

Leidraad voorspellend DNA-onderzoek

Werkgroep Ethiek en Recht, VKGN

Auteurs	Werkgroep Ethiek en Recht
Versie en datum	2.0 (25-11-2024)
Datum goedkeuring	VKGN bestuursvergadering 12-09-2024
Vorige versie	1.0 (20-09-2007)
Wijzigingen t.o.v. vorige versie	Actualisatie gehele leidraad

Inhoud

1. Samenvatting en belangrijkste aanbevelingen	3
2. Doel van de leidraad	6
3. Reikwijdte van de leidraad.....	6
4. Begripsbepaling.....	6
5. Algemene aspecten van voorspellend DNA-onderzoek	9
5.1 Medische aspecten	9
5.2 Psychosociale aspecten.....	9
5.2.1 Voordelen.....	9
5.2.2 Risico's en nadelen.....	10
6. Uitvoering voorspellend DNA-onderzoek.....	11
6.1 Wie bieden voorspellend DNA-onderzoek aan?.....	11
6.2 Algemene uitgangspunten uitvoering voorspellend DNA-onderzoek	12
6.3 Beroepsgeheim en privacy.....	13
7. Wilsonbekwame personen	14
7.1. Voorspellend DNA-onderzoek bij kinderen	14
7.2 Voorspellend DNA-onderzoek bij wilsonbekwame volwassenen.....	16
Bij wilsonbekwame volwassenen dient onderscheid te worden gemaakt tussen:	16
8. Voorspellend DNA-onderzoek ten behoeve van derden.....	17
8.1 Voorspellend DNA-onderzoek bij een sleutelpersoon in de familie.....	17
8.3 Voorspellend DNA-onderzoek voor donorschap	18
9. Nawoord	19
Literatuur	20
Overige bronnen	22
Bijlage 1 Inhoud van de genetische counseling.....	23
Bijlage 2 Gespecialiseerde psychosociale zorg.....	25
Bijlage 3 Wbmv en afbakening genetica	26

1. Samenvatting en belangrijkste aanbevelingen

Doel en reikwijdte van de leidraad

- Deze leidraad gaat over voorspellend DNA-onderzoek bij personen die op grond van een met een genetische test bevestigde familiale aanleg ((waarschijnlijk) pathogene kiembaanvariant) een sterk verhoogd risico hebben op het ontstaan van een aandoening en bij wie nog geen symptomen waarneembaar zijn en/of die (nog) geen klachten/symptomen van de aandoening ondervinden.
- Voorspellend DNA-onderzoek zoals omschreven in deze leidraad wordt aangeboden en uitgevoerd door, of onder supervisie van, een klinisch geneticus.

Algemene aspecten van voorspellend DNA-onderzoek

- Bij de keuze om wel of geen voorspellend DNA-onderzoek in te zetten worden aspecten van medische, psychosociale, ethische en/of juridische aspecten tegen elkaar afgewogen. De weging van aspecten kan per adviesvrager verschillen en hierin wordt de adviesvrager door de klinisch genetische zorgprofessional begeleid tijdens het proces van samen beslissen.

Uitvoering: wie bieden voorspellend DNA-onderzoek aan?

- In het kader van de Wbmv is voorspellend DNA-onderzoek voorbehouden aan de Klinische Genetische Centra en daarmee aan klinisch genetische zorgprofessionals.
- Voorspellend DNA-onderzoek gebeurt in samenwerking met een geaccrediteerd diagnostisch laboratorium van een van de klinisch genetische centra die onder art2 Wbmv vallen.
- Binnen een afdeling klinische genetica die voorspellend DNA-onderzoek aanbiedt moeten complexe aanvragen kunnen worden besproken in een team waarin ook psychosociale begeleiders participeren.

Uitvoering: algemene uitgangspunten

- Bij voorspellend DNA-onderzoek is voorafgaande genetische counseling een vereiste. De adviesvrager moet volledig worden geïnformeerd, voldoende bedenktijd krijgen en vrijwillige uitdrukkelijke toestemming geven.
- De klinisch genetische zorgprofessional beoordeelt de psychologische draagkracht van de adviesvrager en biedt psychosociale begeleiding aan.
- Klinisch genetische zorgprofessional zorgt voor goede verslaggeving en verwijzing indien relevant.

Beroepsgeheim en privacy

- De uitslagen van voorspellend DNA-onderzoek vallen onder de geheimhoudingsplicht van de zorgprofessional.
- Het delen van de uitslag van de test met derden kan alleen met uitdrukkelijke toestemming van de geteste persoon.
- Bij het informeren van familieleden kan de klinisch genetische zorgprofessional na zorgvuldige afweging, wanneer andere mogelijkheden zijn uitgeput, besluiten om het beroepsgeheim te doorbreken.

Voorspellend DNA-onderzoek bij kinderen

- Bij voorspellend DNA-onderzoek staat het belang van het kind voorop.
- Voorspellend DNA-onderzoek bij minderjarigen wordt in principe alleen aangeboden voor aandoeningen waarvan een klinische interventie (behandeling en/of screening) op de kinderleeftijd moet beginnen. Uitzonderingen op het behandelbaarheids criterium zijn mogelijk.
- Ook al heeft het kind of de adolescent onder 16 jaar geen (zelfstandige) beslissingsbevoegdheid, het heeft altijd een recht op informatie en recht op participatie in het besluitvormingsproces.

Voorspellend DNA-onderzoek bij wilsonbekwame volwassenen

- Bij volwassenen die naar verwachting tijdelijk wilsonbekwaam zijn dient de keuze over DNA-onderzoek te worden uitgesteld als het uitstellen van DNA-onderzoek geen negatieve gevolgen heeft voor de (toekomstige) gezondheid.
- Volwassenen die naar verwachting permanent wilsonbekwaam zijn, worden in principe alleen voorspellend getest voor aandoeningen, wanneer kan worden verondersteld dat dit in hun belang is.
- De wilsonbekwame volwassenen heeft recht op informatie en participatie in het besluitvormingsproces.
- In geval van voorspellend DNA-onderzoek bij een verstandelijk beperkte patiënt kan een deel van de counseling in overleg plaatsvinden door de eigen arts voor verstandelijk gehandicapten.

Voorspellend DNA-onderzoek ten behoeve van derden

- Een 'sleutelpersoon' in de familie wordt alleen in die gevallen benaderd als naar inschatting van de klinisch geneticus een aangetoonde erfelijke aanleg geen ingrijpende consequenties zal hebben voor

gezondheid van de sleutelpersoon, of als deze zelf ook een gezondheidsbelang heeft bij het uitvoeren van de test.

- Indien adviesvragers voorspellend DNA-onderzoek willen laten doen ten behoeve van hun kinderen, is het advies om dit eerst met de kinderen te bespreken, met name bij een onbehandelbare aandoening.
- Bij donorschap kan voorspellend DNA-onderzoek worden ingezet om zekerheid te krijgen dat de donor niet zelf de aanleg voor de aandoening heeft.

2. Doel van de leidraad

Doel van deze leidraad is het bieden van handvatten aan klinisch genetische zorgprofessionals bij counseling en begeleiding van adviesvragers die komen met een verzoek tot voorspellend DNA-onderzoek.

