

Preventie is binnen de (publieke) gezondheidszorg een belangrijk en actueel thema. De overheid vindt dat gezondheidsproblemen als obesitas, diabetes en hart- en vaatziekten de kop in moeten worden gedrukt, en zet erg in op preventieprogramma's die de individuele verantwoordelijkheid van burgers aanspreekt. Preventie in de vorm van levensstijlaanpassingen voert daarbij de boventoon<sup>20</sup>.

Daarnaast observeren verschillende partijen dat veel preventieve technologieën op de plank blijven liggen. Vooral verzekeraars, patiëntenorganisaties en wetenschappelijk onderzoekers zien graag dat dit laaghangende fruit sneller geplukt wordt (zie citaat)<sup>21</sup>.

<sup>15</sup> LHV/NHG (2004) Toekomstvisie Huisartsenzorg 2012

<sup>16</sup> Treurniet, Gijsen, Hoeymans, Poos & Polder (2006), Ontwikkelingen in het gebruik van eerstelijnszorg: een vooruitblik tot 2020, TSG vol. 84/nr. 3

<sup>17</sup> Houweling ST, Kleefstra N, Van Ballegooie E, Verhoeven S, Bilo HJG, Meyboom-de Jong B (2006). Taakverschuivingen in de eerstelijns diabeteszorg. Een enquête onder ruim vierhonderd praktijkondersteuners. *Huisarts & Wetenschap*; 49(3):118-22.; Volkskrant 1 maart 2006, *Huisarts geeft te veel uit handen*

<sup>18</sup> Interview met Geertjan Dinant, *Diagned* juni 2006

<sup>19</sup> *Diagned*, juni 2006

<sup>20</sup> De preventienota's van het Ministerie van VWS en de Volksgezondheidtoekomstverkenning 2006 van het RIVM laten dit eens te meer zien.

<sup>21</sup> Interview VSOP, 21 februari 2006; Verslag scenarioworkshop 8 juni 2006; Verslag scenarioworkshop Publieke gezondheidszorg, 25 januari 2007

‘Op het gebied van preventie en vroegdiagnostiek dreigt de kloof tussen wat inhoudelijk kan en wat in de reguliere praktijk wordt aangeboden steeds groter te worden. Dit komt vooral omdat in de medische praktijk ‘behandelen’ nog steeds centraal staat. De arts is in zijn denken getraind op behandelen: hij is geneesheer en geen preventievoorzitter’

*Hugo Keuzenkamp, directeur inkoop en Economics OHRA en Delta Lloyd Zorg in Diagned (juni 2006)*

Als het in specifieke zin gaat om genetica, dan zijn bijvoorbeeld commercieel aanbieders, de VSOP en Bloedlink en de Nederlandse Associatie voor Community Genetics belangrijke voorvechters om de vruchten meer te plukken: preconceptiezorg, drager-schapscreening, familiegeschiedenis als preventie-instrument en bevolkingsonderzoeken op erfelijke aandoeningen, zoals hereditaire hemochromatose. Wat deze voorbeelden van community genetics gemeen hebben, is ten eerste dat het inbedden van deze mogelijkheden vaak een moeizaam proces is, en ten tweede dat ze een belangrijke rol toebedelen aan de huisarts<sup>22</sup>.

Naast deze initiatieven voor preventie door veldpartijen, is preventie in de huisartspraktijk ook deels vastgelegd in richtlijnen en programma's, zoals de screening op familiale hypercholesterolemie (FH)<sup>23</sup>. Iedere huisarts reageert daar, afhankelijk van persoonlijke ideeën en voorkeuren over de waarde van preventie, verschillend op. Dat individuele oordeel wordt ook van ze verwacht. Sommigen zijn niet vies van preventiewerk, zolang het maar doelmatig is; bij anderen staan preventie en genetica laag op de agenda. De verschillende benaderingen maken dat ‘de huisarts’ niet als instituut te benaderen is, terwijl dat vanuit de publieke gezondheidszorg wel wenselijk is<sup>24</sup>. Over het geheel genomen, zijn huisartsen echter terughoudend ten opzichte van screening, terwijl patiënten hier juist veel verwachten (zie kader).

‘Slechts 57% van de huisartsen vindt dat screening tot de basistaken behoort, en meer dan de helft van de huisartsen (53%) vindt dat screening tot medicalisering leidt. 43 % van alle artsen vindt dat medicalisering ten gevolge van screening ongewenst en onnodig is.’ - *KNMG Nieuwsarchief*, sep.2004

“De stelling: ‘beter duizend mensen voor niets onderzocht dan bij één patiënt iets over het hoofd gezien’ kreeg steun van maar liefst 87 procent van de ondervraagden uit de algemene bevolking, tegenover slechts 10 procent van de huisartsen.”

*Pim Assendelft, Graadmeter nr. 4, juli/aug. 2005*

<sup>22</sup> In de Publieke Gezondheidszorg scenarioworkshop (25 januari 2007) werd dit thema als een dilemma besproken. Zie verder artikelen uit het tijdschrift *Community Genetics*, alsook: Emery & Hayflick (28 April 2001) The challenge of integrating genetic medicine into primary care, *BMJ* vol. 322; J.A. Knottnerus (2002), Community Genetics and Community Medicine, in: Broertjes, Henneman & Beemer (eds), *Community Genetics: Past and Future*; Assendelft & Van der Weele (2005), Huisarts en genetica: bezinning op een nieuwe relatie, in: Leschot & Willems (red.), *De genetische ontrafeling van veelvoorkomende aandoeningen*; M.F. Verweij (2005) Opsporing verzocht? Screening in de huisartspraktijk, in: *Signalering ethiek en gezondheid - RVZ/ Gezondheidsraad*.

<sup>23</sup> Walma E.P, Wiersma, Tj (2006), NHG- Standpunt Diagnostiek en behandeling van familiale hypercholesterolemie, *Huisarts en Wetenschap*, 94(4) 202-4

<sup>24</sup> Verschillende reacties van onder meer huisartsen in de voorbereiding van de scenarioworkshop hebben dit spectrum van attitudes getoond.

**Dilemma 1**

De terughoudendheid van huisartsen, en het enthousiasme voor screening onder patiënten gaan niet goed samen. De huisarts beperkt zich in de preventieve screening vooral tot doelmatige screeningsactiviteiten, en biedt de patiënt alleen iets aan wanneer dat aantoonbare gezondheidswinst kan opleveren. De patiënt pakt 'preventie' anders op, en stapt de spreekkamer gerust kerngezond binnen om even een algehele check-up aan te vragen. Gestimuleerd door allerlei negatieve berichtgeving over te laat ontdekte ziekten, vertrouwen ze niet meer onvoorwaardelijk op de huisarts en nemen zelf de regie over de eigen gezondheid. Aan de huisarts iedere keer weer de vraag: "ga ik mee met de wens van de patiënt, of beperk ik preventie tot een vorm die ik écht zinvol vindt?". Daarmee ligt de vraag op tafel of de huisarts de patiënt op z'n wenken bedient, of een poortwachter is voor de gezondheidszorg.

**2008-2010 Nieuwe coalities**

Medio 2007 verschijnt een onderzoek van de Radboud Universiteit, waaruit blijkt dat cascadescreening op hemochromatose lonend en kosten effectief kan zijn, als gescreend wordt op drie genen. De Gezondheidsraad is enthousiast over dit onderzoek, en adviseert de Minister van VWS het uit te voeren. De overheid neemt dit bevolkingsonderzoek daarom serieus in overweging, en ziet de organisatie van screening op familiale hypercholesterolemie als lichtend voorbeeld. Via het cascadescreening model worden daarbij patiënten en hun klachtenloze familieleden doorverwezen naar de StOEH, om via hen DNA onderzoek op FH genmutaties aangeboden te krijgen.

