# Het perspectief van personen met kinderwens op genetische zelftesten: een exploratief, kwalitatief onderzoek

Arnout Jordens, Universiteit Gent

Promotor: Prof. Ignaas Devisch, Universiteit Gent

Co-promotoren: Liesbet De Kock, Universiteit Gent

Marlies Saelaert, Universiteit Gent

Master of Family Medicine

Masterproef Huisartsgeneeskunde
Academiejaar: 2021 – 2022

*Deze masterproef is een examendocument dat niet werd gecorrigeerd voor eventueel vastgestelde fouten. Zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van zowel de promotor(en) als de auteur(s) is overnemen, kopiëren, gebruiken of realiseren van deze uitgave of gedeelten ervan verboden. Voor aanvragen tot of informatie i.v.m. het overnemen en/of gebruik en/of realisatie van gedeelten uit deze publicatie, wendt u tot de universiteit waaraan de auteur is ingeschreven.*

*Voorafgaande schriftelijke toestemming van de promotor(en) is eveneens vereist voor het aanwenden van de in dit afstudeerwerk beschreven (originele) methoden, producten, schakelingen en programma's voor industrieel of commercieel nut en voor de inzending van deze publicatie ter deelname aan wetenschappelijke prijzen of wedstrijden.*

# Voorwoord

*Deze thesis werd geschreven tijdens mijn opleidingsjaren tot huisarts. Het is begonnen vanuit een eigen interesse, met slechts beperkte kennis over het thema. Het bleek waardevol om me er verder in te verdiepen. Als huisarts kom je maar weinig in contact met genetica, ook in de basisopleiding is dit opleidingsonderdeel eerder beperkt. Toch zijn de ontwikkelingen in de medische genetica tastbaar. Het lijkt een kwestie van tijd vooraleer ook de zorgvraag van patiënten hierover zal toenemen. Als huisarts aan het begin van zijn carrière leek het een uitgelezen thema om verder te onderzoeken en te beschrijven. Wat ik hier heb neergeschreven is natuurlijk niet meer dan een fractie van wat er allemaal over te leren en schrijven valt, maar als het al iemands interesse zou kunnen prikkelen, heeft het zijn doel niet gemist.*

*Graag had ik mijn promotoren professor Ignaas Devisch, Liesbet De Kock en Marlies Saelaert willen bedanken voor hun geduld, waardevolle advies en snelle feedback. Ze maakten het mogelijk om dit complexe project om te vormen tot een coherent geheel. Verder wil ik ook mijn praktijkopleiders Dr. De Cauwer en Dr. Burm bedanken voor hun interesse en ondersteuning. Mijn familie, en in het bijzonder mijn vriendin Femke, hebben met al hun hulp en eindeloze geduld een groot verschil gemaakt. Zonder hen was ik wellicht nog steeds aan het schrijven.*

# Inhoud

Abstract ..... 6
1. Inleiding ..... 7
1.1 Context ..... 7
1.2 Huidige setting: ..... 7
1.2.1 De genetische zelftest ..... 7
1.2.2 Genetische dragerschapsscreening binnen het reguliere zorgsysteem ..... 8
1.2.3 Het commerciële landschap ..... 8
1.2.4 Wettelijk kader ..... 10
1.3 Publieke perceptie ..... 11
1.3.1 Genetische zelftesten ..... 11
1.3.2 Genetische dragerschapsscreening ..... 12
2. Methoden ..... 13
2.1 Studiedesign ..... 13
2.2 Exploratief, kwalitatief onderzoek ..... 13
2.2.1 In- en exclusiecriteria ..... 13
2.2.2 Patiëntenselectie ..... 13
2.2.3 Gegevensverzameling ..... 14
2.2.4 Gegevensverwerking ..... 14
3. Resultaten ..... 15
3.1 Populatiebeschrijving ..... 15
3.2 Onderwerpen ..... 15
3.3 Kinderwens ..... 16
3.4 Gezondheid ..... 16
3.4.1 Eigen gezondheid ..... 16
3.4.2 Gezondheid van een toekomstig kind ..... 17
3.4.3 Erfelijke aandoeningen ..... 18
3.4.4 Gezondheidsrisico's ..... 18
3.5 Dragerschap ..... 18
3.5.1 Erfelijke ziekten ..... 18
3.5.2 Prenataal onderzoek ..... 19
3.5.3 Fertiliteitsbehandelingen ..... 19
3.6 Genetische zelftesten ..... 20
3.6.1 Kennis over het onderwerp ..... 20

3.6.2 Argumenten voor genetische zelftesten ..... 20
3.6.3 Argumenten tegen genetische zelftesten ..... 21
3.7 De huisarts ..... 23
4. Discussie ..... 25
4.1 Bevindingen ..... 25
4.2 Ethische reflectie ..... 27
4.3 Beperkingen van het onderzoek ..... 28
4.4 Vervolgonderzoek ..... 29
5. Conclusie ..... 31
6. Referentielijst ..... 32
7. Bijlagen ..... 33
Bijlage 1: Literatuurstudie ..... 33
Bijlage 2: Ingestuurd protocol Ethisch comité ..... 34
Bijlage 3: Goedkeuring Ethisch comité ..... 36

# Abstract

***Inleiding***

Genetische zelftesten maken het mogelijk om meer informatie te weten te komen over persoonlijke genetica, zonder tussenkomst van een arts. Ze worden laagdrempelig aangeboden via internet en zijn hoofdzakelijk niet-medisch. Sommige bedrijven bieden testen aan voor dragerschap en gezondheidsrisico's. De mogelijkheden nemen steeds toe, onderzoek en regelgeving hinken achterop. De opkomst van deze technologie biedt nieuwe mogelijkheden aan personen om zich te screenen voor genetische afwijkingen. Die informatie kan voor koppels met een kinderwens belangrijke gevolgen hebben. Het blijft echter onduidelijk waarom deze groep zou kiezen voor of tegen genetische zelftesten en wat de mogelijke gevolgen van hun keuze zouden kunnen zijn.

***Onderzoeksvraag***

Wat is de motivatie van personen met een kinderwens om te kiezen voor of tegen een genetische zelftest?

***Methoden***

In deze studie werd gekozen voor exploratief, kwalitatief onderzoek aan de hand van diepte-interviews. Ter voorbereiding gebeurde een kort oriënterend literatuuronderzoek. De doelgroep voor dit onderzoek zijn mensen met een actieve nog onvervulde kinderwens, die een vruchtbare leeftijd hebben en zelf in goede gezondheid verkeren. Rekrutering gebeurde via een oproep op sociale media. Er werden elf personen geselecteerd. Aan de hand van een semigestructureerde vragenlijst werden verschillende relevante thema's met hen besproken. De interviews werden vervolgens zo exact mogelijk uitgeschreven en gecodeerd met het softwareprogramma NVivo. Aan de hand van de codering gebeurde een thematische analyse.

***Resultaten***

Terugkerende thema's uit de interviews werden gebundeld en ondergebracht in 5 grotere onderwerpen: kinderwens, gezondheid, dragerschap, genetische zelftesten en de huisarts. Er lijken alleszins bezorgdheden te bestaan over de gezondheid van een toekomstig kind. Deze hebben voornamelijk betrekking op ernstige aandoeningen. Bij de geïnterviewden is er interesse voor preconceptie genetische screening. Om verschillende redenen was er bij de bevraagden een voorkeur voor een medische omkadering. Over genetische zelftesten hadden de deelnemers een waaier aan bezorgdheden. Er werden vragen opgeroepen rond betrouwbaarheid, gebrek aan begeleiding, complexiteit, onnodige zorgen, privacy, commercialisering en genetische selectie. Er blijkt een gebrek aan kennis over het onderwerp. Iets wat door de deelnemers ook erkend wordt. De huisarts krijgt door de bevraagden een mogelijke rol toegeschreven in het gebruik van genetische zelftesten, vooral in het kader van advies, testing en doorverwijzing.

***Conclusie***

De huidige resultaten kunnen als een aanknopingspunt gezien worden voor eventueel verder onderzoek. Er werd stilgestaan bij de tekorten in de huidige literatuur om enkele suggesties voor vervolgonderzoek te formuleren. In deze studie gebeurde ook een ethische reflectie op genetische zelftesten, naar het model van Beauchamp en Childress.