3. Reikwijdte van de leidraad

Deze leidraad gaat over voorspellend DNA-onderzoek bij personen met een aangetoonde erfelijke aanleg (een (waarschijnlijk) pathogene kiembaanvariant) in de familie voor een bepaalde aandoening. Hierdoor hebben deze personen een sterk verhoogd risico op het ontstaan van klachten gerelateerd aan deze aandoening. Bij deze personen zijn ten tijde van de counseling geen symptomen waarneembaar. Buiten het bestek van deze leidraad vallen:

- Het testen van veel voorkomende genetische varianten die in beperkte mate bijdragen aan verandering van het risicoprofiel (een verhoging of verlaging van het relatieve risico) voor frequent voorkomende aandoeningen.
- Voorspellend onderzoek dat valt binnen de reikwijdte van de wet op het bevolkingsonderzoek en/of het nationaal programma bevolkingsonderzoek, zoals de screening op trisomie 21, 13 en 18 met NIPT in het eerste trimester van de zwangerschap en de neonatale screening (hielprikscreening).

Er zijn ook situaties denkbaar waarbij personen zelf geen sterk verhoogd risico op het ontstaan van klachten gerelateerd aan een erfelijke aandoening, maar dat er wel een verhoogd risico is op een kind met een erfelijke aandoening. Hierbij kan gedacht worden aan dragerschap van familiair voorkomende gebalanceerde chromosoomafwijkingen, dragerschap voor autosomaal recessieve aandoeningen en X-gebonden recessieve aandoeningen bij vrouwen. Passages in deze leidraad over kinderwens zijn wel voor deze situaties van toepassing, echter deze leidraad is hier niet speciaal voor geschreven.

4. Begripsbepaling

- *Adviesvrager*: diegene die verzoekt om (informatie over) voorspellend DNA-onderzoek. In de meeste gevallen is de adviesvrager ook degene die genetisch wordt onderzocht. In geval van onderzoek bij jonge kinderen of bij personen die niet in staat worden geacht om zelf te beslissen (wilsonbekwaam zijn) treedt de vertegenwoordiger (bv. de (gezagdragende) ouder(s), voogd, curator of mentor) op als adviesvrager.

- *Behandelbaarheids (of interventie) criterium:* Vaststelling of beschikbare behandelingen of preventie maatregelen, zoals periodieke controle tot een gunstig effect zou kunnen leiden op klinische uitkomsten: gezondheidswinst of kwaliteit van leven.
- *Behandelbare aandoeningen:* aandoeningen die door medisch ingrijpen beïnvloedbaar zijn (waarvoor preventie, controles en/of behandeling voor de adviesvrager mogelijk zijn).
- *Genetische counseling:* het proces van informatieoverdracht en informatie-uitwisseling over medische en genetische aspecten van de aandoening, de persoonlijke, familiale en maatschappelijke consequenties van het voorspellend DNA-onderzoek, en de begeleiding bij de afweging en uitvoering van het voorspellend DNA-onderzoek.
- *Indexpatiënt:* diegene binnen een familie bij wie de aandoening is gediagnosticeerd en bij wie voor deze aandoening de oorzakelijke (waarschijnlijk) pathogene kiembaanvariant als eerste binnen de familie is vastgesteld.
- *Klinisch genetisch zorgprofessional:* een klinisch geneticus of een andere professional die onder verantwoordelijkheid van een klinisch geneticus voorspellend DNA-onderzoek aanbiedt.
- *Onbehandelbare aandoeningen:* aandoeningen die door medisch ingrijpen niet beïnvloedbaar zijn. Hiervoor kunnen eventueel wel reproductieve handelingsopties voor de adviesvrager of zijn bloedverwanten bestaan. Onbehandelbare aandoeningen kunnen invloed hebben op bepaalde levenskeuzes van de adviesvrager of zijn familieleden (o.a. relationeel, financieel, zakelijk).
- *Psychosociaal medewerker:* psycholoog of maatschappelijk werker met speciale expertise op het gebied van genetica en voorspellend DNA-onderzoek, die op indicatie van een klinisch genetisch zorgprofessional kan worden betrokken bij de diagnostiek, begeleiding en nazorg van adviesvragers en hun familieleden.

- *Recht op niet weten*: Onder het recht op “niet weten” wordt in de context van voorspellend DNA-onderzoek bedoeld dat men het recht heeft om niet te weten of men de familiale aanleg voor de aandoening heeft.
- *Voorspellend DNA-onderzoek (synoniemen: voorspellende DNA-diagnostiek, presymptomatische DNA-diagnostiek)*: DNA-onderzoek bij personen die op grond van een met een genetische test bevestigde erfelijke aanleg in de familie door een (waarschijnlijk) pathogene kiembaanvariant, een sterk verhoogd risico hebben op het ontstaan van een bepaalde aandoening en bij wie nog geen symptomen waarneembaar zijn. In het kader van deze leidraad wordt daarom gesproken van adviesvragers of personen in plaats van patiënten. Waar in deze leidraad wordt gesproken van voorspellend DNA-onderzoek wordt hiermee het DNA-onderzoek inclusief de voorafgaande genetische counseling en begeleiding bedoeld, tenzij uit de tekst anders blijkt.
- *Wilsonbekwamen*: In de Wet geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO) wordt wilsonbekwaamheid gedefinieerd als: ‘iemand die niet in staat is tot een redelijke waardering van zijn belangen ter zake.’ Wilsbekwaamheid is een taak specifiek begrip. Dit betekent dat het oordeel over iemands wilsbekwaamheid, iemands vermogen tot besluitvorming, geldt voor een bepaald besluit op een bepaald moment. Het is ook context afhankelijk. Dit wil zeggen afhankelijk van het onderwerp van de beslissing, de complexiteit van de situatie en de mogelijke ernst van de gevolgen. Er moet bij wilsbekwaamheid een onderscheid worden gemaakt tussen toenemende (denk hierbij aan kinderen), afnemende (bv. bij dementie) of fluctuerende/wisselende wilsbekwaamheid (kan voorkomen bij mensen met psychiatrische problemen; psychose, manie, etc).

5. Algemene aspecten van voorspellend DNA-onderzoek

Bij de keuze om wel of geen voorspellend DNA-onderzoek in te zetten, wordt de adviesvrager door de klinisch genetische zorgprofessional tijdens een of meerdere counselingsgesprekken begeleid.

Tijdens het proces van samen beslissen worden meerdere aspecten tegen elkaar afgewogen. Deze aspecten kunnen van medische, psychosociale, ethische en/of juridische aard zijn. De weging van de aspecten kan per adviesvrager verschillen. Het is maatwerk.

Er is bij de indeling van deze Leidraad ervoor gekozen om de ethische en juridische aspecten, indien van toepassing, in ieder hoofdstuk per onderwerp nader toe te lichten. Dit om herhalingen zo goed als mogelijk te voorkomen.