Om de kosten zo laag mogelijk te houden wordt bij screening op hemochromatose aan de huisarts de taken toebedeeld, die in het geval van FH aan de StOEH toevallen. De huisarts moet niet alleen indexpatiënten opsporen, maar ze ook counselen, systematisch familieleden benaderen, labonderzoeken aanvragen, de testresultaten terugcommuniceren en het behandeltraject inzetten, aldus de GR. Het RIVM toont zich, gegeven de ervaringen met FH, sceptisch over de rol van de huisarts, en het NHG reageert ronduit negatief. Huisartsen willen op zich wel doen aan (meer actieve) opsporing van hemochromatose, maar dan alleen in de vorm van casefinding: als zij iemand met de eerste tekenen van ijzeropstapeling tegenkomen, zullen ze hem volgens de geldende richtlijnen doorverwijzen. De waarde van de voorgestelde screening is echter te twijfelachtig om familieleden mee lastig te vallen (ongerust te maken), en met overige patiëntenzorg hebben huisartsen al hun handen vol.

**Dilemma 2**

Hoewel het conflict over verschillende zaken gaat, zoals tijd en competenties van huisartsen en de verdeling van verantwoordelijkheden in de uitvoer, staat vooral de ethische vraag over familieleden centraal in het conflict. Moet de huisarts primair klachtgericht werken, of ook actief gezondheidsrisico's opsporen bij familieleden van patiënten die geen klachten hebben? Kan je in dit verband spreken van een recht op weten (waarbij artsen in gebreke kunnen worden gesteld), en zo ja, hoe verhoudt zich dat dan tot het recht op niet-weten? Dat zou impliceren dat de huisarts een informeringsplicht heeft naar de onwetende patient toe.

Het debat wordt tussen het RIVM en het NHG enerzijds, en VWS anderszijds fel gevoerd. Het komt daarom niet tot harde besluiten, maar het blijft steken in een padstelling, dit tot ongenoegen van de Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN) en gezondheidswerkers die screening op ijzeropstapeling helemaal zien zitten.

Het zijn uiteindelijk onderzoekers die familiescreening op ijzeropstapeling mogelijk maken. Nu het laaghangende fruit van de genetica kennelijk blijft hangen vanwege een ethisch conflict, besluit het klinisch-chemisch laboratorium dat screening op ijzeropstapeling heeft onderzocht zelf de vruchten te plukken in de vorm van een commercieel aanbod van cascadescreening. Samen met de HVN realiseren ze de screening waar iedereen nu van kan profiteren. Gegeven de in het laboratorium opgebouwde deskundigheid is, naar de overtuiging van de onderzoekers, met dit aanbod ook de kwaliteit van de screening gewaarborgd. Via een website brengen ze dit product aan de man.

Deze coalitie tussen een patiëntenorganisatie en een commercieel aanbod vindt navolging. Zo ontstaat een warme samenwerking tussen een commercieel laboratorium en OSCAR Nederland, een multi-etnische stichting voor patiënten en dragers van sikkelcelziekte en thalassemie. Hier wordt tegen betaling dragerschapsscreening aangeboden op cystische fibrose en hemoglobinoopathiën (zie persbericht).

"Dragerschapsscreening op cystische fibrose en hemoglobinoopathiën is in Nederland niet centraal georganiseerd. Dat valt te betreuren, omdat veel Nederlanders hier wél van kunnen profiteren. Daarom start OSCAR-Nederland, in samenwerking met de VSOP, een initiatief om dragerschapsscreening op deze aandoeningen toegankelijk te maken voor alle Nederlanders die er baat bij hebben."

*persbericht Oscar Nederland, april 2010*

Op basis van uitgebreide voorlichting op de website, waarbij ook een vragenlijst moet worden ingevuld, krijgen consumenten een wattenstaafje toegestuurd waarmee zij wangslim kunnen opsturen naar het laboratorium. Als de uitslag van het dragerschapsonderzoek daartoe aanleiding geeft worden consumenten verwezen naar een klinisch genetisch centrum dat eveneens in de samenwerking is betrokken. Aan de basis van dit initiatief ligt een toenemende onvrede bij de betrokken partijen met het steeds weer achterwege blijven van een overheidsbesluit over dragerschapsscreening op CF en hemoglobinoopathiën, terwijl de Gezondheidsraad een positief advies hierover had uitgebracht. Daarmee laat de overheid veelbelovende mogelijkheden liggen voor bevolkingsonderzoek, zo luidt de klacht, en worden toekomstige ouders belangrijke reproductieve keuzemogelijkheden onthouden.

**Dilemma 3**

Deze initiatieven voor genetische screening in het commerciële circuit roepen veel vragen op. Wat laten we aan de burgers over met het risico dat ze de verkeerde keuzes maken, en waar treft de overheid maatregelen om burgers te beschermen? Welk gewicht moet aan dit soort initiatieven worden gehecht? Bij wie ligt de verantwoordelijkheid voor deze screeningsactiviteiten: bij de overheid (in de vorm van bevolkingsonderzoek), bij de huisarts (in de vorm van programmatische preventieprogramma's), of moeten we het toch maar gewoon aan de markt (het particuliere initiatief) overlaten?

De laatste mogelijkheid wordt als onwenselijk beschouwd: publieke gezondheidszorg moet niet aan de markt worden overgelaten. Er is bijvoorbeeld zorg over de positie van zwangeren uit kwetsbare migrantengemeenschappen, die zonder goede voorlichting en ondersteuning hun weg zoeken in een schimmige praktijk van dragerschapsscreening en zwangerschapsafbreking. Omdat huisartsen in de visie van de overheid niet de regie willen nemen in gedegen preventieprogramma's, besluit de Minister van VWS om alsnog het RIVM te financieren. Die zal voor de verschillende dragerschapsonderzoeken de organisatie op zich nemen, en daarbij niet alle, maar wel belangrijke taken delegeren aan de huisartsen. Huisartsen zullen moeten voorlichten en opsporen, en mensen structureel doorverwezen naar een daartoe toegerust centrum voor erfelijkheidsdiagnostiek. Familieleden worden dan door het RIVM benadert. Omdat huisartsen zich net als de overheid zorgen maken over het gecommercialiseerd aanbieden van screeningsprogramma's, voelen ze zich geroepen om met het RIVM mee te werken.

**2008-2010 Uittreden van het commerciële testaanbod**

De ruim 1 miljoen Nierchecks die in 2006 zijn rondgestuurd om vroege nierschade op te sporen, tonen het heersende klimaat rondom ziekte en preventie. Burgers willen niet meer wachten op de manifestering van ziekte, maar richten zich, gestuwd door een stroom van media-aandacht, op de preventie van ziektes. Daarbij gaat de rationale van de burger 'je zal die ene maar zijn' als een bulldozer over de kritische vraag van de huisarts of 'dit niet gecommercialiseerde angstuitbuiting is'.

Er zijn diverse mogelijkheden om tot preventief zelftesten over te gaan, van de brievenbus tot een MRI scan een klein stukje over de grens, of door lichaamsmateriaal op te sturen naar welk lab dan ook. De markt voor medische zelftests is aan het groeien, en daarbij is er een breed spectrum van soorten zelftests – tests die zonder tussenkomst van

**Aanbod medische zelftests**

Low risk tests: drogisterijen	Thuis test
Aangeboden tests (Hartstichting etc)	Straathoekstests
High risk tests: apothekers	Thuis test
Vroegdiagnostiek via commerciële labs	Direct access testing
APK keuringen, als full bodyscan.	Direct access testing
Predictieve tests/genetische tests.	Direct access testing

een arts aangevraagd of gebruikt kunnen worden (Zie box).