# 1. Inleiding

## 1.1 Context

Nog geen 20 jaar geleden werd het 'human genome project' afgerond. De wetenschap was er op dat moment in geslaagd om het volledige menselijke genoom te bepalen. Sindsdien is het genetisch onderzoek in een stroomversnelling terecht gekomen. Dagelijks vergroot onze kennis, waardoor de genetische wereld voortdurend in beweging is. Een opvallende en relatief nieuwe ontwikkeling zijn genetische zelftesten. Dit zijn genetische testen die buiten het reguliere zorgsysteem direct aan de consument worden aangeboden, bijvoorbeeld via internet. In het Engels worden ze ookwel direct-to-consumer genetic tests (DTC test) genoemd. Het betreft vaak niet-medische testen [1,2]. Voorbeelden hiervan zijn stamboomonderzoek, uiterlijke kenmerken (haarkleur, oogkleur, sproeten ...) en karakteristieken (smaakpatroon, reactie op cafeïne of alcohol …). Deze vallen buiten de scope van het onderzoek. Enkele bedrijven bieden ook medische testen aan, zoals dragerschapsonderzoek en onderzoek naar gezondheidsrisico's. Die testresultaten maken dus uitspraken over de eigen gezondheid alsook de gezondheid van een potentieel toekomstig kind. Het geeft aan koppels de mogelijkheid om gericht op zoek te gaan naar genetische afwijkingen. Dat kan op zijn beurt gevolgen hebben op een kinderwens, op de eventuele zorgvraag die daarmee gepaard gaat of zelfs op het uitvoeren van fertiliteitsbehandelingen.

De snelheid waarmee deze technologie ontwikkeld wordt is dus niet zonder gevolgen. Vanuit verschillende hoeken worden er vragen gesteld [1,3,4]. Onderzoek en regelgeving hinken achterop. Zo is het op dit moment, op basis van de beschikbare literatuur, nog onvoldoende duidelijk waarom personen zouden kiezen voor of tegen genetische zelftesten [1]. Specifiek in het geval van preconceptie genetische screening en de mogelijke gevolgen voor een kinderwens of fertiliteitsbehandelingen zijn er geen gegevens voorhanden. Het is belangrijk daarin duidelijkheid te kunnen bieden om een beeld te krijgen van de toekomst van deze technologie. Niet alleen voor de consumenten, maar de potentiële impact op de gezondheidszorg is in deze eveneens relevant. Verkennend onderzoek is dus nodig om deze vragen verder uit te diepen.

Het doel van deze studie is om meer duidelijkheid te geven over de motivatie van personen met een kinderwens om te kiezen voor of tegen medische genetische zelftesten. Daarom werd er in deze studie voor kwalitatief onderzoek gekozen, op basis van semigestructureerde interviews.

Een tweede onderdeel van dit onderzoek is om te peilen naar de rol van de huisarts binnen de bevraagde doelgroep. Er zijn immers mogelijke gevolgen voor de huisartsen indien deze testen meer mensen bereiken. Als eerste aanspreekpunt voor patiënten met medische vragen kunnen zij op gelijk welk moment hierbij betrokken worden. De uitrol van genetische zelftesten op grote schaal zou dus een rechtstreekse impact kunnen hebben op het zorgsysteem.

## 1.2 Huidige setting:

### 1.2.1 De genetische zelftest

Genetische zelftesten zijn ontstaan in het begin van de jaren 2000. Ze waren bedoeld om consumenten de mogelijkheid te geven meer informatie omtrent hun genetica te verschaffen,

zonder de tussenkomst van een arts. Hoewel initieel populair bij consumenten, waren ze controversieel in medische kringen [5]. Critici oordeelden dat zonder professionele hulp patiënten het risico liepen om de resultaten verkeerd te interpreteren, of om medische beslissingen te maken op basis van foutieve of onvolledige informatie. De evolutie van genetische zelftesten verloopt pijlsnel. Het aanbod is zeer gevarieerd en verschilt sterk tussen bedrijven onderling. Gewoonlijk krijg je na je bestelling een pakket thuis opgestuurd, waarmee je dan zelf een staal kan afnemen. Dat doe je door bijvoorbeeld speeksel in een tube op te vangen of een staal van je wangslijmvlies te nemen met een wattenstaafje. Dit staal stuur je dan terug naar de afzender, waar het onderzocht wordt. De analyses zijn zeer afhankelijk van het bedrijf. De manier waarop genetische afwijkingen worden opgespoord is echter wel dezelfde. Hiervoor gaat men op zoek naar puntmutaties in het DNA-staal. Dat wil zeggen dat er op één plaats in het genoom een variatie te vinden is van één nucleotide. Men gebruikt hiervoor de term SNP (Single Nucleotide Polymorphism). Ze komen veel voor in het menselijke genoom en hebben vaak geen klinische betekenis. Sommige SNP's zijn echter geassocieerd aan een ziekte. Dat kan subtiel zijn, door bijvoorbeeld een kleine risicoverhoging op het verkrijgen van de ziekte (vaak polygenetisch); of juist zeer duidelijk, typisch bij monogenetische aandoeningen (bijvoorbeeld cystische fibrose). Genetische zelftesten gaan dus gericht op zoek naar een aantal specifieke SNP's met de bedoeling om op die manier een uitspraak te kunnen maken over de gezondheid van een persoon.

### 1.2.2 Genetische dragerschapsscreening binnen het reguliere zorgsysteem

In België zijn er acht erkende genetische centra: drie in Vlaanderen, drie in Brussel en twee in Wallonië. Koppels met vragen over dragerschap en genetische ziekten kunnen steeds in deze centra terecht. Een gemeenschappelijk project van deze centra is de ontwikkeling van een uitgebreide dragerschapsscreening (Expanded Carrier Screening of ECS). Deze is nog maar recent op punt gesteld en is nu beschikbaar voor koppels die in de toekomst zwanger willen worden. De samengestelde lijst van aandoeningen waarop gescreend wordt kan gezien worden als een consensuslijst met grote klinische relevantie. Er bestaat altijd de mogelijkheid dat deze lijst in de toekomst aangevuld of aangepast wordt. Bovendien bestaat de mogelijkheid voor counseling, voor en na het uitvoeren van deze screeningstest. De kostprijs op dit moment bedraagt 1400 euro per koppel (BeGECS UZ Gent).

### 1.2.3 Het commerciële landschap

Een genetische zelftest zal je in België niet terugvinden in een winkelrek of bij de apotheker. Het is een zaak van het internet. Hoewel het voorlopig nog grotendeels verborgen blijft voor het publieke oog, is het aanbod groot. In de literatuur is geen duidelijk overzicht te vinden van de mogelijkheden op de dag van vandaag. Om die reden ben ik zelf op zoek gegaan naar wat er op dit moment beschikbaar is. De resultaten vallen in drie grote categorieën op te delen: niet-medisch, welzijn en medisch.

#### *Niet-medische genetische zelftesten*

In deze categorie vind je het ruimste aanbod. De grootste bedrijven die genetische zelftesten aanbieden focussen zich op stamboomonderzoek (genealogie). Voorbeelden hiervan zijn 23andMe, MyHeritage, Ancestry en Family Tree DNA. Onderling zijn kleine verschillen te noteren die vooral door marketing gestuurd zijn. Vaak zijn er combinaties mogelijk met elementen uit de andere 2 categorieën.

### *Genetische zelftesten rond welzijn*

Naast het erfelijkheidsonderzoek vind je ook een heterogene groep aan testen die strikt genomen niet medisch zijn, maar wel uitspraken kunnen maken over gezondheid. Een deel hiervan kan onschuldig genoemd worden en hebben louter de intentie om te informeren. Zo kan je bijvoorbeeld te weten komen wat je smaakprofiel is, of je haar snel verkleurt in de zon, hoe je oorlellen eruit zien en of een mug je snel zal steken of niet. Er zijn honderden voorbeelden terug te vinden van dergelijk 'infotainment'. Soms is er een duidelijkere link met gezondheid terug te vinden. Zo kan je nagaan voor welke vitaminetekorten je vatbaar bent, of je hormonen mogelijk disfunctioneren, hoe vatbaar je bent voor verslaving. Hiervoor wordt gebruik gemaakt van risicoschattingen die doorgaans weinig transparant zijn. Voorbeelden hiervan zijn Vitagene, ORIG3N en livingDNA.

Een aparte categorie is de 'farmacogenetica' of 'farmacogenomica'. Hierin wordt onderzocht in welke mate je lichaam zou reageren op medicijnen. Zo wordt er getracht om therapie op maat te kunnen geven. 23andMe, MyDNA en Igene zijn bedrijven die dergelijke testing voorzien.

Bij enkele testen wordt ook advies op maat gegeven. Dit kan een informatiebrochure zijn, die bijvoorbeeld aanstuurt op een gezondere levensstijl, voedingsadviezen, trainingsprogramma's… Soms krijg je voedingssupplementen of vitaminen voorgesteld. Anderen bieden counseling aan met een specialist in het vakgebied. Er bestaan zelfs datingsites die koppels matchen op basis van hun genetische compatibiliteit [6].

Een controversiële variant van genetische zelftesten kan je terugvinden op de Chinese markt, waar je gericht 'talent' kan opsporen [7].