5.1 Medische aspecten

Bij counselingsgesprekken over behandelbare aandoeningen staan vaak een of meerdere medische aspecten op de voorgrond. Hierbij kan gedacht worden aan:

- De mogelijkheid tot instellen van preventie, bijvoorbeeld door het verrichten van periodieke controles;
- Het opstarten van een behandeling, indien van toepassing;
- Het voorkomen van overbehandeling/onnodig periodiek medisch onderzoek bij mensen die de erfelijke aanleg niet hebben.

Over het algemeen zullen deze medische aspecten als voordeel worden gezien door de adviesvrager. Een nadeel zou kunnen zijn dat een gezond persoon bij een ongunstige uitslag voor langere tijd het medisch circuit ingaat.

5.2 Psychosociale aspecten

5.2.1 Voordelen

Psychosociale aspecten kunnen een rol spelen in zowel behandelbare als onbehandelbare aandoeningen. Voorbeelden van mogelijke voordelen op psychosociaal niveau van het inzetten van voorspellend DNA-onderzoek zijn:

- Het wegnemen van een belemmerende of angst veroorzakende onzekerheid over de eigen genetische status;
- Het faciliteren van keuzen in de persoonlijke levenssfeer, bijvoorbeeld ten aanzien van werk;

- Het faciliteren van beslissingen ten aanzien van kinderwens;
- Duidelijkheid verschaffen over het risico op de erfelijke aanleg voor het nageslacht.

5.2.2 Risico's en nadelen

Voorspellend DNA-onderzoek kan ook risico's en mogelijke nadelen met zich meebrengen, zowel in geval van een gunstige uitslag als in geval van een ongunstige uitslag.

Voorbeelden van risico's en nadelen in geval van een *ongunstige uitslag* zijn:

- Spijt van de beslissing tot voorspellend DNA-onderzoek;
- Subjectieve beleving van klachten en gezondheidsverlies in geval van een ongunstige uitslag, ook als er nog geen objectieve verschijnselen van de aandoening aanwezig zijn;
- Het vervangen van onzekerheid over de genetische status door onzekerheid over óf, wanneer en hoe de aandoening tot uiting zal komen;
- Toegenomen zorgen over reeds aanwezige kinderen of naasten, van wie het risico door de uitslag is toegenomen;
- Zorgen over stigmatisering en discriminatie;
- Zorgen over eventuele gevolgen bij het afsluiten van verzekeringen, met name bij het afsluiten van een arbeidsongeschiktheid verzekering (zie informatie van het [Erfocentrum](#)).

Ook in geval van een *gunstige uitslag* kan DNA-onderzoek gepaard gaan met risico's en mogelijke nadelen. Met name als er sprake is van het uitblijven van de verwachte subjectieve verbetering van de kwaliteit van leven, als gevolg van:

- 'Survival guilt';
- Verlies van een excuus voor 'mislukken' in bepaalde aspecten van het leven;
- Ontevredenheid over eerder in het licht van de verwachte aandoening genomen beslissingen en gemaakte keuzes;
- Er niet meer bij horen in de familie;
- Toegenomen zorg/verantwoordelijkheid voor naasten die wel ziek zijn/worden.

De uitslag van voorspellend DNA-onderzoek bij een adviesvrager heeft gevolgen voor zijn of haar familieleden. Binnen families kunnen spanningen ontstaan als verschillende familieleden verschillende wensen hebben ten aanzien van DNA-onderzoek. In dergelijke gevallen komt het recht op niet-weten in het gedrang. In het counselingsproces staat de wens van de adviesvrager voorop. Van belang is wel dat

de klinisch geneticus zich van spanningen binnen families op de hoogte stelt, deze onderkent en bij de counseling betreft, en samen met de adviesvrager zoekt naar oplossingen. Om te voorkomen dat dergelijke spanningen leiden tot verstoorde familierelaties, is in deze gevallen betrokkenheid van een psychosociaal hulpverlener gewenst.

6. Uitvoering voorspellend DNA-onderzoek

6.1 Wie bieden voorspellend DNA-onderzoek aan?

- Op voorspellend DNA-onderzoek naar aanleiding van een bevestigde erfelijke aanleg in de familie is de Wet op Bijzondere Medische Verrichtingen (Wbmv) en het Planningsbesluit klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering van toepassing. De Wbmv verbiedt het uitvoeren van bepaalde verrichtingen of het aanschaffen en gebruiken van apparatuur zonder vergunning. Met dit vergunningensysteem kan de overheid nieuwe, complexe en/of kostbare verrichtingen concentreren in een aantal centra. Het vergunningsregime van de Wbmv is van toepassing op klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering van complexe aard. Hieronder vallen voorspellende DNA-onderzoeken en de daarbij behorende genetische counseling. Dit zijn dus bijzondere medische verrichtingen waarvoor een vergunning is vereist. De Klinische Genetische Centra (verbonden aan de Universitaire Medische Centra) hebben een dergelijke vergunning. Hierdoor is voorspellend DNA-onderzoek alleen voorbehouden aan deze centra en daarmee aan klinisch genetische zorgprofessionals.
- Bij de counseling kan de klinisch genetische zorgprofessional worden bijgestaan door andere hulpverleners. Veelvuldig wordt gebruik gemaakt van gespecialiseerde psychosociale begeleiding door maatschappelijk werkers of medisch psychologen verbonden aan de afdelingen klinische genetica.
- Voor voorspellend DNA-onderzoek is de samenwerking met een geaccrediteerd diagnostisch laboratorium van een van de klinisch genetische centra die onder art2 Wbmv vallen essentieel. Voorspellend DNA-onderzoek dient te worden uitgevoerd volgens de kwaliteitsbepalingen van het geaccrediteerde laboratorium.
- Voor zover mogelijk wordt voorspellend DNA-onderzoek uitgevoerd in hetzelfde laboratorium waarin ook de indexpatiënt uit de familie is getest.