Er zijn eenvoudige monitoringtests, bijvoorbeeld sinds het begin van de jaren '90 de cholesteroltest, er zijn vaderschapstests, de check up tests, en ook meer hoog risico tests zijn voor iedereen die het betalen kan binnen bereik: diagnostische tests voor HIV en darmkanker, maar ook predispositietests voor erfelijke vormen van borstkanker en hemochromatose.

Commerciële aanbieders van zelftests willen graag zoveel mogelijk vrijheid op de zorgmarkt, maar zijn voor de kwaliteit van hun dienstverlening ook afhankelijk van andere zorgverleners. Uiteindelijk zal het vertrouwen van consumenten in zelftests ook worden bepaald door de bijdrage van andere partijen in de zorgketen. Voor commerciële aanbieders is het eigen marktaandeel in de zorg dus niet alleen een kwestie van competitie, maar ook van samenwerking en 'quality management'.

Daarom ontwikkelen ze verschillende strategieën. Sommige zoeken actief de samenwerking op met huisartsen. Er worden nascholingscursussen aangeboden, die vanuit een aangenaam onderkomen huisartsen wegwijs maken in de wereld van commerciële diagnostiek, en de betekenis daarvan voor zowel de arts als de patiënt. Ook wordt een nieuw product ontwikkeld: het huisartsenzelftestpakket, waarmee huisartsen tegen een gunstig tarief zelftests kunnen aanbieden aan patiënten die daar belangstelling voor hebben. Denk dan aan tests die darmkanker of prostaatkanker kunnen indiceren, cholesteroltests en tests die het functioneren van nieren en lever kunnen monitoren. Maar ook een omstreden test die rookverslaving kan aangeven zit in dit pakket. Huisartsen reageren nogal verdeeld op deze initiatieven. De meesten geloven nauwelijks in het idee dat met zelftests een serieuze bijdrage kan worden geleverd aan de patiëntenzorg. Maar is scepsis hier de goede leidraad?

**Dilemma 4**

Ligt er juist voor huisartsen niet een belangrijke taak weggelegd om patiënten te begeleiden bij het verantwoord gebruik van dit soort zelftests? Zoveel kwaad steekt er toch niet in en bovendien pik je als huisarts op deze manier ook een graantje mee.

Of is het toch vooral zaak om vast te houden aan de eigen professionele standaarden van doelmatige geneeskunde en samenwerking met commerciële aanbieders uit de weg gaan? Het risico is dan echter dat het ongestructureerde commerciële aanbod leidt tot meer ongegrustheid, die zich kunnen vertalen in psychosomatische klachten. Is dit niet de belangrijkste reden voor huisartsen om zich met de zelftestmarkt te gaan bemoeien?

Nadat blijkt dat burgers niet goed met zelftests uit de voeten kunnen en daarom toch al de huisarts belasten met allerlei vragen, gaat het NHG zich, met de overheid op de achtergrond, actiever bezighouden met het ontwikkelen en aanbieden van zelftestproducten. Als onderdeel van dit nieuwe beleid gaan praktijkondersteuners zich bijscholen in preventiewerk, wat aansluit bij de vraag naar zelftests. Patiënten kunnen daar terecht met vragen, kunnen gecertificeerde zelftests zonder medische indicatie laten uitvoeren, en kunnen afspraken voor monitoring maken. Op deze manier stimuleren huisartsen een verantwoordelijk gebruik van zelftests.

Afhankelijk van het soort verzekering dat iemand heeft, draait de patiënt voor de kosten op. Sommige verzekeraars stoppen deze vorm van preventie in het aanvullende pakket, en stimuleren verder vooral de kostenloze levensstijlaanpassingen. Verzekeraars willen niet de verkeerde indruk wekken, en maken kenbaar geen interesse te hebben in de uitkomsten van de tests. Zij vertrouwen op de individuele verantwoordelijkheid van verzekerden dat deze bij een minder gunstig resultaat zelf actie ondernemen om daar iets aan te doen. Het gaat hier zuiver en alleen om klantenbinding en het beantwoorden van een vraag.

### 2010-2013 Genetica in de eerstelijns

In het licht van voorgaande ontwikkelingen beginnen nu ook klinisch genetici (verenigd in de Vereniging Klinische Genetica Nederland) en de Nederlandse Associatie voor Community Genetics (NACG) zich te roeren. Zeker voor zover er in bevolkingsonderzoeken en het commerciële testaanbod ook genetische risicotests zitten, is de vraag of huisartsen wel voldoende geschoold en in staat zijn om in de vereiste begeleiding te voorzien. Daarom gaan deze partijen zich toeleggen op het trainen en opleiden van artsen in de algemene ziekenhuizen en huisartsenpraktijken. Dit gebeurt onder de hoede van een aantal Regionaal Genetisch Kennis Centra (RGKC). In de opleiding en nascholing van huisartsen wordt steeds meer nadruk gelegd op genetische kennis, vroegdiagnostiek, preventie en counseling. In het bijzonder wordt ook aandacht gevraagd voor het belang van een goede familieanamnese.

#### Taken die het RGKC vervult:

- ondersteuning bij de meer complexe risicoschatting
- ondersteuning in de counseling
- het doorspelen van de laatste kennis op gebied van genetica en genomics
- scholing van tweede en eerstelijns professionals.

Door de RGKC wordt ook een instrument ontwikkeld waarmee niet alleen huisartsen, maar ook verloskundigen en andere artsen zelf aan de slag kunnen: de ICT toepassing om familieanamnese gestandaardiseerd en digitaal te kunnen opnemen en weergeven. Vanuit de klinische genetica en de cardiologie komt bovendien een initiatief om met behulp van de familieanamnese genetisch bepaalde hartafwijkingen op te sporen, zoals hypotrofe cardiomyopathie en LQT syndroom. Beide zijn autosomaal dominant overervende aandoeningen met een hoge prevalentie. In een lezing stelt de voorzitter van de VKGN: “Nu huisartsen meer dan ooit aan preventie doen, en daarbij professionele ondersteuning van de RGKC krijgen, is het een uiterst geschikt moment om de cardiogenetica in de huisartsenpraktijk te introduceren”.

Een commissie van de GR buigt zich over familieonderzoek op cardiogenetische aandoeningen, en is positief over het hele programma en de potentiële rol van de huisarts. Daarvoor worden een aantal redenen gegeven. Ten eerste is een belangrijk medisch en maatschappelijk probleem, dat de gemoederen erg bezig houdt. Daarnaast doen de

huisartsen meer dan vroeger aan preventie, en samen met de preventieondersteuner de familiegeschiedenis gebruiken, kan een interessante volgende stap zijn. Bovendien beschikt de overheid niet over de financiële middelen om zelf op hartafwijkingen te screenen. Tot slot moet met de cardiogenetica voorkomen worden dat ‘commerciële cowboys’ in de gaten springen. Kortom: de huisarts is de beste optie.

Huisartsen weifelen, maar erkennen ook dat hier een belangrijke rol voor hen is weggelegd. Samen met het NHG en het RIVM ontwikkelen de klinisch genetici daarom een richtlijn voor een pilot studie. Op 1 januari 2013 gaat de driejarige pilot *Familieonderzoek op hypotrofe cardiomyopathie en LQT syndroom* van start.

Na een jaar wordt de pilot tussentijds geëvalueerd. Hoewel blijkt dat de samenwerking tussen huisartsen, cardiologen en klinisch genetici goed verloopt, ontstaat maatschappelijk consternatie. Iemand die door de huisarts van een zus met een hartafwijking is benaderd, reageert boos en gekwetst. Niet alleen omdat deze persoon helemaal niets wilde weten van toekomstige ziektes, maar ook omdat zij net bezig was met een aanvraag voor een levensverzekering. Zij voelde zich gedwongen dit familiäre risico bij een medische keuring te vermelden, en dat pakte erg ongunstig uit.