### *Medische genetische zelftesten*

Het commerciële landschap is veel schaarser op het vlak van medische genetische zelftesten. De grootste speler op het terrein is 23andMe. Het aanbod en de commercialisering ervan kent weinig competitie. In hun medische testkit zijn 45 dragerschapstesten, 13 gezondheidsrisico's en 23 susceptibiliteitstesten (op basis van eigen onderzoek) opgenomen. Na een doorgedreven zoektocht kan je ook nog MyHeritage, 24genetics en Igene terugvinden als verkopers van medische genetische zelftesten. Ze verschillen onderling in aanbod, kostprijs en nazorg. Er zijn slechts enkele vergelijkende studies terug te vinden, echter niet recent. Deze hebben aangetoond dat de uitgelezen genotypen goed overeenkwamen, maar de risicoschattingen van dergelijke testen zeer uiteen lopen [8,9]. De kostprijs van zo een test gaat van 169 euro tot 229 euro, en frequente commerciële kortingen laten die prijs soms nog verder zakken.

De mogelijkheden vergroten als je ervoor zou kiezen om de test onder begeleiding van een arts zou afnemen. Enkele bedrijven hebben daarvoor medisch gecontroleerde procedures ontwikkeld. Deze zijn vooral operationeel in het buitenland.

Tot slot bestaat ook de mogelijkheid om je genetische code, die je via een zelftest hebt verkregen, te uploaden naar een grotere databank. Dat is evenzeer een mogelijkheid om medische informatie te verkrijgen. Een voorbeeld hiervan is Promethease. Zo is het mogelijk een niet-medische test uit te voeren bij bedrijf A en de verkregen informatie door te geven aan bedrijf B, die op die manier de gevraagde medische info wel verschaft. Cijfermateriaal hieromtrent is niet voorhanden.

Het aanbod aan medische genetische zelftesten verschilt dus afhankelijk van de testaanbieder. In dat aanbod kunnen er globaal wel 3 grote categorieën afgebakend worden. Deze worden onder andere door 23andMe letterlijk zo gedefinieerd.

**Dragerschapstesten**: Dragerschapstesten gaan op zoek naar genetische varianten die erfelijke ziekten kunnen veroorzaken. Dit zijn aandoeningen die louter bepaald worden door afwijkingen of mutaties in specifieke genen. Een erfelijke ziekte kan recessief of dominant overgeërfd worden. Een recessieve erfelijke ziekte komt alleen tot uiting wanneer beide ouders een afwijking in hetzelfde gen doorgeven aan het kind. Een dominante erfelijke ziekte komt al tot uiting wanneer er door één ouder een fout in het specifieke gen wordt doorgegeven. Genetische ziekten zijn overwegend, maar niet uitsluitend, monogenetisch.

**Gezondheidsrisico's**: Hiermee wordt verwezen naar aandoeningen die in grote mate erfelijk bepaald worden. Sommige afwijkingen in genen worden gekenmerkt door een sterk verhoogd risico op ziekte. Voorbeelden hiervan zijn erfelijke borstkankers of darmkankers. Soms is het verband zo groot dat je ze voor een genetische ziekte zou kunnen aannemen. Het gaat hier echter steeds om risico's, en afhankelijk van de afwijking kunnen er risicoschattingen gemaakt worden. Ze kunnen mono- of polygenetisch bepaald zijn. Ook andere factoren spelen een rol (levensstijl).

**Susceptibiliteitstesten**: Met deze testen tracht men eveneens een risicoschatting op ziekte te maken. In realiteit zijn het dus evenzeer gezondheidsrisico's, maar in tegenstelling tot de vorige categorie gaat het hier over aandoeningen die uitgesproken multifactorieel bepaald worden. De genetische afwijkingen hebben een veel lagere penetrantie en dus slechts incrementele betekenis bij de ontwikkeling van de ziekte. Diabetes mellitus type 2 (DM 2) is hier een duidelijk voorbeeld van. Hoewel er genetisch enkele predisponerende factoren te vermelden zijn, wordt de ziekte hoofdzakelijk door levensstijl bepaald. De risicoschatting op het verkrijgen van de aandoening in deze categorie wordt gekenmerkt door een grote spreiding en is vaak weinig accuraat. Het bedrijf 23andMe voert eigen onderzoek naar het genetische risico op enkele aandoeningen, zoals dus bijvoorbeeld DM 2, op basis van de data van klanten die willen participeren.

Deze voorstelling is eigenlijk te simplistisch om het concept van dragerschap en erfelijke aandoeningen correct te illustreren. Er zijn immers veel factoren waar rekening mee moet gehouden worden. Dit onderscheid werd alleen gemaakt om het testaanbod te verduidelijken.

### 1.2.4 Wettelijk kader

In de literatuur wordt de regelgeving van genetische dragerschapsscreening binnen Europa voorgesteld als een gefragmenteerd landschap. Er bestaan geen overkoepelende regels die het gebruik ervan zouden verbieden. Het specifieke wettelijke kader wordt dus doorgaans op nationaal niveau bepaald (patiëntenwetten, counseling, informed consent …) [10].

De verkoop van genetische zelftesten in België is onvoldoende gereguleerd. In tegenstelling tot enkele andere Europese landen (Frankrijk, Duitsland, Portugal …) heeft België geen wet die het gebruik van genetische zelftesten verbiedt. De enige wettekst die van toepassing zou kunnen zijn op het gebruik ervan is artikel 2 van de Wet op de uitoefening van de gezondheidszorgberoepen uit 1967. Hierin staat duidelijk te lezen dat een arts, erkend door het Belgische zorgstelsel, betrokken dient te worden bij het verstrekken van medische diensten voor activiteiten die beschouwd worden

als uitoefening van de geneeskunde. Als de uitvoering van een genetische zelftest gezien wordt als de uitoefening van geneeskunde, zou volgens de wet dus een arts betrokken moeten worden. In dat geval is ook de Wet op patiëntenrechten (2002) van toepassing. Dit wordt door bedrijven die zelftesten verkopen omzeild, door in hun dienstvoorwaarden te vermelden dat ze geen geneeskunde uitoefenen. De testresultaten worden ook niet gezien als medische informatie, maar zijn louter 'informatief'. Het gebrek aan omkadering werd reeds aangehaald in een advies van de hoge gezondheidsraad in 2012 [11]. Daarin worden genetische zelftesten wel gezien als het uitoefenen van geneeskunde en wordt geadviseerd om de legislatuur aan te passen. In het advies wordt het Zwitserse model voorop geplaatst om de Belgische tekst op te baseren. Daarin is een duidelijk verbod voor het aanbieden van genetische zelftesten, maar wordt eveneens de mogelijkheid gegeven aan bedrijven om toch een procedure op punt te stellen. Deze is dan onderhevig aan bepaalde eisen, zoals medisch toezicht, de test moet een bewezen klinisch nut hebben en de rechten van de patiënt moeten worden gegarandeerd.

Hoewel het huidige legale kader op dit moment in België het gebruik van genetische zelftesten niet verbiedt, lijkt er dus wel een uitgesproken voorkeur om genetische screening beter te reguleren. Dat wil zeggen dat genetische screening bij voorkeur wordt overgelaten aan het reguliere zorgsysteem, onder het toeziend oog van een arts. Het is daarom zinvol de huidige mogelijkheden op het terrein te onderzoeken.

## 1.3 Publieke perceptie

### 1.3.1 Genetische zelftesten

De bestaande literatuur over genetische zelftesten is schaars. Er is sinds de opkomst van deze technologie waardevol onderzoek naar verricht, maar het belicht vooral de verschillende facetten ervan en gaat inhoudelijk niet in de diepte. Zo werden er geen publicaties over het gebruik van genetische zelftesten in België gevonden. Onderzoek naar de perceptie hierop bij het Belgische volk ontbreekt eveneens. Enkele studies beschrijven de situaties in andere westerse landen, wat gezien het gebrek aan 'eigen' literatuur hier relevant kan zijn. Het is echter belangrijk om de resultaten in hun context te bekijken en dus niet zomaar een parallel te trekken met de situatie in België.

Wanneer we kijken naar data uit de Verenigde Staten van 2019 blijkt dat meer dan 26 miljoen personen ooit al een genetische zelftest hebben afgenomen [12]. Dat is ruwweg 8% van de Amerikaanse bevolking. De zelftesten waren hoofdzakelijk op stamboomonderzoek gericht.

Een studie uit Denemarken uit 2021 peilde via vragenlijsten naar de kennis en gebruik van genetische zelftesten bij 2013 Deense inwoners [13]. Daaruit bleek dat 45,4% van de ondervraagden reeds gehoord had van genetische zelftesten; 2,5% had reeds een genetische test bij een private firma uitgevoerd; 5,8% had een genetische testing via het zorgsysteem ondergaan. De 22 personen die een genetische zelftest hadden uitgevoerd werden ondervraagd. Nieuwsgierigheid bleek de grootste motivator, gevolgd door interesse in stamboomonderzoek en de vraag naar advies over levensstijl, voeding, beweging, enzovoort. Van deze groep hadden er vier het advies ingewonnen van de huisarts (17,4%). Een laatste conclusie was dat de interpretatie van de resultaten betreffende het risico op ziekte niet adequaat kon worden ingeschat door de ondervraagden.