6.2 Algemene uitgangspunten uitvoering voorspellend DNA-onderzoek

- Bij voorspellend DNA-onderzoek is voorafgaande genetische counseling een vereiste. De inhoud van de counseling moet aansluiten bij het (begrips-)niveau van de adviesvrager (zie bijlage 1 Inhoud van de genetische counseling)
- Adviesvragers dienen van tevoren over de preventie- en behandelingsmogelijkheden, de mogelijke handelingsopties en de waarde en implicaties van deze mogelijkheden en handelingsopties in hun specifieke situatie, te zijn geïnformeerd.
- Ga 'in gesprek' met de adviesvrager. Dat betekent dat informatie uitgewisseld wordt en niet alleen informatie wordt gegeven. Het effect van open vragen is dat de adviesvrager zelf nadenkt en actief is. Vervolgens is te toetsen of een adviesvrager de informatie heeft begrepen.
- De klinisch genetische zorgprofessional dient na te gaan of de adviesvrager voldoende bedenktijd heeft gehad om een weloverwogen beslissing te nemen. Met name in geval van onbehandelbare aandoeningen is het raadzaam om bedenktijd in te bouwen na het eerste consult.
- Voorspellend DNA-onderzoek moet het resultaat zijn van een weloverwogen autonome keuze van degene die wordt onderzocht. Autonomie, bescherming van het recht op niet weten en het recht op een open toekomst zijn onderliggende ethische principes. Het is zeker niet vanzelfsprekend dat iemand met een verhoogd risico op een erfelijke aandoening presymptomatisch getest wil te worden. Respect voor de autonomie houdt tevens in – zeker in een multiculturele samenleving – dat er in het counselingsproces aandacht is voor de culturele en spirituele behoeften van de adviesvrager.
- Voorspellend DNA-onderzoek kan alleen worden uitgevoerd op basis van vrijwillige, uitdrukkelijk gegeven toestemming. Enige vorm van ervaren dwang of drang is niet acceptabel. Dit betekent onder andere dat de klinisch genetische centra niet meewerken aan het uitvoeren van voorspellend DNA-onderzoek als dit direct of indirect als voorwaarde wordt gesteld voor de toegang tot specifieke (financiële) diensten en/of producten, zoals verzekeringen.
- Het uitvoeren van voorspellend DNA-onderzoek kan door een klinisch geneticus worden geweigerd, eventueel na raadpleging van derden, als voor het onderzoek onvoldoende indicatie bestaat, of als het onderzoek (extra) onaanvaardbare aanwijsbare (gezondheids)risico's met zich meebrengt, of als het onderzoek niet betrouwbaar kan worden uitgevoerd.
- Bij voorspellend DNA-onderzoek van adviesvragers (meer- en minderjarigen) wordt altijd psychosociale begeleiding aangeboden (zie bijlage 2 Gespecialiseerde psychosociale zorg).

- Het aanbod van psychosociale begeleiding is in principe niet dwingend maar uitzonderingen zijn mogelijk.
- De klinisch genetische zorgprofessional dient na te gaan of de psychologische draagkracht van de adviesvrager voldoende is om het onderzoek te ondergaan. De klinisch genetische zorgprofessional zal zich, zeker in ingewikkelde situaties, bij het vellen van dit oordeel laten bijstaan door andere hulpverleners. Wanneer adviesvragers voor psychische of psychiatrische problemen onder behandeling zijn, kan het raadzaam zijn overleg te hebben met de behandelaar. Uiteraard is hiervoor toestemming van de adviesvrager vereist.
- Voorspellend DNA-onderzoek onder grote tijdsdruk moet waar mogelijk worden vermeden, maar behoeft waar dit niet mogelijk is dezelfde mate van zorgvuldigheid.
- De adviesvragers kunnen niet anoniem worden getest.
- Regelmatig komen adviesvragers samen met familieleden. De klinisch genetische zorgprofessional dient ervoor te zorgen de verschillende adviesvragers ook afzonderlijk te spreken, zodat voldoende ruimte ontstaat om de persoonlijke afweging te kunnen maken en bespreken.
- De klinisch genetische zorgprofessional moet zorgen voor goede verslaglegging en moet daar waar relevant aangeven welke verwijzing nodig is voor preventieve behandeling of periodieke controle. In de regel zal de klinisch geneticus zorgdragen voor deze verwijzingen.

6.3 Beroepsgeheim en privacy

De uitslagen van voorspellend DNA-onderzoek vallen onder de geheimhoudingsplicht van de zorgprofessional. De Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG), WGBO, de wet- en regelgeving over het beroepsgeheim zijn onverkort van toepassing.

Omdat een uitslag risico-modificerend werkt voor verwanten, is het van belang ervoor te zorgen dat in het medisch dossier zo goed mogelijk is vastgelegd dat dergelijke informatie (welke aandoening, welke aanleg, welk risico op de aanleg) kan worden besproken met familieleden die zich kunnen melden. In het medische dossier moet worden vastgelegd dat een adviesvrager instemt met het delen van relevante genetische informatie met familieleden die zich melden voor counseling en/of voorspellend DNA-onderzoek. De adviesvrager ontvangt familiebriefven met daarin de betreffende informatie voor het familielid, inclusief aanmeldingsformulieren die deze informatie ook bevatten voor de klinisch genetische zorgprofessional. Een adviesvrager kan echter bedingen dat geen schriftelijke verslaglegging aan derden plaatsvindt en kan achteraf een verzoek tot vernietiging van het volledige dossier indienen. Dit zal gebeuren volgens de geldende regelgeving.

Ook kan dit in het proces van voorspellend DNA-onderzoek zorgen voor een conflict van plichten voor de klinisch genetische zorgprofessional. Bijvoorbeeld in het geval dat, als gevolg van een voorspellend DNA-onderzoek, een ernstig risico op mogelijk te voorkomen gezondheidsschade bij verwanten duidelijk wordt, maar de adviesvrager weigert de verwanten hierover in te lichten. In geval van een dergelijk conflict van plichten kan de klinisch genetische zorgprofessional na zorgvuldige afweging, wanneer andere mogelijkheden zijn uitgeput, besluiten om het beroepsgeheim te doorbreken. Zie hiervoor de [richtlijn](#) 'Informeren van familieleden bij een erfelijke aandoening'.

7. Wilsonbekwame personen

7.1. Voorspellend DNA-onderzoek bij kinderen

- Bij voorspellend DNA-onderzoek van kinderen kan er een conflict ontstaan tussen de bescherming van de (toekomstige) autonomie van het kind enerzijds, en de autonomie van ouders als opvoeders anderzijds. Uitgangspunt is dat de bescherming van de autonomie van het kind prevaleert.
- Welzijn van het kind en respect voor toekomstige autonomie zijn twee belangrijke uitgangspunten bij het wel of niet aanbieden van voorspellend DNA-onderzoek aan kinderen. Hieruit volgt dat bij kinderen en adolescenten voorspellend DNA-onderzoek kan worden gedaan voor behandelbare aandoeningen wanneer dat voor hen op dat moment medisch gezien van belang is, en dat DNA-onderzoek voor later in het leven optredende behandelbare aandoeningen en/of onbehandelbare aandoeningen wordt uitgesteld tot het kind volwassen is.
- Op het moment dat verwacht kan worden dat vroegtijdige behandeling of het vroegtijdig starten van periodieke controles voor het kind winst in medische zin kan opleveren, wordt voorspellend DNA-onderzoek van kinderen aangeboden. Dit geldt in sterkere mate indien periodieke controles belastend zijn doordat zij een invasief karakter hebben (bijvoorbeeld sigmoïdoscopie bij familiale adenomateuze polyposis) en het uitsluiten van de familiale erfelijke aanleg dus ook een reden is om dergelijke controles stop te zetten of niet op te hoeven starten.
- Van het behandelbaarheids criterium kan gemotiveerd worden afgeweken. Bijvoorbeeld bij onbehandelbare aandoeningen die op de kinderleeftijd debuten waarbij in feite het beschermen van het recht op niet-weten van het kind dus niet haalbaar is (bijvoorbeeld spierdystrofie van Duchenne). Hierbij kan het in het belang van ouders en kind zijn om wel te testen.
- Volgens de WGBO is de beslissing over het ondergaan van een medisch onderzoek tot de leeftijd van 12 jaar voorbehouden aan de gezagdragende ouder(s) of de voogd. Dit betekent dat zij toestemming

moeten geven voor het voorspellend DNA-onderzoek. In geval van gedeeld gezag na echtscheiding is voor voorspellend DNA-onderzoek bij kinderen toestemming van beide ouders nodig.