Deze psychologische en financiële gevolgen laat ze niet over haar kant gaan, en ze daagt de huisarts van haar zus voor de medische tuchtcommissie. Haar inzet: financiële compensatie voor de extra kosten voor de levensverzekering. De tuchtcommissie stelt in haar uitspraak dat de huisarts niet verantwoordelijk kan worden gehouden voor de verzekeringstechnische gevolgen. Wel had deze zorgvuldiger moeten overwegen of het informeren van deze vrouw wenselijk was, vanwege de grote psychosociale impact.

#### Dilemma 5

De huisartsen reageren verward op deze uitspraak. Het signaal is duidelijk: huisartsen moeten voorzichtiger omgaan met het benaderen van familieleden. Maar in deze zaak was het niet de eigen huisarts die een patiënt inlichtte, maar een andere. Had de eigen zus de vrouw dan moeten inlichten? Dan was haar recht op niet weten eveneens geschaad, met andere nadelige gevolgen voor de familierelaties. Overigens staan tegenover dit incident veel patiënten die blij zijn om ingelicht te worden. Het NHG onderzoekt of de richtlijn gewijzigd moet worden, maar ziet niet direct hoe.

Het NHG organiseert een interne bijeenkomst, om te bespreken wat een oplossing kan zijn. Samen met ethici en juristen wordt besloten dat, net als bij de prenatale screening, burgers gevraagd moet worden of ze eventueel geïnformeerd zouden willen worden over eventuele gezondheidsrisico's. Dit zal wellicht praktisch veel werk kosten, omdat altijd vermeldt moet worden wat de potentiële risico's zijn. Maar het is de enige manier om het ongewenst informeren van patiënten te voorkomen. Na afloop van de pilot blijkt dan ook dat vanaf dit moment in de pilotstudie de instroom van patiënten met ruim de helft terugliep.

### 2012-2016 Samenleving gaat haar eigen gang

Ondertussen voltrekken zich in de samenleving ontwikkelingen waarin het overheidsbeleid en toenemende mogelijkheden voor het screenen op gezondheidsrisico's op uiteenlopende en soms onverwachte manieren blijken uit te werken. Zo vinden er 'gezondheidsrechtzaken' plaats (zie krantenartikel), en ook de zorgverzekeraars zitten niet stil. In de strijd om de gunst van de klant zijn steeds meer verzekeraars er toe overgegaan om in samenwerking met ziekenhuizen of gezondheidscentra preventieprogramma's aan te bieden. Deze voorzien in regelmatige 'health checks' en leefstijladviezen op maat. Steeds vaker worden in het kader van zulke programma's ook tests aangeboden waarmee niet-erfelijke genetische risicofactoren kunnen worden vastgesteld. Verzekeraars hopen hiermee te beantwoorden aan de groeiende belangstelling onder de meer 'risicobewuste' consumenten voor het commerciële aanbod van dit soort tests (o.a. voor risico's op hart- en vaatziekten, diabetes, gewrichtsaandoeningen, en alzheimer). Een aantal verzekeraars experimenteert al met premiedifferentiatie, waarbij het basispakket tegen extra gunstige voorwaarden wordt aangeboden aan consumenten met een laag-risico profiel. In de samenleving worden deze experimenten niet onverdeeld enthousiast begroet. In het bijzonder de VSOP komt in het geweer met een brief aan de eigen ledenorganisaties en het Forum voor Biotechnologie en Genetica, waarin gewaarschuwd wordt voor genetische discriminatie. Als verzekeraars consumenten gaan afrekenen op hun 'genetisch profiel' dreigt bovendien dat individuen met vragen over genetische risico's zich niet meer tot de gezondheidszorg durven te wenden en hun toevlucht nemen tot de anonimiteit van het commerciële testaanbod. Bovendien: wanneer kortingen aan de één worden aangeboden, dan betekent dat de kosten van de zorg bij een ander terecht komen. Dat ondermijnt de solidariteitsgedachte.

## Vader wint voogdij in eerste 'gezondheidsrechtzaak'

DONDERDAG 10 SEPTEMBER 2015

Van onze verslaggever - Het gerechtshof in Rotterdam heeft vandaag geoordeeld dat een moeder, die haar negenjarige zoon zou verminken met slecht eten, niet meer de voogdij mag hebben over haar zoon. Hiermee komt een snel einde aan een rechtzaak die tot veel beroering heeft geleid.

De vader had de rechtszaak aangespannen toen bleek dat de bij de 37-jarige moeder wonende jongen sterk in gezondheid achteruit ging. Omdat de jongen beginnende tekenen had van kinderdiaabetes, stond hij al onder toezicht van de GGD. Toen bleek dat ondanks de risicovolle

toestand de moeder niets ondernam om haar zoon gezond te houden, maar juist zijn ongezonde levensstijl stimuleerde, wilde zijn vader erger voorkomen. Bijgestaan door een letselschadeadvocaat begon de 40-jarige man een rechtzaak, die hij vandaag won.

De advocaat van de moeder zegt dat deze zeer ontsteld is met dit juridische besluit. Toch zal de moeder niet in hoger beroep gaan.

**Pag 7 Opinie:** Wanneer slecht voeden verminken is – en wanneer niet.

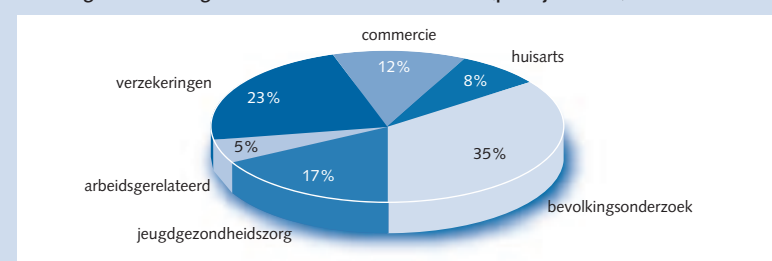
### Dilemma 6

Niet alleen in de samenleving maar ook binnen de overheid worden deze ontwikkelingen met gemengde gevoelens aangezien. Is dit nu inderdaad wat in het beleid wordt beoogd: individuen die persoonlijke verantwoordelijkheid nemen voor hun eigen toekomstige gezondheid en daarvoor op de nieuwe zorgmarkt ook beloond worden? Of ligt hier juist een verantwoordelijkheid voor de overheid die in elk geval, op basis van de WBO, paal en perk zou moeten stellen aan een snel uitdijend commercieel testaanbod dat zowel wetenschappelijk als maatschappelijk met grote vraagtekens omgeven is? Stel dat de overheid de mogelijkheden zou hebben om in te grijpen op deze internationale marktontwikkeling, wat met recht betwijfeld kan worden, is dat dan geen betutteling van autonome consumenten die zelf wel kunnen uitmaken welke informatie goed voor hen is (en meestal ook wel het goede zullen doen)?

### 2015-2018 Maatschappelijke breuklijnen

Dankzij de wetenschappelijke vooruitgang op het terrein van genomics, neemt de voor vroege en preventieve diagnostiek nodige kennis snel toe. Lang voordat de patiënt zelf zich ziek voelt, kan iemands genomisch profiel aangeven dat er iets mis aan het gaan is. Daarbij spelen niet alleen de erfelijke aandoeningen, zoals hemoglobinoopathieën, erfelijke kankers en hartafwijkingen een rol. Ook veelvoorkomende mutaties (SNPs) zijn een belangrijke determinant bij veelvoorkomende aandoeningen. Er komen bijvoorbeeld tests die de biomarkers voor Diabetes type 2 in een vroeg stadium herkennen. Maar ook gedragsstoornissen als ADHD en schizofrenie kunnen genomisch gediagnosticeerd worden, net als levensstijlfactoren.