Een tienjarige systematische literatuurstudie beschrijft het perspectief van de consument op genetische zelftesten [14]. Mogelijke consumenten van genetische zelftesten gaven blijk van interesse over het risico op ziekte, maar uitten eveneens bezorgdheid over privacy en betrouwbaarheid. Er lijkt een voorkeur te bestaan om een zorgmedewerker te raadplegen voor de uitvoering van de test of toch voor het bespreken van de resultaten ervan. Ze voorspellen een toenemende druk op het zorgstelsel, gezien de interesse voor genetische zelftesten reëel is. Bijgevolg zal het verschaffen van gerichte informatie aan zorgverlener en consument nodig zijn.

Er is een longitudinale kwalitatieve studie gevoerd die dieper inging op de motivatie en ervaring van 20 personen die ervoor kozen om een genetische zelftest uit te voeren [15]. De deelnemers uitten slechts gelimiteerde bezorgdheid over de test. De voornaamste motivatie was nieuwsgierigheid, vergaren van kennis waarnaar gehandeld kon worden en altruïsme. Voor de meeste deelnemers had de test geen significante impact op hun leven gemaakt, hoewel er vaak een positief emotioneel effect beschreven werd. Bijna alle deelnemers hadden hulp nodig bij de interpretatie van de resultaten. Ondanks de kleine populatie werd geïnsinueerd dat op basis van de testresultaten mensen verandering in hun leven kunnen doorvoeren die effect hebben op de eigen gezondheid of die van naasten.

### 1.3.2 Genetische dragerschapsscreening

Om een beeld te krijgen van de publieke opinie tegenover genetische testen werd er in 2014 een enquête afgenomen bij 1182 deelnemers tijdens een festival in Knokke-Heist [16]. De resultaten hiervan tonen dat een grote groep mensen bereid is om een genetische test te ondergaan. De grootste interesse werd getoond binnen de categorie van reproductieve genetische testen, waar tot 53,8% van de ondervraagden zich positief uitte over preconceptie genetische screening en tot 60,7% over prenatale genetische testen. De houding van de ondervraagden was positiever tegenover vermijdbare of behandelbare aandoeningen in verhouding tot ziekten die zich pas op latere leeftijd manifesteren. Verder wordt ook beschreven dat een aanzienlijke groep mensen (46,4%) bezorgdheden uit over de mogelijke stigmatisering van personen met een beperking door het screenen naar genetische ziekte, waar anderen eerder bezorgd waren over het mogelijke misbruik van de testresultaten. In dezelfde studie toonde een overgrote meerderheid een voorkeur voor genetische screening binnen een gezondheidszorgsysteem, boven een commercieel aangeboden test (bijvoorbeeld via internet).

Deze resultaten zijn vergelijkbaar met resultaten uit Nederland, waar een online enquête peilde naar de mening van 500 mensen over een prenatale genetische screeningstest voor 50 ernstige genetische aandoeningen [17]. Tot 56% van de deelnemers uit zich positief. Een derde van de ondervraagden zou instemmen met het afnemen van een dergelijke test wanneer aangeboden. Ook hier verkiest de meerderheid om deze test via het bestaande zorgsysteem te laten afnemen. De redenen waarom mensen zouden kiezen voor een genetische test zijn onder andere het vermijden van leed bij een mogelijk ziek kind, de mogelijkheid krijgen zich beter voor te bereiden op het krijgen van een kind met een beperking en ook het vermijden van een abortus. Gegeven argumenten tegen een prenatale genetische screeningstest waren het niet willen weten, vrees voor relatieproblemen en principiële problemen ten aanzien van genetische selectie.

# 2. Methoden

## 2.1 Studiedesign

In deze studie werd gekozen voor exploratief, kwalitatief onderzoek aan de hand van semigestructureerde diepte-interviews. Ter voorbereiding gebeurde een kort oriënterend literatuuronderzoek (Bijlage 1). Zoals gebruikelijk werd het advies van een Ethisch Comité ingewonnen voor het aanvangen van de studie (Bijlage 2). Het opgestelde dossier bevat: brieven met patiënteninformatie, toestemmingsformulieren, een interview guide, rekruteringsmateriaal. Een positief advies werd gegeven door het Ethisch Comité van de Universiteit Gent op 17/03/2021 (Bijlage 3).

## 2.2 Exploratief, kwalitatief onderzoek

### 2.2.1 In- en exclusiecriteria

De doelgroep voor dit onderzoek zijn mensen met een actieve nog onvervulde kinderwens, die een vruchtbare leeftijd hebben en zelf in goede gezondheid verkeren. De relatiestatus van de deelnemers is niet van belang. Voor de inclusiecriteria werd een leeftijdsrange vastgelegd van 20 tot 35 jaar. De goede gezondheid valt ruim te interpreteren. Het is in deze studie de bedoeling geweest om personen te selecteren die vooraf geen extra argumenten zouden hebben om voor of tegen genetische screening te kiezen. Zodoende werden ook personen die zwanger zijn of al een zwangerschap hebben meegemaakt eveneens geëxcludeerd. De uitkomst van die zwangerschap (voldragen of vroegtijdig afgebroken) kan immers sturend zijn voor bepaalde antwoorden tijdens het interview. De exclusiecriteria zijn aldus: gekende genetische aandoening, genetische (zelf)testing gehad, zeldzame ziekte, aangeboren handicap en zwangerschap (nu/in het verleden).

### 2.2.2 Patiëntenselectie

Het initiële opzet van de studie was om patiënten te includeren via flyers, die in verschillende huisartsenpraktijken verspreid kunnen worden (Bijlage 2E). De flyer zou leiden naar een online formulier waarop geïnteresseerde personen contactinformatie konden achterlaten. Door te antwoorden op enkele korte vragen werd direct duidelijk of de geïnteresseerden ook voldeden aan de in- en exclusiecriteria. Om voldoende mensen te kunnen bereiken werd een oproep op Facebook gelanceerd met de vraag of geïnteresseerden zich zo wilden aanmelden. De link naar het online formulier werd hier ook gebruikt. De respons op de online oproep was in die mate dat extra rekrutering via flyers overbodig werd. In totaal kwamen elf personen in aanmerking voor het onderzoek. Naar elk van hen werd bijkomende informatie voorafgaand aan het interview doorgestuurd via e-mail. Hierin stond het doel, het verloop en de duur van het geplande onderzoek verder toegelicht. De personen die niet in aanmerking kwamen voor het onderzoek (n=2) kregen een gepast antwoord toegestuurd.

Vervolgens werd met de geïnteresseerden via email gecommuniceerd om een moment voor het interview af te spreken. Deze vonden steeds plaats bij de deelnemers thuis, in een rustige omgeving. Voor de aanvang van het interview werden eventuele onduidelijkheden besproken. De

informatiebrief werd overlopen en het toestemmingsformulier getekend. Nadien konden de interviews starten.

### 2.2.3 Gegevensverzameling

Met de deelnemers werd in een diepte-interview ingegaan op het thema van genetische zelftesten. Dit gebeurde aan de hand van een op voorhand opgestelde, semigestructureerde vragenlijst (Bijlage 2D). De besproken thema's waren hoofdzakelijk kinderwens, visie op gezondheid, eigen en familiale gezondheid, risico op ziekte, dragerschap, positieve en negatieve elementen van genetische zelftesting en de rol van de huisarts in dit verhaal. Tijdens de eerste interviews werd de interview guide strikter gehanteerd, nadien vielen enkele thema's geleidelijk weg (bijvoorbeeld het onderdeel recessieve en dominante overerving, wat ondanks toelichting te moeilijk bleek voor leken). Andere thema's werden dan weer dieper bevraagd zoals kinderwens en zwangerschapsonderbreking. Uiteraard werd dieper ingegaan op thema's die aangebracht werden door de geïnterviewden zelf, zolang ze relevant waren voor het onderwerp.

De richttijd van deze interviews bedroeg 90 minuten, al was de duur van de interviews in realiteit nooit zo lang. De elf afgenomen interviews varieerden in duur tussen 40 en 80 minuten. Voor de geluidsopname werd gebruik gemaakt van een USB microfoon en een laptop.

### 2.2.4 Gegevensverwerking

Na het afnemen van alle interviews werd alles getranscribeerd. De namen van de deelnemers werden niet in de transcriptie opgenomen maar krijgen een pseudoniem: O voor onderzoeker en I voor de persoon die het interview heeft afgelegd. Namen vermeld door de deelnemers werden eveneens gepseudonimiseerd, om zo de privacy van de betrokken personen te beschermen.

Vervolgens werden alle transcripties in NVivo software opgeladen. De software maakt het mogelijk om hieraan codes toe te voegen. De codes zijn zinvol om overeenkomsten in de verschillende interviews terug te vinden. In totaal werden 125 codes gebruikt. Dit proces faciliteert de thematische analyse die uiteindelijk de bevindingen uit de interviews tracht te illustreren.