- Tussen de 12 en 16 jaar is dit de gezamenlijke beslissing van de adolescent en de gezagdragende ouder(s) of de voogd. Vanaf de leeftijd van 16 jaar wordt de adolescent zelf in staat geacht om te beslissen of zij een genetisch onderzoek wil ondergaan.
- Bij verschil van mening tussen de adolescent en de (gezagdragende) ouders kan het voorspellende DNA-onderzoek toch plaatsvinden als de adolescent het onderzoek, ondanks het ontbreken van de toestemming van de ouders, weloverwogen blijft wensen of als de test ernstig nadeel bij de adolescent kan voorkomen.
- Ook al heeft het kind of de adolescent onder 16 jaar geen (zelfstandige) beslissingsbevoegdheid, het heeft altijd een recht op informatie en recht op participatie in het besluitvormingsproces. Dit betekent dat zij op hun bevattingsvermogen moet worden voorgelicht over het voorspellend DNA-onderzoek en dat zij ook een stem hebben in de besluitvorming.
- De stem van het kind moet worden meegewogen in het uiteindelijke besluit. Van belang hierbij is dat het maatwerk blijft. Een 'case by case' benadering volgens de zorgvuldigheidseisen zoals in deze leidraad vastgelegd, moet garanderen dat recht wordt gedaan aan de belangen van kinderen en adolescenten.
- De impact op ouders van een ongunstige uitslag kan tot angst leiden bij kinderen. Hierover moet worden gesproken met de (gezagdragende) ouders. Ook moeten voor het uitslaggesprek afspraken worden gemaakt over hoe angst beperkt of voorkomen kan worden bij het kind. Een mogelijke oplossing kan zijn de ouders kort voor het uitslaggesprek apart te informeren, zodat zij beter in staat zijn om hun kinderen bij te staan ten tijde van de uitslag.
- Bij heel jonge kinderen die zelf geen toestemming kunnen geven voor het onderzoek is het in voorkomende gevallen mogelijk dat de uitslag wordt besproken in afwezigheid van het kind. Dit is een gezamenlijk besluit van de ouders en de zorgprofessional. De zorgprofessional heeft hier een eigen verantwoordelijkheid in (goed hulpverlenerschap en zorgplicht t.o.v. het kind). Het is van belang om met de (gezagdragende) ouders te bespreken door wie, hoe en wanneer de uitslag wordt besproken met het kind en daarbij hulp aan te bieden aan ouders. Het kan verstandig zijn om hier eventueel op een later moment een aparte afspraak voor te maken.
- Bij voorspellend DNA-onderzoek bij kinderen wordt altijd psychosociale begeleiding aangeboden aan de (gezagdragende) ouders en het kind/adolescent.

7.2 Voorspellend DNA-onderzoek bij wilsonbekwame volwassenen

Op grond van de WGBO worden volwassenen die niet in staat worden geacht om zelf een beslissing te nemen over voorspellend DNA-onderzoek vertegenwoordigd door een vertegenwoordiger. Wie die vertegenwoordiger is, wordt in de wet hiërarchisch en limitatief aangegeven. De wettelijke hiërarchie op grond van de WGBO is: 1) de curator/mentor; 2) schriftelijke gemachtigde; 3) de echtgenoot, de geregistreerde partner of andere levensgezel van de cliënt; 4) een ouder, kind, broer of zus, een grootouder of kleinkind.

Bij wilsonbekwame volwassenen dient onderscheid te worden gemaakt tussen:

1. Personen van wie verwacht wordt dat ze in de toekomst wilsbekwaam worden, bijvoorbeeld psychiatrische patiënten. Bij deze groep dient de keuze over DNA-onderzoek te worden uitgesteld als het uitstellen van DNA-onderzoek geen negatieve gevolgen heeft voor de (toekomstige) gezondheid. Dit met het oog op het behoud van autonomie en het recht op niet-weten.
2. Personen van wie niet (meer) verwacht wordt dat ze in de toekomst (nog) zelf een autonome beslissing kunnen nemen, bijvoorbeeld een volwassene met een verstandelijke beperking of een volwassene met dementie. Bij deze groep adviesvragers wordt op basis van de wens en het (gezondheids)belang van de betrokkene in samenspraak met de wettelijke vertegenwoordiger een keuze gemaakt over voorspellend DNA-onderzoek.

Het uitvoeren van DNA-onderzoek bij wilsonbekwame volwassenen kan gerechtvaardigd zijn of zelfs geadviseerd worden wanneer als gevolg van het voorspellend DNA-onderzoek voor henzelf winst in medische zin (preventieve maatregelen of screeningsopties) kan worden behaald. Een ethische principe dat hieraan ten grondslag ligt is *weldoen*. Hieruit volgt dat wilsonbekwame volwassenen in principe alleen voorspellend getest worden op behandelbare aandoeningen. Er zijn echter omstandigheden waarin overwogen kan worden om wilsonbekwame volwassenen, waarvan de verwachting is dat zij nooit een autonome beslissing kunnen nemen, te testen op onbehandelbare aandoeningen.

Bijvoorbeeld om de (toekomstige) zorg goed te kunnen regelen. Hierbij is het van belang om na te gaan of het testen in het belang is van de patiënt zelf (goed hulpverlenerschap).

De wilsonbekwame volwassenen heeft recht op informatie en participatie in het besluitvormingsproces. Dit betekent dat zij op hun bevattingvermogen moet worden voorgelicht en worden betrokken in het besluitvormingsproces over het voorspellend DNA-onderzoek. Hun mening moet worden meegewogen in de besluitvorming.

In geval van voorspellend DNA-onderzoek bij een verstandelijk beperkte patiënt kan een deel van de counseling in overleg plaatsvinden door de eigen arts voor verstandelijk gehandicapten.

8. Voorspellend DNA-onderzoek ten behoeve van derden

8.1 Voorspellend DNA-onderzoek bij een sleutelpersoon in de familie

Voorspellend DNA-onderzoek berust meestal op het direct testen van een eerder geïdentificeerde erfelijke aanleg in de familie. Echter, regelmatig doet de situatie zich voor dat aan een (grote) familietak met een risico lager dan 50% (vaak 25%) op de familiale erfelijke aanleg meer duidelijkheid kan worden verschaft over hun risico indien één persoon hogerop in de stamboom onderzocht wordt. Een voorbeeld hiervan is dat wanneer meerdere broers en zussen zich melden voor voorspellend DNA-onderzoek er door het testen van een ouder – de tussenliggende schakel – het testen van al deze personen niet noodzakelijk meer is indien deze ouder de erfelijke aanleg niet heeft. De wenselijkheid van het benaderen van een dergelijke ‘sleutelpersoon’, teneinde veel onrust en onderzoeken bij derden te voorkomen, hangt af van een aantal zaken.