Gebruik genetische diagnostiek buiten de curatieve sector (per 1 juni 2017)



Na jaren van onderzoek en ontwikkeling in de academische ziekenhuizen en de commerciële sector, verschijnen chips op de markt waarmee op een keur van ziekten en gedragseigenschappen getest kan worden. Deze tweede generatie apparaten, met illustere namen als Genomics SFacts, hebben veel voordelen in vergelijking met de eerste generatie tests. De risicoprofielen zijn specifiek, en er kan op vele risicoprofielen tegelijk getest worden. De toepassing is ook heel handzaam: een apparaat ter grote van een computerkast, een wegwerpchip waar bloed op aangebracht wordt, en een online diagnostisch softwareprogramma, waarin de medische en levensstijl opties, alsook de gevolgen van het nalaten ervan, met een paar klikken op het scherm verschijnen. De

ontwikkelaars zijn het er over eens dat de huisarts een ideale aanbieder zou zijn, en wetenschappers willen graag bijdragen aan de implementatie van wat de ‘huisartsenchip’ is gaan heten. Na jaren van investering in het genomics onderzoek, staat valorisatie hoog op de agenda van onderzoekers.

#### **Dilemma 7**

Deze proponenten van de huisartsenchip voeren een sterke lobby. Omdat dit genomics toepassingen betreft, informeert het vooral de individuele patiënt. Er kunnen verder geen uitspraken worden gedaan over familieleden. Daarnaast is het een vorm van sneldiagnostiek die past in de huisartsenpraktijk. Zonder deze chip kunnen huisartsen in gebreke blijven, zo stellen de ontwikkelaars.

Op zich is dat allemaal juist. Maar huisartsen vragen zich af wanneer het informeren over individuele risico's en levensstijl nog tot de kerntaken van de huisarts behoort, en wanneer het een betuttelende inbreuk op de privacy is.

Na maanden van lobbyen blijkt dat huisartsen weinig zien in de chip. Door de conflicten uit het verleden zijn ze voorzichtig geworden. “Liever 1000 patiënten teleurstellen door ze de chip niet aan te bieden, dan één patient tegen het hoofd stoten met een ongevraagd aanbod”, stelt de voorzitter van de LHV. “Bovendien gaat het hier niet om één specifieke risicoschatting, maar om een heel palet. Dat kan er wat tijd en expertise betreft echt niet meer bij, hoe graag anderen dat ook willen”.

Deze houding wekt irritatie op. In het Haagse vinden heftige overlegsessies plaats tussen het Nederlands Genomics Initiatief en de LHV, maar zonder succes. Om de chip toch aan zo veel mensen te kunnen aanbieden, wordt deze daarom via bestaande gezondheidsklinieken aangeboden. Verzekeraars stappen in, subsidiëren de chip en bieden premiekortingen aan, om zo cliënten ‘aan de chip’ te krijgen. Huisartsen zien hier een stuk inkomen aan zich voorbijgaan.

Sommige burgers vinden het prima, al die aandacht voor preventie; gezond zijn en gezond blijven is belangrijk, dus alle tips die ze krijgen zijn meer dan welkom. Het levert vaak bovendien aardige verzekeringsbonussen op. Maar een aanzienlijk deel vindt dat er toch een verschil is tussen tests die specifieke, vrijblijvende adviezen opleveren en tests die een breed scala aan levensstijladviezen geven waar de verzekeraars controle op uitoefenen. Dat heeft toch een te grote impact op de levensfeer.

Naarmate een individueel preventieregime zich in de gezondheidszorg verder doorzet, worden ook nieuwe scheidslijnen zichtbaar waarlangs uiteenlopende partijen tegenover elkaar komen te staan. Eén van de debatten die steeds feller wordt gevoerd gaat over solidariteit. Steeds meer is de ziektebelasting die het gevolg is van ongezond leven het mikpunt van opiniemakers in het publieke debat. Waarom begrip en solidariteit opbrengen tegenover mensen die kennelijk willens en wetens ziek worden in een samenleving waarin de gezondheidszorg toch al onder grote druk staat van de toegenomen vergrijzing? Voor wie geen boodschap heeft aan beschikbare informatie over individuele gezondheidsrisico's, mag het instrument van premiedifferentiatie wel wat zwaarder worden ingezet. Aan een tweedeling, hoe vervelend misschien ook, valt daarbij moeilijk te ontkomen.

Daartegenover klinkt in de samenleving ook een heel ander geluid. Epidemiologen laten weten al lange tijd met lede ogen aan te zien hoe individuele preventie steeds meer in de plaats dreigt te komen van een oude wetenschappelijke waarheid die ook, of juist in het multifactoriële tijdperk nog steeds opgeld doet. Ziekte en gezondheid zijn niet alleen een kwestie van individueel bepaalde gezondheidsrisico's, maar vooral ook een kwestie van collectieve leef- en werkomstandigheden. Ook huisartsen beginnen zich te weren in dit publieke debat. Wie dagelijks in de spreekkamer met patiënten te maken heeft weet dat solidariteit niet zozeer de kwestie is waar het hier om gaat, maar de vraag of leefstijl voor iedereen altijd een keuze is.

#### **Dilemma 8**

Een probleem dat eigenlijk door niemand te ontkennen valt is een maatschappelijke fragmentatie die zich steeds meer begint af te tekenen in een op individuele preventie gericht gezondheidszorgregime. Komen de lusten van dit regime niet vooral terecht bij degenen die de mogelijkheden en capaciteiten hebben om hun eigen leven gestalte te geven op basis van informatie over individuele gezondheidsrisico's? Dit zijn veelal hoger opgeleiden. Maar wat dan te doen als het gaat om degenen die een lagere sociaal-economische status hebben? Is het eerlijk om ongezond leven te bestraffen als dit leven ook door ongunstige sociaal-economische omstandigheden (of door een ongunstige genetische constitutie) getekend wordt? Maar ook los van deze tweedeling, zijn er heel wat mensen die individuele risico-informatie liever blijken te mijden. Komen degenen die zich weinig gelegen (willen) laten liggen aan de gezondheidscultus in onze samenleving niet steeds meer in het nauw? Vooral ouderen(organisaties) maken zich bovendien steeds meer druk over de stijgende kosten van individuele preventie in de gezondheidszorg. Waar blijft de zorg voor de mensen die het echt nodig hebben?