# 3. Resultaten

## 3.1 Populatiebeschrijving

Bij alle interviews werden enkele algemene vragen gesteld om de doelpopulatie te kunnen beschrijven (Tabel 1). Van de 11 geïnterviewden waren er 4 vrouwen en 7 mannen. De gemiddelde leeftijd van deze groep mensen bedroeg 27,5 jaar. In totaal hadden 7 van de deelnemers een relatie op het moment van het interview, de 4 anderen niet. Alle deelnemers hadden een kinderwens. Hoewel dit niet expliciet werd bevraagd, genoot de meerderheid van de deelnemers een hogere opleiding (hogeschool of universiteit).

| | Geslacht | Leeftijd in jaren | Relatie | Kinderwens |
|---|---|---|---|---|
| Interview 1 | Man | 30 | Nee | 2-3 kinderen |
| Interview 2 | Vrouw | 31 | Nee | 2 kinderen |
| Interview 3 | Man | 28 | Ja | 0 of 2 kinderen |
| Interview 4 | Man | 23 | Ja | 2 kinderen |
| Interview 5 | Man | 22 | Nee | 2-4 kinderen |
| Interview 6 | Man | 32 | Ja | 1-2 kinderen |
| Interview 7 | Vrouw | 26 | Ja | 2-3 kinderen |
| Interview 8 | Vrouw | 28 | Ja | 2 kinderen |
| Interview 9 | Vrouw | 27 | Ja | 2 kinderen |
| Interview 10 | Man | 28 | Nee | 2 of meer kinderen |
| Interview 11 | Man | 27 | Ja | 2-4 kinderen |

*Tabel 1: Populatiebeschrijving*

## 3.2 Onderwerpen

De interviews waren op zo een manier gestructureerd dat steeds een aantal onderwerpen besproken geweest zijn. Terugkerende thema's werden gebundeld en hierin ondergebracht. De voorstelling van de resultaten volgt dus steeds eenzelfde systematiek. De belangrijkste onderwerpen zijn:

1. Kinderwens
2. Gezondheid
3. Dragerschap

4. Genetische zelftesten
5. De huisarts

Ze worden hieronder uitgebreid besproken.

## 3.3 Kinderwens

Een actieve kinderwens was een vereiste om te kunnen deelnemen aan de studie. Gezien niet alle deelnemers zich in dezelfde levensfase bevonden was de kinderwens bij sommigen duidelijker dan bij anderen. Doorheen de interviews werd ouderschap soms beschreven als een zekerheid. Het werd eigenlijk niet in vraag gesteld. Andere deelnemers beschreven ouderschap als een actieve keuze. Externe factoren werden mee in rekening genomen om een kinderwens te beslissen. Het kunnen geven van een mooie toekomst wordt op verschillende manieren aangehaald. Gegeven voorbeelden zijn financiële stabiliteit, woonomstandigheden, een hechte gezinssituatie en het klimaat. Deelnemers benoemden ook de impact op hun levenskwaliteit en de relatie met hun partner als een factor voor het beslissen van een kinderwens.

*"Dus wij hebben een boek gekocht om zo wat algemene vragen rond kinderen en zwangerschap te beantwoorden voor je eraan begint. Rond de impact op uw eigen leven, op uw relatie, op uw werk, hoe dat anderen het aanpakken en inderdaad als er iets mee zou zijn, wat als het niet lukt bijvoorbeeld." (I6)*

Er werd door enkele deelnemers een maatschappelijke druk beschreven op het krijgen van kinderen.

*"De maatschappelijke druk is zeer groot. Zeker bij vrouwen dat de vraag wat vaak wordt gesteld als je al enkele jaren aan het werk bent van: en zijn jullie getrouwd? En hebben jullie kinderen? En zo. De maatschappelijke noemer is er om kinderen te krijgen." (I7)*

## 3.4 Gezondheid

Een kernthema van deze studie is gezondheid en werd tijdens alle interviews systematisch bevraagd. Het biedt immers inzicht in de mogelijke verwachtingen en bezorgdheden die mensen hebben over hun kinderwens. De belangrijkste uitspraken uit deze interviews worden onderverdeeld in enkele subthema's. Zo wordt er gesproken over de eigen gezondheid, de gezondheid van een toekomstig kind, erfelijke aandoeningen en gezondheidsrisico's.

### 3.4.1 Eigen gezondheid

Uit de interviews werd duidelijk dat vruchtbaarheid een mogelijke bezorgdheid is wanneer over een kinderwens werd gesproken. Deelnemers die hierover vertelden uitten een drang om te willen weten of ze kinderen konden krijgen. Het concept van fertiliteit werd ook niet steeds volledig correct begrepen.

Eigen gezondheid werd niet expliciet gedefinieerd. Zowel voorbeelden van fysieke en mentale gezondheid als levensstijl werden gebruikt om gezondheid te illustreren. De eigen gezondheid werd in verschillende interviews genoemd als een belangrijke factor voor het krijgen van kinderen. Meer

specifiek werd dit gelinkt aan de mogelijkheid om zorg te kunnen bieden aan het kind alsook aan financiële stabiliteit.

*"… moest ik nu echt in een situatie komen dat ik denk, ik kan dat fysiek niet aan, zou ik het wel gewoon niet doen. Als je op voorhand al weet dat je niet deftig voor je kinderen gaat kunnen zorgen, denk ik dat je ook wel beter niet doet." (I9)*

### 3.4.2 Gezondheid van een toekomstig kind

#### *Een gezond kind*

De deelnemers werden bevraagd over hun perceptie op een goede gezondheid van een kind. Er keren frequent gelijkaardige antwoorden terug. Vaakst wordt de afwezigheid van ziekte aangehaald. Ook beschrijvingen van normale fysiologische processen zoals eten, drinken en slapen komen aan bod. Tot slot ook het welzijn, de afwezigheid van pijn en 'zich gelukkig voelen'.

*"Het basis idee van gezondheid is: als het kind geen zware fysieke of mentale beperking heeft. Dat dat voor mij het belangrijkste is. Je merkt dat aan de basis dingen. Goed eten, goed slapen." (I1)*

#### *Een ziek kind*

Er werd duidelijk aan de hand van de antwoorden dat een 'ziek kind' breed gedefinieerd kan worden. Sommige aandoeningen werden ernstig ingeschat, andere juist mild of beheersbaar. Individueel zijn er opvallende verschillen. Het voorbeeld van doofheid werd in een interview gebruikt als illustratie voor een milde aandoening, waar het in een ander interview juist omgekeerd werd gebruikt. De motivaties waarom een aandoening als ernstig ingeschat wordt zijn eveneens divers. Een deel ervan kan ingedeeld worden onder de noemer 'levenskwaliteit van het kind'. Fysiek lijden bijvoorbeeld, wordt gelinkt aan een lagere levenskwaliteit. Zo ook een lagere levensverwachting, hoge zorgnood en stigmatisering van het leven met een aandoening. Globaal werd een zwaardere beperking geassocieerd aan een lagere levenskwaliteit. Dit werd door sommige deelnemers dan weer genuanceerd.

*"Maar bijvoorbeeld als het gaat over het syndroom van Down of zo. Ja, een kind met het syndroom van Down kan perfect gelukkig zijn." (I5)*

Anderzijds wordt de mate van deelname aan de maatschappij gezien als een indicatie voor de ernst van een aandoening.

*Maar ja, als je nu echt heel zwaar autistisch bent ofzo. Dat je nooit kan werken en je steen bijdragen in de maatschappij, op de traditionele manier dan. Dan hoeft het niet voor mij. (I3)*

Tijdens de interviews werden er door de deelnemers een aantal bezorgdheden geuit over het krijgen van een kind met een ernstige aandoening. Enerzijds is de zorgnood die daarmee gepaard gaat een terugkerend onderwerp. Dan wordt al snel aan alle praktische modaliteiten gedacht, zoals het financiële, de gezinssituatie en de inrichting van de leefomgeving. Er werd gevreesd dat het voor een ouder moeilijker is om een band op te bouwen met een kind dat een ernstige beperking heeft. Het zorgen voor een kind met hoge zorgnood heeft een impact op de persoonlijke levensinrichting. Frequent werden bezorgdheden geuit naar levenskwaliteit en vrije tijd. Vanuit verschillende hoeken werd rekening gehouden met de emotionele impact die je als ouder ervaart als je een kind met een ernstige beperking krijgt. Deze personen zouden zoeken naar steun, bij familie of professioneel.

*"Ja, dat is een constante zorg, je gaat daar constant aan moeten denken. Bijvoorbeeld, ja, de broer van het lief van mijn zus, die is zwaar gehandicapt, en die zit hele dagen, van maandag tot vrijdag zit die in een instelling en dan in het weekend moet dan een van de ouders dat opvangen. En ik denk gewoon, je hebt zelf geen leven meer." (I9)*

### 3.4.3 Erfelijke aandoeningen

Er werd door de deelnemers gereflecteerd over eigen familiale aandoeningen. Een goede familiale gezondheid werd geassocieerd aan een lage kans op ziekte bij het kind. In één interview werd dit als een element in de kinderwens opgenomen.