- In sommige situaties zal gelden dat de kans op de erfelijke aanleg bij diegene weliswaar reëel is, maar dat het gezien de leeftijd van de sleutelpersoon onwaarschijnlijk is dat hij of zij nog in ernstige mate door de aandoening zal worden beperkt of bedreigd.
- In andere situaties kan er ook een medisch belang zijn van testen voor de sleutelpersoon zelf, en vallen vanuit dit opzicht bezien de belangen van de sleutelpersoon en de derden dus feitelijk samen.

In beide situaties kan een sleutelpersoon, bij voorkeur via een familielid, worden benaderd met de vraag of hij/zij medewerking wil verlenen aan voorspellend DNA-onderzoek.

In die situaties waar het bij de sleutelpersoon gaat om een duidelijk verhoogd risico op de erfelijke aanleg voor een onbehandelbare aandoening, en er bovendien een aanzienlijke kans bestaat dat de sleutelpersoon alsnog ernstig ziek zal worden indien hij/zij de erfelijke aanleg heeft, zal niet worden aangedrongen op het benaderen van deze sleutelpersoon, zeker niet wanneer aannemelijk is dat de persoon in kwestie op de hoogte is van de mogelijkheid voorspellend DNA-onderzoek te ondergaan, en zich niet uit eigen beweging hiervoor heeft gemeld. In deze situatie kan het de voorkeur genieten om direct bij verschillende adviesvragers (vaak 25% risicodragers) te testen. Een ongunstige uitslag voor een adviesvrager betekent in dergelijke gevallen indirect een ongunstige uitkomst voor de sleutelpersoon. Het conflict van belangen dat zich voor kan doen dient tijdens de counseling uitvoerig aan bod te komen. Er dient samen met de adviesvrager naar een passende oplossing te worden gezocht.

Ook in het geval een sleutelpersoon overleden is, zijn er mogelijkheden om uit bij de pathologie opgeslagen weefsel DNA te isoleren en hierop voorspellend DNA-onderzoek te doen. Dergelijk DNA-onderzoek heeft echter een wat hogere kans op een fout-negatieve DNA-uitslag vanwege de mindere kwaliteit van het DNA. Het verrichten van dergelijk DNA-onderzoek en het communiceren van de uitslag dient via een familielid te gebeuren. De basisverzekering van het levende familielid dekt in dit geval ook de kosten voor het testen van de overleden persoon.

8.2 Voorspellend DNA-onderzoek bij ouder ten behoeve van kinderen

Indien adviesvragers als belangrijkste motivatie voor testen aanvoeren dat zij dit doen ten behoeve van derden, in de regel hun kinderen, is het advies om dit eerst met de kinderen te bespreken, met name bij een onbehandelbare aandoening. Indien geen van de kinderen voorspellend DNA-onderzoek voor zichzelf wil laten doen, kan bij de ouder mogelijk afgezien worden van DNA-onderzoek tenzij dit toch gewenst is vanwege de consequenties voor de eigen gezondheid. Indien slechts één van de kinderen voorspellend DNA-onderzoek wil laten doen, dan kan overwogen worden dit kind direct te testen in plaats van de ouder.

8.3 Voorspellend DNA-onderzoek voor donorschap

- Een zeer uitzonderlijke situatie waarin voorspellend DNA-onderzoek ten behoeve van derden aangewezen kan zijn, is die van de verwante potentiële donor. Voorbeeld: als een jongvolwassene een nier wil doneren aan zijn ouder die nierinsufficiënt is als gevolg van een dominant erfelijke nierziekte is het van belang er zo zeker mogelijk van te zijn dat hij of zij niet zelf de aanleg voor de nierziekte heeft geërfd.
- Een ander voorbeeld is het kind dat als enige geschikte beenmergdonor beschikbaar is voor een broer of zus met een fatale erfelijke stofwisselingsziekte of hematologische aandoening. Uiteraard kan het kind alleen als donor optreden indien het niet zelf de aandoening zal krijgen. Het grote (mogelijk levensreddende) belang van de genetische test in deze situatie wordt aangevoerd als rechtvaardiging voor het voorspellend DNA-onderzoek van een gezond kind ten behoeve van een derde.

Stelregel in beide situaties is dat in eerste instantie moet worden vastgesteld dat de beoogde donor op immunologische gronden inderdaad als donor in aanmerking komt, alvorens tot voorspellend DNA-onderzoek wordt overgegaan.

9. Nawoord

De aanbevelingen in deze leidraad zijn gebaseerd op ervaring opgedaan met voorspellend DNA-onderzoek in de afgelopen jaren binnen de afdelingen klinische genetica en op de beschikbare literatuur. De aanbevelingen vormen de weergave van een breed gedeelde consensus binnen de beroepsgroep van klinisch genetici. De professionele autonomie van de klinisch geneticus brengt echter met zich mee dat in specifieke situaties besloten kan worden om gemotiveerd van de aanbevelingen in deze leidraad af te wijken.

De leidraad bevat nadrukkelijk geen lijst van aandoeningen waarvoor – of situaties waarin – voorspellend DNA-onderzoek kan worden overwogen of moet worden verricht. Een dergelijke lijst zou aan continue verandering onderhevig zijn, vanwege enerzijds de uitbreiding van de diagnostische mogelijkheden en anderzijds de veranderende inzichten met de betrekking tot de behandelbaarheid van specifieke genetisch bepaalde aandoeningen.

