Rol van de huisarts bij reproductieve genetische dragerschapsscreening (RGDS) in België.

Haio: Janssens Martha , KUL
Promotor: BORRY Pascal , KUL
Praktijkopleider: CRAUWELS Eva , HENCKAERTS Liesbet , Van Baelen Sabine

Context: Reproductieve genetische dragerschapsscreening (RGDS) is een genetische test die toekomstige ouders informeert over hun mogelijk dragerschap van monogene recessieve of X-gebonden aandoeningen. Dankzij next-generation sequencing is het vandaag mogelijk om via één test dragerschap voor een breed scala aan aandoeningen in kaart te brengen. In België is sinds 2019 de BeGECS-test (Belgian Genetic Expanded Carrier Screening) beschikbaar in erkende genetische centra. Toch maakt RGDS anno 2024 nog geen deel uit van de reguliere gezondheidszorg en wordt de test niet terugbetaald door het RIZIV. Hoewel RGDS kansen biedt voor geïnformeerde reproductieve keuzes en mogelijk minder pediatrische morbiditeit, brengt het ook praktische, psychosociale en ethische bezorgdheden met zich mee. Huisartsen worden in de literatuur vaak aangeduid als sleutelfiguren voor counseling en het aanbieden van deze test in de eerstelijnszorg, maar hun visie en bereidheid om deze rol op te nemen zijn in België nog onvoldoende onderzocht. Deze studie had als doel de visie van Vlaamse huisartsen op RGDS en de door hen aangegeven facilitators en barrières voor de implementatie van RGDS in de Belgische gezondheidszorg in kaart te brengen.

Onderzoeksvraag: Wat is de visie van de Vlaamse huisarts ten opzichte van reproductieve genetische dragerschapsscreening en welke rol zien zij voor zichzelf weggelegd? • Welke mogelijke facilitators en/of barrières identificeren zij bij de implementatie van reproductieve genetische dragerschapsscreening in de Belgische gezondheidszorg?

Methode: In de periode van november 2023 tem januari 2025 werden eenmalige semigestructureerde interviews afgenomen bij huisartsen actief in Vlaanderen. Al deze interviews gebeurden in het Nederlands en duurden minimaal 30 en maximaal 60 minuten. Hierbij werd een vooraf opgestelde interview guideline met open vragen gehanteerd. De verzamelde interviewdata werden geanalyseerd aan de hand van een inductieve content analyse.

Resultaten: In totaal werden 19 huisartsen en huisartsen in opleiding geïnterviewd, met een evenwichtige verdeling naar gender (10 vrouwen, 9 mannen), praktijkervaring (gemiddeld 14 jaar) en leeftijd (5 30 jaar, 7 tussen 30–50 jaar, 7 >50 jaar). De groep omvatte meer artsen uit stedelijke (N=13) dan landelijke (N=6) praktijken, met een maximum van twee deelnemers per praktijk. De door ons geïnterviewde Vlaamse huisartsen hebben een beperkte kennis over RGDS. Bij de meerderheid merken we een zekere terughoudendheid ten aanzien van een bredere implementatie ervan in de eerstelijnszorg. Toch erkennen de meesten dat huisartsen wel een rol kunnen spelen in dit proces, niet als actieve aanbieder maar als ondersteunende schakel in het correct informeren van hun patiënten. Naast een gebrek aan kennis benoemen huisartsen ook praktische, organisatorische en psychosociale uitdagingen. Tot slot vormen ethische dilemma’s rond stigmatisering, eugenetica en klasse geneeskunde een laatste belangrijke barrière.

Conclusie: De Vlaamse huisartsen in onze onderzoeksgroep zijn momenteel nog onvoldoende vertrouwd met RGDS en eerder terughoudend tegenover een brede implementatie in de eerstelijnszorg. Onze bevindingen benadrukken de nood aan gerichte opleiding, duidelijke richtlijnen en een breed maatschappelijk debat over de ethische implicaties.