### 3.4.4 Gezondheidsrisico's

Hiermee werd gedoeld op ziekten die op latere leeftijd tot uiting konden komen en waar mensen mogelijk dus ook nog niet van op de hoogte zijn. Een groep deelnemers was geïnteresseerd om deze risico's te kennen. De motivatie hiervoor was onder andere het anticiperen op de ziekte, mogelijkheid tot remmende of preventieve therapie en het waarschuwen van familieleden. Een andere groep deelnemers gaf te kennen dit niet te willen weten met als voornaamste argument angst of piekergedrag. Een deel van de deelnemers zagen argumenten voor beide en spraken zich niet expliciet uit.

*"Wel ja, zoals dat gen van borstkanker. Ik weet niet of ik het wel zou willen weten, want, ja, dan kom je zo wel in een moeilijk parket, of je daar preventief iets aan gaat laten doen of niet. Dus, ja, dat is moeilijk. Langs de ene kant, misschien beter dat je het wel weet. Ik vind dat een moeilijke vraag." (I9)*

## 3.5 Dragerschap

Het onderwerp dragerschap werd bij alle geïnterviewden bevraagd. Ze haalden daarbij enkele thema's aan die onder een grotere noemer kunnen geplaatst worden, namelijk erfelijke ziekten, preconceptioneel onderzoek en fertiliteitsbehandelingen.

### 3.5.1 Erfelijke ziekten

In de gesprekken wordt duidelijk dat er over genetische ziekten een gebrek aan kennis is bij de ondervraagden. Ze geven dat gebrek aan kennis op verschillende momenten zelf toe. Op andere momenten worden er onbewust fouten gemaakt tegen verschillende aspecten van dragerschap. Opvallend moeilijk lijkt het aanduiden van ziekten of aandoeningen als zijnde erfelijk. Zo wordt over bepaalde aandoeningen aangenomen dat zij steeds overgedragen worden op een volgende generatie, waar dat niet noodzakelijk zo is. Sommige deelnemers beschreven een gevoel van gerustheid over eventueel dragerschap, omdat er in hun familie geen ernstige aandoeningen voorkwamen. Afwezigheid van familiale aandoeningen is echter geen garantie op afwezigheid van dragerschap van genetische ziekte. Dragerschap werd ook verkeerdelijk beschreven als geslachtsgebonden. De termen recessief en dominant werden genoemd in verschillende gesprekken. Hoewel de deelnemers die ze gebruikten een notie hadden van wat deze termen betekenden, werden ze doorgaans onvoldoende begrepen.

Wanneer de deelnemers vooruitblikten op een toekomstig kind werd rekening gehouden met de mogelijkheid dat het kind niet in goede gezondheid zou verkeren. Vermelde risicofactoren waren de eigen gezondheid, familiale aandoeningen en levensstijl (roken, alcohol). Het risico op een erfelijke ziekte werd laag ingeschat, of zelfs volledig afwezig. In een aantal interviews werd door de deelnemers aangegeven dat ze verwachten een gezond kind te krijgen.

*"En als je spreekt over kinderen, zijn dat dan altijd gezonde kinderen in uw hoofd?"*
*- "Altijd, alles. Kerngezond. Aleja, kerngezond. Fysiek kerngezond, ik zal het zo zeggen." (I11)*

Het risico op een aandoening wordt erkend, maar aanvaard als onvermijdelijk.

*"Bij wijze van spreken als je naar uw kantoor rijdt elke dag met je auto, dat je ook iets kan tegenkomen onderweg. Dus dat zijn dingen die er bij horen denk ik." (I6)*

### 3.5.2 Prenataal onderzoek

Een terugkerend thema in de interviews was prenataal onderzoek. De twee onderzoeken die werden genoemd zijn de NIPT-test en een vruchtwaterpunctie. De NIPT-test was een veelbesproken onderwerp. Kennis over de test varieerde en er werden ook verkeerde assumpties over de NIPT-test genoteerd. Een groep deelnemers beschreef het openlijk als iets positief en zouden zelf ook de test laten afnemen. De voornaamste motivatie daarvoor was geruststelling. Een andere groep kende de NIPT-test niet of had geen uitgesproken mening. Er waren geen negatieve uitlatingen over de NIPT-test.

*"In dat geval bijvoorbeeld bij de NIPT test, als het daarover gaat, denk ik, zeker en vast dat het goed is dat je die test kan doen. … ik denk dat bewustwording rond het krijgen van kinderen bijvoorbeeld heel belangrijk is. Weten waar je aan begint, wat voor een impact dat heeft, en in dat geval vind ik bijvoorbeeld de NIPT eigenlijk wel goed." (I6)*

Een vruchtwaterpunctie kwam niet in alle interviews aan bod. Er werd onder andere in één interview van uitgegaan dat een vruchtwaterpunctie routinematig gebeurde.

*"Dat hij, je weet al als hij geboren is, weet je wel al enkele dingen he. Met zo'n vruchtwaterpunctie en zo." (I3)*

### 3.5.3 Fertiliteitsbehandelingen

#### *In-vitrofertilisatie (IVF) met pre-implantatie genetische testing (PGT)*

Dit onderwerp kwam aan bod in een deel van de interviews. De termen 'IVF' of 'PGT' werden niet steeds als dusdanig genoemd. Sommige deelnemers beschreven 'het wegnemen van genetische afwijkingen voor een zwangerschap' en gaven op soortgelijke manieren blijk van een zekere kennis over het onderwerp. Genoteerde positieve reacties waren het vermijden van ernstig lijden bij kind of ouders en het vervullen van een kinderwens. Daartegenover werd door enkele deelnemers ook wel de vraag gesteld hoe ver je hierin mag gaan, en werden bedenkingen rond eugenetica geuit. Een deel van de ondervraagden waren niet op de hoogte dat dergelijke fertiliteitsbehandelingen bestonden en reageerden verbaasd en zelfs angstig.

*"Ik vind dat heel tricky omdat je dan in het domein van de eugenetica komt. Ja, ik vind dat echt heel dubbel. Mijn vraag is daar altijd bij, waar eindigt dat. Dan ga je naar soort van ideale mens." (I2)*

## 3.6 Genetische zelftesten

Een groot deel van het interview ging over genetische zelftesten. In eerste instantie werd afgetoetst hoe goed de deelnemers op de hoogte waren van deze nieuwe technologie. Verder werd er vooral gepeild naar de perceptie op het gebruik ervan. De antwoorden kunnen ondergebracht worden in twee categorieën, namelijk argumenten voor het gebruik van genetische zelftesten en argumenten tegen het gebruik van genetische zelftesten.

### 3.6.1 Kennis over het onderwerp

De deelnemers werden bevraagd over hun kennis over genetische zelftesten. Een groep deelnemers had hier nog nooit over gehoord. Een andere groep deelnemers was er van op de hoogte dat ze bestonden, maar konden niet goed aangeven wat deze testen juist inhielden. Nog een andere groep had een zekere kennis over minstens een aspect ervan (bijvoorbeeld stamboomonderzoek). Tot slot verklaarden enkele deelnemers goed geïnformeerd te zijn.

De algemene kennis over genetische zelftesten is moeilijk accuraat weer te geven. Een aanzienlijk deel van de uitlatingen hierover bestonden immers uit speculatie en giswerk, vooral als het ging over de medische mogelijkheden.

*"Zo Huntington kunnen ze denk ik wel al uitlezen uit uw DNA. Ik weet het niet zeker. En ik denk wel van, dat ze wel een paar dingen al kunnen. Op vlak van gezondheid. Ik denk, iets van huisstofmijt. Ben je daar allergisch voor? Ja of nee. Misschien? Ik zou het niet weten." (I4)*

De groep mensen die meer kennis hadden over het onderwerp vermeldden dat ze hun informatie hadden gekregen via media of uit eigen interesse.

*"Ja, daar had ik al van gehoord. Ik heb zelfs ook eens opgezocht gewoon omdat het me interesseerde, gaat het over 10.000 euro, 1000 euro, honderden euro's. Blijkbaar is dat niet zo heel duur. Voor een paar honderd euro kan je echt wel je DNA uitlezen." (I6)*

### 3.6.2 Argumenten voor genetische zelftesten

Het is moeilijk om hier een accuraat beeld van te schetsen op basis van de gevoerde interviews. Zo gebeurde het meermaals dat een deelnemer zich van bij het begin negatief uitte over het concept. Deze deelnemers gaven geen argumenten die pleiten voor het gebruik van zelftesten. In deze interviews werden wel argumenten gegeven voor genetische screening, in een ruimere context.