**Overzicht van in de scenario's  
voorkomende dilemma's**

**Deelnemers aan workshops**

## Overzicht van in de scenario's voorkomende dilemma's

### Scenario Publieke Gezondheidszorg

1. Het aangeboden manifest confronteert de overheid met een spanning tussen de eigen ambities en verantwoordelijkheid op het gebied van preventie en initiatieven uit het veld op het gebied van bevolkingsonderzoek. In hoeverre kan dragerschapsscreening worden gesteund in het kader van een op preventie gericht publiek gezondheidszorgbeleid? Op het terrein van prenatale screening heeft de overheid zich tot nu toe altijd terughoudend opgesteld, juist omdat preventie hierbij niet als doelstelling kan worden gezien. Bovendien biedt de begroting voor het (publieke) gezondheidszorgbeleid maar zeer beperkt ruimte voor financiering van bevolkingsonderzoek. Er moeten dus prioriteiten worden gesteld en voorwaarden worden geschapen voor kosteneffectieve uitvoering op basis van centrale aansturing en coördinatie van bestaande en nieuwe programma's voor bevolkingsonderzoek. Tegelijkertijd is er de vraag of deze overwegingen niet conflicteren met reële voordelen die niet kosteneffectief zijn.
2. De overheid komt voor een moeilijke afweging te staan. Vanwege de spanning tussen preventie en reproductieve keuze als doelstelling van dragerschapsonderzoek stelt de overheid zich het liefst terughoudend op. Maar er is ook zorg over de positie van zwangeren uit kwetsbare migrantengemeenschappen, die zonder goede voorlichting en ondersteuning hun weg zoeken in een schimmige praktijk van dragerschapsscreening en zwangerschapsafbreking. Is de WBO nu niet juist bedoeld om burgers tegen dit soort schadelijke vormen van bevolkingsonderzoek te beschermen? Kan dragerschapsscreening daarom niet beter door de overheid worden aangeboden, onder optimale voorwaarden en als onderdeel van preconceptiezorg, waarbij individuen meer keuzemogelijkheden hebben? Of dreigt de overheid zich hiermee toch ongewild te verbinden met een praktijk die bij sommigen al gauw het beeld oproept van eugenetica? Zet dragerschapsscreening niet de deur open naar een zich al maar verder uitbreidend aanbod van prenataal onderzoek, waarbij steeds meer erfelijke eigenschappen op een laagdrempelige manier kunnen worden opgespoord?
3. De vraag is of daarvoor in de begroting financiering kan worden gevonden, naast de extra inspanning die al wordt gevraagd ten behoeve van de cascadescreening op hemochromatose. Zouden dit soort screeningsinitiatieven maar niet beter aan de markt kunnen worden overgelaten, zo vragen sommigen binnen VWS zich voorzichtig af. Daarmee leidt de discussie tot een steeds weer terugkerende vraag in het publieke gezondheidszorgbeleid: hoe wegen we collectieve en individuele verantwoordelijkheden tegen elkaar af, wat laten we aan de burgers over met het risico dat ze het verkeerde doen, en waar treft de overheid maatregelen?
4. In de discussie die op dit voorstel volgt, komen verschillende overwegingen tegenover elkaar te staan. In de publieke gezondheidszorg geldt de 'preventieparadox' doorgaans als hoogste wijsheid: bij veel voorkomende gezondheidsrisico's loont preventie vooral zolang het beleid zich op de hele bevolking richt. Toch zijn er duidelijke aanwijzingen dat het beleid van de afgelopen jaren juist het minste effect heeft gesorteerd bij die individuen en groepen in de samenleving die het meeste risico lopen. Teleurstelling en frustratie over deze uitkomst en de toenemende mogelijkheden om individuele risico's vroegtijdig te signaleren, maken het advies van de gezondheidsraad voor sommige beleidsmakers beslist het overwegen waard. Ligt hier niet een mooie kans om de eerste vruchten te plukken van de investeringen in het genomics onderzoek.
5. Critici van het gezondheidsraadadvies (binnen het ministerie als 'preciesen' aangeduid) benadrukken dat de voorspellende waarde van de beschikbare tests maar heel gering is en in strikt medische zin van

behandelbaarheid geen sprake is. Anderen (de 'rekkelijken') stellen daartegenover dat individuele risico-informatie ouders en kinderen kan helpen om bewuster te kiezen voor een gezondere levensstijl. Het gaat dus niet om 'behandeling', maar om 'empowerment', hetzelfde uitgangspunt dat ook bij dragerschapsscreening aan de orde is. Toch is lang niet iedereen overtuigd. Is empowerment inderdaad een voldoende argument om schaarse middelen in te zetten voor bevolkingsonderzoek, en onttaardt deze bemoeienis met de levensstijl van individuen niet gemakkelijk in ongewenste inbreuken op de persoonlijke levensfeer?

6. Niet alleen in de samenleving maar ook binnen de overheid worden deze ontwikkelingen met gemengde gevoelens aangezien. Is dit nu inderdaad wat in het beleid wordt beoogd: individuen die persoonlijke verantwoordelijkheid nemen voor hun eigen toekomstige gezondheid en daarvoor op de nieuwe zorgmarkt ook beloond worden? Of ligt hier juist een verantwoordelijkheid voor de overheid die in elk geval, op basis van de WBO, paal en perk zou moeten stellen aan een snel uitdijend commercieel testaanbod dat zowel wetenschappelijk als maatschappelijk met grote vraagtekens omgeven is? Stel dat de overheid de mogelijkheden zou hebben om in te grijpen op deze internationale marktontwikkeling, wat met recht betwijfeld kan worden, is dat dan geen betutteling van autonome consumenten die zelf wel kunnen uitmaken welke informatie goed voor hen is (en meestal ook wel het goede zullen doen)?
7. Binnen het ministerie van VWS rijst de vraag hoe met de implementatie van de nieuwe generatie testmogelijkheden moet worden omgegaan. De WBO is in dit opzicht eigenlijk minder relevant, omdat het niet-vergunningsplichtige mogelijkheden betreft. Een strikte interpretatie van de tests op basis van voorspellende waarde laat eigenlijk nauwelijks ruimte voor implementatie van vormen van screening waarvan de wetenschappelijke waarde doorgaans nog heel onzeker is. Onder artsen en wetenschappers is er een heftig dispuut over het aanbieden van dergelijke tests. Maar de strijd tussen de preciesen en de rekkelijken lijkt nu toch in het voordeel van de rekkelijken te worden beslist. Voor de minister zijn immers ook heel andere overwegingen aan de orde. En los daarvan: is het niet zo dat naast gezondheidswinst en kosteneffectiviteit, ook het toegankelijk maken van informatie over individuele gezondheidsrisico's steeds meer geaccepteerd moet worden als zelfstandige doelstelling van het overheidsbeleid? Denk maar aan de gevoerde discussie over neonatale screening!
8. Een probleem dat eigenlijk door niemand te ontkennen valt is een maatschappelijke fragmentatie die zich steeds meer begint af te tekenen in een op individuele preventie gericht gezondheidszorgregime. Komen de lusten van dit regime niet vooral terecht bij degenen die de mogelijkheden en capaciteiten hebben om hun eigen leven gestalte te geven op basis van informatie over individuele gezondheidsrisico's? Dit zijn veelal hoger opgeleiden. Maar wat dan te doen als het gaat om degenen die een lagere sociaal-economische status hebben? Is het eerlijk om ongezond leven te bestraffen als dit leven ook door ongunstige sociaal-economische omstandigheden (of door een ongunstige genetische constitutie) getekend wordt? Maar ook los van deze tweedeling, zijn er heel wat mensen die individuele risico-informatie liever blijken te mijden. Komen degenen die zich weinig gelegen (willen) laten liggen aan de gezondheidscultus in onze samenleving niet steeds meer in het nauw? Vooral ouderen(organisaties) maken zich bovendien steeds meer druk over de stijgende kosten van individuele preventie in de gezondheidszorg. Waar blijft de zorg voor de mensen die het echt nodig hebben?