Literatuur

1. Almquist E., Brinkman R., Wiggins S., Canadian Collaborative Study of Predictive Testing. Psychological consequences and predictors of adverse events in the first 5 years after predictive testing for Huntington's disease. *Clin Genet* 2003;64:300-9
2. Bester J., Cole C., Kodish E. The Limits of Informed Consent for an Overwhelmed Patient: Clinicians' Role in Protecting Patients and Preventing Overwhelm. *AMA J Ethics*. 2016;18:869-86
3. Borry P., Evers-Kiebooms G., Cornel M., et al. Genetic testing in asymptomatic minors: background considerations towards ESHG Recommendations 2009;17:711-9
4. Braithwaite D., Emery J., Walter F., Prevost A., Sutton S. Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systematic review and metaanalysis. *J Natl Cancer Inst* 2004; 96:122-33
5. Braithwaite D, Emery J, Walter F, Prevost A, Sutton S. Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systematic review and metaanalysis. *Fam Cancer* 2006;5:61-75
6. Broadstock M., Mischie S., Marteau T. Psychological consequences of predictive genetic testing: a systematic review. *Eur J Hum Genet* 2000;8:731-8.
7. Clarke A., Wallgren-Pettersson C. Ethics in genetic counselling. *J Community Genet* 2019;10:3-33
8. De Wert G. Cascade Screening: Whose information is it anyway? *Eur J Hum Genet* 2005 Apr;13(4):397-8
9. De Wert G. Met het oog op de toekomst. Voortplantingstechnologie, erfelijkheidsonderzoek en ethiek. Amsterdam: Thela Thesis, 1999
10. Dudok de Wit A.C., Tibben A., Duivenvoorden H.J. et al. Predicting adaptation to predictive DNA-testing for late onset disorders: who will experience distress? *J Med Genet* 1998;35:745-54
11. Dufrasne S., Roy M., Galves M., Rosenblatt D. Experience over fifteen years with a protocol for predictive testing for Huntington disease. *Mol Genet Metab* 2011;102:494-504
12. Duncan R. Predictive genetic testing in young people: when is it appropriate? *J Paediatr Child Health* 2004;40:593-5.
13. Erfocentrum. Verzekeringen en erfelijke ziektes. juni 2023. <https://erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>
14. Gargiulo M., Lejeune S., Tanguy M. et al. Long-term outcome of presymptomatic testing in Huntington disease. *Eur J Hum Genet* 2009 Feb;17(2):165-71
15. Garret J., Lantos J., Biesecker L., et al. Rethinking the "open future" argument against predictive genetic testing of children. *Genet Med* 2019;21:2190-2198
16. Gevers J. Erfelijkheidsadvies en erfelijkheidsonderzoek. *NTVG* 1987;131:454-457
17. Gevers J. Genetic testing: the legal position of relatives of test subjects. *Med Law*. 1988;7(2):161-6
18. Gevers J. Minderjarige en wilsonbekwame meerderjarige in de wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst. 1994;138:2507-2510
19. Godino L., Turchetti D., Jackson L., Hennessy C., Skirton H. Impact of presymptomatic genetic testing on young adults: a systematic review. *Eur J Hum Genet* 2016;24:496-503
20. Goldman J. Predictive Genetic Counseling for Neurodegenerative Diseases: Past, Present, and Future. *Cold Spring Harb Perspect Med* 2020;10:a036525
21. Hahn D., Visser-Pol E., Kaats E., Bleiker E. Standaard kennismakingsgesprek psychosociale hulpverlener met adviesvragers Polikliniek Familiaire Tumoren. Evaluatierapport. Model Distress. *Interne publicatie NKI-AVL*, bijlage 2, 2000; 44-45
22. Holland J., Benedetti C., Breitbart W., et al. NCCN Practice Guidelines for the Management of Psychosocial Distress. *NCCN Proceedings. Oncology* 1999;13:113-147
23. Huntington's Disease Society of America. Genetic testing protocol for Huntington's disease. 2016. <http://hdsa.org/wp-content/uploads/2015/02/HDSA-Gen-Testing-Protocol-for-HD.pdf>

24. International Huntington Association and the World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Chorea. Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. *J Med Genet* 1994;31:555-9
25. Kieboom, W. Informatie, toestemming en geheimhouding bij erfelijkheidsadviesing : een gezondheidsrechtelijk onderzoek. Den Haag: Koninklijke Vermande, 2003
26. Lerman C., Narod S., Schulman K., et al. BRCA1 testing in families with hereditary breast-ovarian cancer: a prospective study on patient decision making and outcomes. *JAMA* 1996;275:1885-92
27. Lodder L. Dealing with the risk for hereditary breast and ovarian cancer –thesis 2001- Hoofdstuk 1, review of psychological studies on presymptomatic genetic testing for HBOC
28. Lodder L., Frets P., Trijsburg R., et al. Presymptomatic testing for BRCA1 and BRCA2: how distressing are the pre-test weeks? Rotterdam/Leiden Genetics Working Group. *J Med Genet* 1999;36:906-13
29. Lodder L., Frets P., Trijsburg R., et al. The psychological impact of receiving BRCA1/BRCA2 test results. *Am J Med Genet* 2001;98:15-24.
30. Logeman C., Cho Y., Sautenet B., et al. 'A sword of Damocles': patient and caregiver beliefs, attitudes and perspectives on presymptomatic testing for autosomal dominant polycystic kidney disease: a focus group study. *BMJ Open* 2020;10:e038005
31. MacLeod R., Tibben A., Frontali M. Recommendations for the predictive genetic test in Huntington's disease. *Clin Genet* 2013 Mar;83(3):221-31
32. Mand C., Gillam L., Delatycki M.B., Duncan R. Predictive genetic testing in minors for late-onset conditions: a chronological and analytical review of the ethical arguments. *J Med Ethics*. 2012;38(9):519-24
33. Michie S., Bobrow M., Marteau T.M., Predictive testing in children and adults: a study of emotional impact. *J Med Genet* 2001;38:519-26
34. Nance A. Genetic counseling and testing for Huntington's disease: A historical review. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2017 Jan;174(1):75-92
35. National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, Resta R., Biesecker B., et al. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns* 2006;15:77-83
36. Nekhlyudov L., Bower M., Herrinton L., et al. Women's decision-making roles regarding contralateral prophylactic mastectomy. *J Natl Cancer Inst Monogr* 2005;(35):55-60
37. Pieterse A., Van Dulmen A., Ausems M., Beemer F., Bensing J. Communication in cancer genetic counselling: does it reflect counselees' previsit needs and preferences? *Br J Cancer* 2005;92:1671-8
38. Rathor M., Shah A., Hasmoni M. Is autonomy a universal value of human existence? Scope of autonomy in medical practice: a comparative study between Western medical ethics and Islamic medical ethics. *IIUM Medical Journal Malaysia* 2016;15.1
39. Robins Wahlin T. To know or not to know: a review of behaviour and suicidal ideation in preclinical Huntington's disease. *Patient Educ Couns* 2007;65:279-87
40. Rogowski W., Grosse S., John J., et al. Points to consider in assessing and appraising predictive genetic tests. *J Community Genet* 2010;1:185–194
41. Scott Roberts J., Patterson A., Uhlmann W. Genetic testing for neurodegenerative diseases: Ethical and health communication challenges. *Neurobiol Dis* 2020;141:104871
42. Skirton H., Goldsmith L., Jackson L., Tibben A. Quality in genetic counselling for presymptomatic testing — clinical guidelines for practice across the range of genetic conditions. *Eur J Hum Genet* 2013;21:256-60
43. Tarini B., Singer D., Clark S., Davis M. Parents' Interest in Predictive Genetic Testing for Their Children When a Disease Has No Treatment. *Pediatrics* 2009;124:e432-8

44. Van Oostrom I., Meijers-Heijboer H., Lodder L., et al. Long-term psychological impact of carrying a BRCA1/2 mutation and prophylactic surgery: a 5-year follow-up study. *J Clin Oncol* 2003;21:3867-74
45. Van Oostrom I., Tibben A. A counselling model for BRCA1/2 genetic susceptibility testing. *Hered Cancer Clin Pract* 2004;2:19-23
46. Vears D., Ayres S., Boyle J. et al. Human Genetics Society of Australasia Position Statement: Predictive and Presymptomatic Genetic Testing in Adults and Children. *Twin Res Hum Genet* 2020;23:184-189
47. Wade C. H., Wilfond B.S., McBride C. M. Effects of genetic risk information on children's psychosocial wellbeing: a systematic review of the literature. *Genet Med* 2010;12(6):317-26
48. Wakefield C., Hanlon L., Tucker K., et al. The psychological impact of genetic information on children: A systematic review. *Genet Med* 2016;18:755-62
49. Watson M., Foster C., Eeles R., et al. Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre clinical cohort. *Br J Cancer* 2004;91:1787-94.
50. Wright Clayton E. McCullough L.B., Biesecker L.G. et al. Addressing the ethical challenges in genetic testing and sequencing of children. *Am J Bioeth* 2014;14(3):3-9