#### *Willen weten*

Er valt op te merken uit de interviews dat de bevraagden informatie over hun genetisch materiaal zouden willen weten. Ze verantwoordden die wens onder andere omdat ze schrik hebben dat ze genetische afwijkingen zouden kunnen doorgeven aan een volgende generatie. Die extra kennis kan hen ook voordelen bieden omdat ze mogelijk op die verkregen informatie kunnen handelen. In die

context wordt er verwezen naar vroegtijdige behandeling, fertiliteitsbehandelingen, anticiperen op een ziek kind en het waarschuwen van familieleden.

*(Over genetische screening) "Op dit moment denk ik, op het moment dat ik dat zou doen zou het zijn omdat ik aan kinderen zou beginnen en omdat ik zou willen weten, kan ik iets doorgeven?" (I9)*

#### *Vermijden van ernstige aandoeningen*

Een voordeel dat vaak voortvloeit uit bovenstaand argument is het kunnen vermijden van ernstige aandoeningen. Dit keert regelmatig terug als argument voor genetische screening. Zoals reeds eerder vermeld associëren de bevraagden een ernstige aandoening met een lagere levenskwaliteit, zowel van ouder als kind. In sommige interviews kantten de bevraagden zich uitgesproken tegen het krijgen van een kind met ernstige aandoening.

*"Ik zou vooral willen testen op ernstige aandoeningen waarbij dat er een hoog risico is om ze door te geven. Echt zo een focus op de ernstige situaties." (I2)*

#### *Geruststelling*

Een ander argument dat werd gegeven is dat een positief resultaat een geruststelling kan zijn voor de toekomstige ouder. Onwetendheid kan in die zin leiden tot onnodige ongerustheid of piekergedrag.

*"Een beetje een geruststellend gevoel als het allemaal ok is dan zijn toch al een bepaald aantal zaken dat je kan uitsluiten. Want anders zou ik mij heel onzeker voelen heel de zwangerschap lang en dat heeft dan ook weer effect op uw kind." (I7)*

#### *Deelname aan onderzoek*

Er was één deelnemer die positief stond tegenover genetische zelftesten en was bereid om de test zelf te doen. Naast bovenstaande argumenten verklaarde deze ook de mogelijkheid om deel te nemen aan onderzoek als positief.

*"Ze kunnen natuurlijk nog niet alles. Maar dat is niet erg. Maar je doet ook mee aan dat onderzoek. En dat vind ik het interessante daaraan." (I4)*

#### *Voordelen t.o.v. genetische screening in de reguliere zorgsector*

Diezelfde deelnemer haalde verder in het interview ook het gebruiksgemak en laagdrempeligheid aan als voordelen. De kostprijs van zo'n test vormde geen probleem.

### 3.6.3 Argumenten tegen genetische zelftesten

Er werd een waaier aan argumenten tegen het gebruik van genetische zelftesten gegeven. Hieronder een overzicht.

#### *Gebrek aan begeleiding*

Een terugkerend argument voor de deelnemers is het gebrek aan omkadering. De associatie tussen deze testen en een medische setting komt in meerdere interviews terug. Begeleiding kan volgens hen gebeuren door de huisarts, door experten en in gespecialiseerde centra of ziekenhuizen. Begeleiding in persoon geniet de voorkeur boven brochures of digitaal. Onder medische begeleiding wordt onder andere verstaan: het informeren van patiënten, het uitvoeren van een test in een erkend centrum, ondersteuning bij moeilijke/ethische beslissingen, in alle vertrouwelijkheid, zonder oog op winstbejag.

*"Ik zou wel altijd naar een dokter gaan om het eerst te bespreken ja. Ik weet dat je het ook gewoon zo op internet kunt. … Maar ik zou dat nooit doen zonder medisch professionalisme rond mij." (I6)*

### *Onnodige bezorgdheid*

Deelnemers lieten zich doorheen de interviews soms negatief uit over de zelftesten omdat het zou kunnen leiden tot onnodige bezorgdheid of piekergedrag. In die zin wilden ze sommige informatie liever niet weten.

*(Over het willen weten van dragerschap) "Ja. Ik zeg het, in grote lijnen ja. Echt zo, u heeft 0,01% kans op dit, zeg het mij dan gewoon niet. De kans is te klein. Geef mij dan gewoon geen schrik." (I11)*

### *Complexiteit*

Algemeen werd gesteld dat genetische zelftesten complexe materie is, waar de eigen kennis ook vaak tekort schiet. Deze deelnemers vertoonden schrik dat ze de testresultaten niet goed zouden kunnen interpreteren. Zoals eerder vermeld werd vaak verwezen naar een test onder begeleiding, om de complexiteit te kunnen kaderen.

*"Ja nee, ik denk echt dat het daar iets te complex voor is. Ik denk niet dat ik die impact zelf op mij op zich gewoon aan kan. Dat je zo zonder meer die cijfers krijgt, en dat je dan zelf moet gaan opzoeken. Ik zou dat nooit zonder begeleiding doen." (I1)*

### *Betrouwbaarheid*

Door deelnemers werd zelf de vraag gesteld of de informatie die de zelftesten geven wel klopt. Na het verkrijgen van de resultaten zouden minstens een deel van hen de test willen laten herhalen in een centrum dat ze wel vertrouwen.

*(Over genetische zelftesten) "Maar ik zal eerder een beetje research doen vooraleer ik de test pak. Gewoon om te weten in hoeverre dat allemaal wel juist is. … Snap je?" (I10)*

### *Privacy*

Er werd bezorgdheid geuit over de persoonlijke informatie die zou vrijgegeven worden bij het afnemen van zo'n test.

*"Wat ik daar altijd bij heb, dat is extra informatie over jezelf die in de verkeerde handen kan vallen. Voor de rest denk ik dat dat wel goed is dat dat bestaat, maar ik denk dat het ook gevaarlijk kan zijn." (I9)*

### *Commercie*

Het aanprijzen van genetische zelftesten aan consumenten werd ook aangehaald als een negatief punt.

*"Ja, die bedrijven zijn daar bijvoorbeeld niet mee bezig, die willen gewoon hun testen zo veel mogelijk verkopen en je krijgt zo bijvoorbeeld spotjes voor zelftesten op tv ofzo, dat zou me wel afstoten." (I2)*

### *Eugenetica*

Enkele deelnemers stelden dat ze (ethische) bezwaren hadden op het vermijden van ziektes. Enerzijds werd het voordeel ingezien van het vermijden van ziekte, maar in welke mate dat moet aanvaard of toegelaten worden was voer voor discussie. In deze context werd ook frequent gebruik

gemaakt van uitersten om een punt duidelijk te maken. Zo kwamen deelnemers met voorbeelden over eugenetica, ‘de ideale mens’ en ‘een superras’.

*“Er zijn heel veel zaken waar je gewoon mee verder kan leven, die ok zijn. Ik heb dan misschien wel een beetje schrik dat je dan meer gaat naar een designer maatschappij, waar er echt alleen maar perfecte beelden worden gecreëerd van mensen waar een beetje alles uit gefilterd wordt.” (I6)*

#### *Biodiversiteit*

Een andere redenering had betrekking op de biodiversiteit. Er werd gesteld dat als systematisch gezocht zou worden naar genetische afwijkingen, we actief deze afwijkingen zouden kunnen vermijden. Op die manier zou de biodiversiteit achteruit kunnen gaan, wat dan ook negatief werd ingezien.

*“Maar voor een huidziekte bijvoorbeeld. Dat vind ik eigenlijk niet dat dat kan. Dat strookt niet met mijn principes. Ik vind dat niet oké. Er zitten nu eenmaal afwijkingen in de natuur. Zonder dat dat een fout is. Dat is anders dan de norm. We moeten dat kunnen toejuichen. …*
*Want biodiversiteit is zeer belangrijk. Dat zie je in alle systemen.” (I3)*

#### *Ongelijkheid*

Wanneer deelnemers vooruit blikten op de toekomst van deze technologie werd er bezorgdheid geuit over de ongelijkheid van de testen. Zo werd er gesteld dat de kostprijs een belemmering zou vormen voor een deel van de samenleving en dat op die manier het vooral een technologie voor de rijken zou kunnen worden. Op die manier kunnen de testen leiden tot polarisatie.

## 3.7 De huisarts

De rol van de huisarts werd systematisch bevraagd. Deelnemers begonnen soms ook spontaan over het onderwerp. Er werden omtrent dit onderwerp drie grotere thema’s afgebakend, namelijk de huisarts als vertrouwenspersoon, functie als verwijzer en als ondersteuning in het kader van testing.

#### *Huisarts als vertrouwenspersoon*

De huisarts komt in de gesprekken naar boven als een vertrouwenspersoon. Hij wordt gezien als een persoon waar je gemakkelijk bij terecht kan met allerlei medische vragen. Zowel voor een genetische test wordt overwogen, als na het afnemen ervan zien deelnemers zichzelf de huisarts consulteren. Er waren geen deelnemers die zich verzetten tegen het delen van verkregen genetische informatie met de huisarts. Ze zagen vooral positieve gevolgen hiervan in, bijvoorbeeld toekomstige gezondheid of in de zorg voor familieleden.