1. Het aanbod van zelftests roept de nodige verdeeldheid op, niet alleen binnen de overheid, maar ook in het veld zelf. Die verdeeldheid gaat niet alleen over de betekenis van zelftests voor de gezondheidszorg, maar duidt ook op een dilemma van meer fundamentele aard. Moeten overheid of professionals in actie komen om de burger te beschermen tegen onvoldoende bewezen medische praktijken of moet voorrang worden gegeven aan de autonome keuzevrijheid van de individuele zorgconsument, van wie toch ook in toenemende mate verantwoordelijkheid voor de eigen gezondheid wordt verwacht?
2. Commerciële aanbieders van zelftests willen graag zoveel mogelijk vrijheid op de zorgmarkt, maar zijn voor de kwaliteit van hun dienstverlening ook afhankelijk van andere zorgverleners. Uiteindelijk zal het vertrouwen van consumenten in zelftests ook worden bepaald door de bijdrage van andere partijen in de zorgketen. Voor commerciële aanbieders is het eigen marktaandeel in de zorg dus niet alleen een kwestie van competitie, maar ook van samenwerking. Deze tegenstrijdige belangen moeten verenigd worden, wil de sector kunnen groeien.
3. Ligt er juist voor huisartsen niet een belangrijke taak weggelegd om patiënten te begeleiden bij het verantwoord gebruik van dit soort zelftests? Zoveel kwaad steekt er toch niet in en bovendien pik je als huisarts op deze manier ook een graantje mee. Of is het toch vooral zaak om vast te houden aan de eigen professionele standaarden en samenwerking met commerciële aanbieders uit de weg gaan? Discussies hierover binnen het NHG lopen hoog op en uiteindelijk besluit het NHG geen standpunt in te nemen. Daardoor wordt de individuele rolopvatting van de huisarts in deze zaak bepalend.
4. Binnen de overheid worden deze ontwikkelingen en discussies inderdaad met argusogen gevolgd. Beperking van de kosten van de gezondheidszorg heeft in het overheidsbeleid hoge prioriteit. Middelen om dit soort screeningsprogramma's te financieren zijn dus schaars, maar wat te doen als gelijke toegang tot de zorg geweld wordt aangedaan? Toch maar over de brug komen, of ook op het vlak van preventie de markt haar werk laten doen en hopen dat verzekeraars vanzelf in het gat springen?
5. Voor de overheid gaat het om een lastig probleem. Niet alleen vanwege de internationale dimensie en de vraag hoe regulering er in dit verband uit zou moeten zien, maar ook vanwege de vraag op welke gronden regulering eigenlijk te rechtvaardigen is. In hoeverre moet de overheid de burger beschermen tegen de onzekere betekenis en gevolgen van informatie over persoonlijke genetische risico's? Hebben mensen niet hoe dan ook recht op persoonlijke genetische informatie? En bovendien, als bij predispositietests de betekenis van deze informatie maar beperkt is, dan valt daarvan toch ook niet echt veel te vrezen?
6. Ook binnen de overheid groeit de overtuiging dat er nu echt iets gebeuren moet. Toch wordt het voorstel van de Gezondheidsraad met gefronste wenkbrouwen ontvangen. Nog afgezien van de haalbaarheid: is dit soort genetisch exceptionalisme nog wel van deze tijd? Ook ambtenaren van Economische Zaken komen in het geweer. De bescherming van de consument mag niet ten koste gaan van de valorisatie van het genomicsonderzoek. Die is immers voor de Nederlandse economie van het grootste belang. Hoe dan de consument te beschermen zonder dat commerciële aanbieders in hun vrijheid worden beperkt?
7. Wat moet de Jeugdgezondheidszorg doen? Kunnen ze een proefproces aanspannen om te zien of hier juridisch iets over te zeggen valt? Wellicht dat dit aanbrengen van lichamelijke of psychische schade is. Of zijn ouders

zelf vrij om te besluiten hoe ze hun kinderen opvoeden? Hoe ouders hun kinderen voeden, de hoeveelheid uur die ze voor de TV of achter de computer doorbrengen, ook dat zijn allemaal gezondheidsbeïnvloedende keuzes van ouders, die zonder excessen de Jeugdgezondheidszorg niet aangaan.

8. Corinne is 42, haar man Cees 46. Vorige week hadden ze afgesproken dat ze zich, na hier nooit veel om te hebben gegeven, toch preventief laten testen op allerlei aandoeningen. Vrienden en familie hadden hier op aangedrongen, omdat je toch het zekere voor het onzekere moet nemen. Zelf vonden ze het allemaal niet zo nodig. Maar goed, baat het niet schaaft 't niet, toch? Hun huisarts verwees ze door naar een preventiekliniek, maar daar zijn ze nog niet naar toe geweest. Allebei achter de computer gaan ze zich eerst oriënteren op het internet, en met een paar eenvoudige zoektermen ('preventie', 'testen' en 'genomics') krijgen ze links van honderden pagina's. Niet alleen van aanbieders, maar ook van bewegingen en wetenschappers die het allemaal ontraden, en krantenberichten over rechtzaken en sterfgevallen. Ze surfen een uurtje rond, vullen een paar questionnaires in en lezen van alles wat. Met iedere klik meer wordt de vertwijfeling echter groter, en Cees en Corinne vragen zich af wat ze in godsnaam moeten doen.

1. De terughoudendheid van huisartsen, en het enthousiasme voor screening onder patiënten gaan niet goed samen. De huisarts beperkt zich in de preventieve screening vooral tot doelmatige screeningsactiviteiten, en biedt de patiënt alleen iets aan wanneer dat aantoonbare gezondheidswinst kan opleveren. De patiënt pakt 'preventie' anders op, en stapt de spreekkamer gerust kerngezond binnen om even een algehele check-up aan te vragen. Gestimuleerd door allerlei negatieve berichtgeving over te laat ontdekte ziekten, vertrouwen ze niet meer onvoorwaardelijk op de huisarts en nemen zelf de regie over de eigen gezondheid. Aan de huisarts iedere keer weer de vraag: "ga ik mee met de wens van de patiënt, of beperk ik preventie tot een vorm die ik écht zinvol vindt?". Daarmee ligt de vraag op tafel of de huisarts de patiënt op z'n wenken bedient, of een poortwachter is voor de gezondheidszorg.
2. Hoewel het conflict over verschillende zaken gaat, zoals tijd en competenties van huisartsen en de verdeling van verantwoordelijkheden in de uitvoer, staat vooral de ethische vraag over familieleden centraal in het conflict. Moet de huisarts primair klachtgericht werken, of ook actief gezondheidsrisico's opsporen bij familieleden van patiënten die geen klachten hebben? Kan je in dit verband spreken van een recht op weten (waarbij artsen in gebreke kunnen worden gesteld), en zo ja, hoe verhoudt zich dat dan tot het recht op niet-weten? Dat zou impliceren dat de huisarts een informeringsplicht heeft naar de onwetende patient toe.
3. Deze initiatieven voor genetische screening in het commerciële circuit roepen veel vragen op. Wat laten we aan de burgers over met het risico dat ze de verkeerde keuzes maken, en waar treft de overheid maatregelen om burgers te beschermen? Welk gewicht moet aan dit soort initiatieven worden gehecht? Bij wie ligt de verantwoordelijkheid voor deze screeningsactiviteiten: bij de overheid (in de vorm van bevolkingsonderzoek), bij de huisarts (in de vorm van programmatische preventieprogramma's), of moeten we het toch maar gewoon aan de markt (het particuliere initiatief) overlaten?
4. Ligt er juist voor huisartsen niet een belangrijke taak weggelegd om patiënten te begeleiden bij het verantwoord gebruik van dit soort zelftests? Zoveel kwaad steekt er toch niet in en bovendien pik je als huisarts op deze manier ook een graantje mee.  
Of is het toch vooral zaak om vast te houden aan de eigen professionele standaarden van doelmatige geneeskunde en samenwerking met commerciële aanbieders uit de weg gaan? Het risico is dan echter dat het ongestructureerde commerciële aanbod leidt tot meer ongerustheid, die zich kunnen vertalen in psychosomatische klachten. Is dit niet de belangrijkste reden voor huisartsen om zich met de zelftestmarkt te gaan bemoeien?
5. Ligt er juist voor huisartsen niet een belangrijke taak weggelegd om patiënten te begeleiden bij het verantwoord gebruik van dit soort zelftests? Zoveel kwaad steekt er toch niet in en bovendien pik je als huisarts op deze manier ook een graantje mee.  
Of is het toch vooral zaak om vast te houden aan de eigen professionele standaarden van doelmatige geneeskunde en samenwerking met commerciële aanbieders uit de weg gaan? Het risico is dan echter dat het ongestructureerde commerciële aanbod leidt tot meer ongerustheid, die zich kunnen vertalen in psychosomatische klachten. Is dit niet de belangrijkste reden voor huisartsen om zich met de zelftestmarkt te gaan bemoeien?