Overige bronnen

- [Consensus-based leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinisch genetische diagnostiek versie2 juli 2020](#)
- Kwaliteitsstandaard preventief gezondheidsonderzoek (PMO richtlijn) <https://www.nen.nl/nen-8051-2023-nl-294030>
- WGBO <https://www.knmg.nl/advies-richtlijnen/dossiers/behandelingsovereenkomst-wgbo>
- Planningsbesluit <https://wetten.overheid.nl/BWBR0014594/2018-08-01>
- [Voorspellend DNA-onderzoek | Erfelijkheid.nl](#)

Bijlage 1 Inhoud van de genetische counseling

De inhoud van de counseling voorafgaand aan voorspellend DNA-onderzoek is afhankelijk van de aandoening die wordt onderzocht en de persoonlijke omstandigheden van de adviesvrager. De hieronder genoemde onderwerpen zijn daarom niet in alle gevallen relevant. Het kunnen belangrijke thema's zijn, die in de counseling voorafgaand aan het feitelijke DNA-onderzoek aan de orde kunnen komen:

- a.) Karakteristieken van de aandoening:
 - Symptomen
 - Debuutleeftijd
 - Behandelbaarheid
- b.) Genetische aspecten:
 - Samengestelde risico op de erfelijke aanleg
 - Penetrantie (m.a.w. kans op symptomen/complicaties bij een aangetoonde erfelijke aanleg)
 - Modificatie van risico voor derden (1e graadsverwanten) bij een aangetoonde erfelijke aanleg
- c.) Persoonlijke motivatie om de test te ondergaan:
 - Waarom nu
 - Hoe verhoudt de psychologische draagkracht zich tot de belasting van het onderzoek
- d.) Attitude van partner en eventueel andere voor de adviesvrager belangrijke personen ten opzichte van de test en eventueel alternatief (bijv. medische controles)
- e.) Verwachte voordelen van voorspellend DNA-onderzoek
- f.) Verwachte consequenties van een gunstige dan wel ongunstige uitslag ten aanzien van:
 - Persoonlijk functioneren
 - Relaties met familieleden en anderen
 - Beroepsuitoefening
- g.) Nadelen van ongunstige testuitslag ten aanzien van subjectief welbevinden
- h.) Mogelijke stigmatisering; de mogelijke beperking van de toegang tot arbeidsongeschiktheidsverzekeringen en geldende regelgeving hieromtrent
- i.) Consequenties ten aanzien van kindwens en eventuele prenatale diagnostiek
- j.) Privacy aspecten, wie worden wel en niet in vertrouwen genomen, informatie aan derden
- k.) Aanwezigheid van een 'vangnet'; wie zal er zijn voor opvang en steun in geval van een ongunstige uitslag
- l.) Gang van zaken bij het onderzoek, de communicatie van de uitslag, de verslaglegging

Aan het eind van deze intake-fase, eventueel na meerdere, moet de klinisch genetische zorgprofessional (in voorkomende gevallen na consultatie van een gespecialiseerde psychosociale zorgprofessional) ervan overtuigd zijn dat de adviesvrager een weloverwogen verzoek tot voorspellend DNA-onderzoek doet, en de draagkracht van adviesvrager voldoende is om het onderzoek te kunnen ondergaan. Hiervan wordt een aantekening in het dossier gemaakt. Van tevoren wordt met de adviesvrager afgestemd hoe de uitslag zal worden gecommuniceerd.

Bijlage 2 Gespecialiseerde psychosociale zorg

De indicatiestelling voor gespecialiseerde psychosociale zorg is aan de klinisch genetische zorgprofessional. Hieronder volgt een korte leidraad:

- Uitgangspunt in alle gevallen is dat toegang tot psychosociale begeleiding laagdrempelig dient te zijn en dient altijd tijdens de pre-test counseling te worden overwogen.
- Psychosociale begeleiding dient standaard te worden aangeboden bij testen van kinderen, maar bij voorkeur ook in situaties waarin jongvolwassenen worden getest, op een moment dat een uitslag voor hen nog geen behandelingsconsequenties heeft.
- In geval van onbehandelbare aandoeningen zal in de regel een aanbod voor psychosociale begeleiding worden gedaan.
- Het aanbieden van psychosociale begeleiding moet zeker overwogen worden in de volgende voorbeelden (deze lijst is niet volledig):
 - o Groter dan gemiddelde draaglast (bijzondere positie in familie, bijkomende aandoeningen, life-events) geringe psychologische draagkracht (verstoorde rouwverwerking, inadequate coping, angststoornissen, depressie);
 - o Psychologische of psychiatrische interventies in de voorgeschiedenis;
 - o Conflicterende belangen binnen familie ten aanzien van voorspellend DNA-onderzoek;
 - o Testen onder hoge druk (bv. reeds bestaande zwangerschap);
 - o Bijzondere situaties (bv. terminaal zieken die zich willen laten testen ten behoeve van derden);
 - o Hulp bij beslissingsproblematiek: onzekerheid of langdurige twijfel bij een adviesvrager over het ondergaan van de test, en adviesvragers die ingrijpende beslissingen moeten nemen op basis van een testuitslag (bv. wel of niet profylactische operatie).
- Het aanbod van psychosociale begeleiding is in principe niet dwingend. Uitzonderingen zijn echter mogelijk. Psychosociaal hulpverleners kunnen ook een rol spelen in diagnostische zin, wanneer er bijvoorbeeld twijfel bestaat aan de draagkracht of psychische gesteldheid van een adviesvrager. In dit geval is medewerking van de adviesvrager aan een psychosociale inventarisatie vereist, en kan voorspellend DNA-onderzoek ook aan hem of haar onthouden worden, wanneer blijkt dat de adviesvrager zich aan dit deel van het diagnostische proces onttrekt.

Bijlage 3 Wbmv en afbakening genetica

De afbakening van de klinische genetica volgt uit de speciale positie die de klinische genetica, en de klinisch genetische diagnostiek, heeft op grond van de Wbmv (Wet bijzondere medische verrichtingen), met het [planningsbesluit](#) klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering als basis. Dit omvat prenataal klinisch genetisch onderzoek, postnataal klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering van complexe aard. Het postnataal chromosoomonderzoek ten behoeve van de diagnostiek en prognose van proliferatieve stoornissen van beenmerg is een deelverrichting die daar ook onder valt.

Hoewel genetische aandoeningen als groep niet zeldzaam zijn, zijn ze dat per aandoening meestal wel. Dat betekent dat concentratie van kennis en kunde zowel voor de genetische counseling als de erfelijkheidsdiagnostiek van groot belang zijn, hetgeen zich uit in het feit dat alleen de academische centra een vergunning hebben, en dus ook alleen daar klinisch genetische (erfelijkheids)diagnostiek mag plaatsvinden. Daarnaast hebben de resultaten niet alleen consequenties voor de individuele adviesvrager, maar ook voor diens familie.