6. Niet alleen in de samenleving maar ook binnen de overheid worden deze ontwikkelingen met gemengde gevoelens aangezien. Is dit nu inderdaad wat in het beleid wordt beoogd: individuen die persoonlijke verantwoordelijkheid nemen voor hun eigen toekomstige gezondheid en daarvoor op de nieuwe zorgmarkt ook beloond worden? Of ligt hier juist een verantwoordelijkheid voor de overheid die in elk geval, op basis van de WBO, paal en perk zou moeten stellen aan een snel uitdijend commercieel testaanbod dat zowel wetenschappelijk als maatschappelijk met grote vraagtekens omgeven is? Stel dat de overheid de mogelijkheden zou hebben om in te grijpen op deze internationale marktontwikkeling, wat met recht betwijfeld kan worden, is dat dan geen betutteling van autonome consumenten die zelf wel kunnen uitmaken welke informatie goed voor hen is (en meestal ook wel het goede zullen doen)?
7. Deze proponenten van de huisartsenchip voeren een sterke lobby. Omdat dit genomics toepassingen betreft, informeert het vooral de individuele patiënt. Er kunnen verder geen uitspraken worden gedaan over familieleden. Daarnaast is het een vorm van sneldiagnostiek die past in de huisartsenpraktijk. Zonder deze chip kunnen huisartsen in gebreke blijven, zo stellen de ontwikkelaars.  
Op zich is dat allemaal juist. Maar huisartsen vragen zich af wanneer het informeren over individuele risico's en levensstijl nog tot de kerntaken van de huisarts behoort, en wanneer het een betuttelende inbreuk op de privacy is.
8. Een probleem dat eigenlijk door niemand te ontkennen valt is een maatschappelijke fragmentatie die zich steeds meer begint af te tekenen in een op individuele preventie gericht gezondheidszorgregime. Komen de lusten van dit regime niet vooral terecht bij degenen die de mogelijkheden en capaciteiten hebben om hun eigen leven gestalte te geven op basis van informatie over individuele gezondheidsrisico's? Dit zijn veelal hoger opgeleiden. Maar wat dan te doen als het gaat om degenen die een lagere sociaal-economische status hebben? Is het eerlijk om ongezond leven te bestraffen als dit leven ook door ongunstige sociaal-economische omstandigheden (of door een ongunstige genetische constitutie) getekend wordt? Maar ook los van deze tweedeling, zijn er heel wat mensen die individuele risico-informatie liever blijken te mijden. Komen degenen die zich weinig gelegen (willen) laten liggen aan de gezondheidscultus in onze samenleving niet steeds meer in het nauw? Vooral ouderen(organisaties) maken zich bovendien steeds meer druk over de stijgende kosten van individuele preventie in de gezondheidszorg. Waar blijft de zorg voor de mensen die het echt nodig hebben?

## Deelnemers aan workshops

### Deelnemers workshop publieke gezondheidszorg, 25 Januari 2007

mw Symone Detmar	Senior onderzoeker, TNO-kwaliteit van leven
mw. Cecile Janssens	Senior onderzoeker Maatschappelijke gezondheidszorg, Erasmus MC
dhr. Leo ten Kate	Em. Hoogleraar klinische genetica, VUMC
mw. Iris Kindt	Directeur StOEH
dhr. Arjan Lock	Medisch adviseur Centrum voor bevolkingsonderzoeken en screening, RIVM
mw. Dorine Swinkels	Arts/Onderzoeker Centraal klinisch chemisch laboratorium UMC Radboud
mw. Elsbeth van Vliet	Senior beleidsmedewerker community genetics, VSOP

### Deelnemers workshop commerciële zorg, 28 februari 2007

dhr. Jos van Bommel	Huisarts te Amersfoort
mw. Carla van El	Onderzoeker, VUMC
dhr. Joost Galema	Communication manager, MiraTes
dhr. A.L.J. de Meere	Directeur mijnapotheek.nl
mw. Dorine Swinkels	Arts/Onderzoeker Centraal klinisch chemisch laboratorium UMC Radboud
dhr. Tjeerd Tijmstra	Medische Socioloog, RU Groningen
dhr. Pim Volkers	Algemeen directeur, Verilabs
dhr. Frans van Zoest	Programmamanager preventie, Nierstichting
dhr. Jan Willem Schouten	Zorgverzekeraars Nederland (afwezig)

### Deelnemers workshop huisartsen, 2 april 2007

dhr. Dirk Achterbergh	Huisarts te Amsterdam
dhr. Frits Beemer	Em. Hoogleraar klinisch genetica, UMCU
dhr. Kees van Boven	Huisarts te Franeker/huisartsgeneeskunde UMC Radboud
dhr. Geertjan Dinant	Huisarts te Maastricht, Hoogleraar klinisch onderzoek in de huisartsgeneeskunde, Universiteit Maastricht
dhr. Tjard Schermer	Gezondheidswetenschapper/epidemioloog, huisartsgeneeskunde UMC Radboud
mw. Mariëlle Schreuder	Jurist, Patiënten en Consumenten Platform Twente
dhr. Marcel Verweij	Ethicus, Centrum voor Ethiek en Gezondheid/Ethiek Instituut Universiteit Utrecht
dhr. Edmond Walma	Huisarts te Schoonhoven, onderzoeker Erasmus MC
dhr. Tjerk Wiersma	Huisarts/filosof, Nederlands Huisartsen Genootschap

### Genetica, genomics en gezondheidszorg Een toekomstverkenning

© Erwin van Rijswoud, Dirk Stermerding en Tsjalling Swierstra

Centre for Society and Genomics  
Postbus 9010  
6500GL Nijmegen  
www.society-genomics.nl

Redactie: Maud Radstake en Frans van Dam  
Vormgeving: Hannie van den Bergh, studio HB  
Foto omslag: DigiDaan  
Druk: Thieme Media Services  
ISBN: 978 90 79533 01 5

#### Correspondentie

Dr. D. Stermerding  
Universiteit Twente  
Postbus 217  
7500 AE Enschede  
053 489 3348/3353  
d.stemerding@utwente.nl

Genetica en genomics zullen steeds meer een maatschappelijke realiteit worden, onder meer in de publieke gezondheidszorg, de huisartspraktijk en in commerciële initiatieven.

De verwachtingen zijn hoog gespannen, maar tegelijkertijd is de onzekerheid over de toekomst van genetica en genomics in de gezondheidszorg groot. De auteurs van dit rapport hebben in samenspraak met een keur van professionals, de belangrijkste maatschappelijke uitdagingen voor genetica en genomics in kaart gebracht. Zij constateren dat voor het omgaan met deze uitdagingen maatschappelijke leerprocessen nodig zijn waarin niet alleen de overheid, maar ook medici, commerciële aanbieders en organisaties van patiënten en consumenten een nieuwe politiek voor genomics ontwikkelen. Dit rapport is een eerste stap in dat maatschappelijk leerproces.

Dit rapport is een uitgave van het Centre for Society and Genomics (CSG). 'Genomics' is een nieuw en zich snel ontwikkelend veld van wetenschappelijk onderzoek dat op termijn belangrijke gevolgen zal hebben voor gezondheidszorg, voeding, industrie en het milieu. Het CSG initieert maatschappelijk onderzoek en publiek debat over genomics en wil daarmee de interactie tussen samenleving en genomics begrijpen en verbeteren.

Het CSG, opgericht in 2004, is een landelijk centrum, gevestigd aan de Radboud Universiteit Nijmegen. Het CSG is een Centre of Excellence van het Netherlands Genomics Initiative (NGI).

[www.society-genomics.nl](http://www.society-genomics.nl)

[www.watisgenomics.nl](http://www.watisgenomics.nl)