*“Ja, ik zou de neiging hebben om naar de huisarts te gaan omdat dat iemand is dat ik vertrouw en heel laagdrempelig is en heel no-nonsense. Dus als dat past bij het pakket van werk van de huisarts, dan zou dat voor mij wel een eerste punt zijn, dat ik zou vragen. Hoe zit dat eigenlijk met die testen, heeft dat zin dat ik die doe? Vind je dat verstandig? Of is dat meer, laat het los? Ja, ik zou sowieso voor de eerste stap naar de huisarts gaan.” (I2)*

#### *Doorverwijzing*

Deelnemers verwachten niet dat alle huisartsen even goed op de hoogte zijn van dit onderwerp. Een aantal van hen zien de huisarts dan ook vooral in functie van een doorverwijzing naar een expertisecentrum.

*“Voor mij is de huisdokter altijd de eerste stap. … Gewoon omdat die de basiskennis hebben en als het bij hen niet opgelost geraakt dan verwijzen zij u door.” (I10)*

### *Advies in het kader van testing*

Sommige deelnemers zouden voor het afnemen van een genetische test ook naar de huisarts gaan. De huisarts wordt eveneens genoemd als een persoon waar je met verkregen testresultaten naartoe zou gaan om te helpen met de interpretatie ervan.

*“Ja, eerst en vooral naar de huisarts gaan. Dat uitleggen, van ja kijk, ik heb een test gedaan. Een DNA test online. En daar kwam uit dat ik kans… Dat ik drager ben van die ziekte. En ik zou me daar toch wel verder op willen laten onderzoeken. En dan zien wat de huisarts zegt.” (I4)*

# 4. Discussie

## 4.1 Bevindingen

Een groep van elf mensen met een kinderwens werden breed bevraagd over preconceptie genetische screening (PGS) en genetische zelftesten. De belangrijkste bevindingen hebben te maken met gezondheid, dragerschap en gebruik van genetische zelftesten. Een tweede thema van dit onderzoek is de mogelijke rol van de huisarts in heel dit gebeuren.

### *Gezondheid*

Het is moeilijk om een definitie op te maken van een ziek kind. Bovendien kan dat voor iedere ouder iets anders betekenen. Wat een aandoening precies ernstig maakt is uitgesproken subjectief. In de interviews noemde men enkele thema's die voornamelijk betrekking hadden op de levenskwaliteit van het kind. De belangrijkste zijn beperkte levensverwachting, fysiek lijden, hoge zorgnood en stigmatisering van leven met een aandoening.

Een opvallend voorbeeld dat in deze gesprekken vaak werd gebruikt om een ernstige aandoening te illustreren is het syndroom van Down. Bij navraag wordt de zorgnood van een kind met Downsyndroom hoog ingeschat. Deelname aan de maatschappij is bovendien beperkt, wat door sommige deelnemers eveneens gewicht wordt gegeven. Een relevante opmerking hierbij is dat Downsyndroom werd gebruikt als voorbeeld voor een erfelijke ziekte, maar dat is het in realiteit zelden (slechts 1% van de gevallen). Het is een chromosomale afwijking die meestal ontstaat door een foutieve celdeling. Mannen met Downsyndroom zijn bijna altijd onvruchtbaar.

We noteren in deze gesprekken alleszins verschillende bezorgdheden over het krijgen van een kind met een ernstige aandoening. Het valt te verwachten dat dit een impact zal hebben op de levenskwaliteit van de ouders. In de interviews is die impact voor de deelnemers emotioneel, financieel, relationeel en persoonlijk (bijvoorbeeld vrijetijdsinvulling).

### *Dragerschap*

Het ging in de interviews onder andere over gezondheidsrisico's bij dragerschap. Motivatie om deze gezondheidsrisico's te kennen waren bijvoorbeeld anticiperen op ziekte, de mogelijkheid tot remmende of preventieve therapie en het waarschuwen van familieleden. Argumenten om deze informatie niet te weten waren angst en piekergedrag.

Over dragerschap van ernstige genetische ziekten gaven deelnemers frequent aan dat ze die kans laag inschatten. Sommigen beschreven het als een onvermijdbaar risico. Tot slot werd de aan- of afwezigheid van familiale aandoeningen gebruikt om dat risico in te schatten. Deze bevindingen kunnen uiteraard niet geëxtrapoleerd worden naar de perceptie van de algemene bevolking.

Een opvallende bevinding is het gebrek aan kennis over het onderwerp bij de deelnemers. Voorkennis was niet vereist om deel te nemen. Ondanks de toegestuurde infobrochures en toelichting voor en tijdens het interview bleken de thema's voor velen nog moeilijk te verstaan. De kennis die mensen over het thema hadden was vaak berust op ervaring van anderen, media of eigen interesse. Uit de interviews blijkt alleszins dat de studiepopulatie wel een notie heeft van wat zich binnen de complexe wereld van genetica afspeelt, maar vaak onvolledig. Deelnemers gaven dat zelf ook gemakkelijk toe. Soms waren ze zich er ook niet bewust van dat ze fouten maakten. Het is belangrijk dit te vermelden, omdat hele redeneringen/opvattingen/meningen soms gestoeld zijn op informatie die eigenlijk incorrect of onvolledig is. Dat kan dan ook gevolgen hebben voor de beslissingen die deze personen zouden maken.

### *Genetische zelftesten*

Het gebruik van genetische zelftesten is een relatief nieuw concept. Hoewel cijfers ontbreken, geven studies uit andere westerse landen te kennen dat het zijn intrede bij het brede publiek nog niet heeft gemaakt [13]. Hoewel er geen vergelijkende data bestaan die de situatie in België voorstellen, werd een gebrek aan kennis over de genetische zelftesten bij de studiepopulatie ook ondervonden. Een deel wist niet dat ze bestonden, en bijna niemand wist hoe het precies werkte. Mits toelichting werd in deze gesprekken op zoek gegaan naar de motivatie van de doelgroep om te kiezen voor of tegen genetische zelftesten.

Een terugkerend thema is de wens naar meer informatie over de eigen genetica. In het kader van hun kinderwens zien deelnemers daarin mogelijkheden om ernstige aandoeningen te voorkomen, door middel van fertiliteitsbehandelingen. Ook de mogelijkheid om te anticiperen op een ziek kind door bijvoorbeeld de eigen leefomgeving aan te passen wordt genoemd. In de literatuur vinden we gelijkaardige motieven terug [17]. Daar was ook sprake van het vermijden van een abortus, wat niet in de interviews ter sprake is gekomen.

De deelnemers hebben in de interviews een waaier aan bezorgdheden over de genetische zelftesten geuit. Het gebrek aan medische begeleiding is een opvallend thema. De motivatie die daarvoor wordt gegeven is dat deze informatie uiterst complex is en dat ze de interpretatie ervan liever niet zelf doen. Dat zou kunnen leiden tot onnodige bezorgdheid. In enkele studies werd reeds gesuggereerd dat mensen genetische screening binnen een medische context verkiezen boven zelftesten [14,16,17]. Ook de omstandigheden waarin zo een test dient te gebeuren kwam aan bod. Deelnemers hadden vragen bij de betrouwbaarheid en het respect voor de privacy van deze testen. Tot slot werden bezwaren verwoord die allen betrekking hadden op het concept genetische selectie. Aan de hand van, soms extreme, voorbeelden werd verteld over eugenetica, een designer maatschappij, gebrek aan biodiversiteit, übermenschen, enz.

### *De huisarts*

Een huisarts ziet overwegend weinig patiënten met vragen of klachten omtrent genetica of erfelijke aandoeningen. De belangrijkste competenties van de huisarts zijn het herkennen van genetische aandoeningen en/of dragerschap, het verstrekken van correcte informatie, behandelen van personen met een genetische aandoening en de eventuele zorg coördineren voor de patiënt.

Er werd in deze studie gekeken naar de mogelijke rol van de huisarts binnen het gebruik van genetische zelftesten vanuit het perspectief van mensen met een kinderwens. Daarin werd de huisarts vaak genoemd als een vertrouwenspersoon, die de deelnemers laagdrempelig konden benaderen met eventuele vragen hierover. Verder was er sprake van zijn rol als verwijzer naar een groter genetisch centrum. Sommigen oordeelden dat de huisarts de aangewezen persoon was om een genetische test af te nemen. Er zijn geen studies beschikbaar waar deze resultaten mee vergeleken kunnen worden.

## 4.2 Ethische reflectie

Het gebruiken van een medische genetische zelftest kan wel degelijk gezien worden als het uitvoeren van geneeskunde. De ethische plichtenleer is hier dus van toepassing. Om medisch-ethische kwesties te bekijken bestaan er verschillende principes. Beauchamp en Childress onderscheiden vier belangrijke. Deze zijn respect voor autonomie, niet schaden, weldoen en rechtvaardigheid. We bekijken het concept van genetische zelftesten aan de hand van deze vier principes.

### *Autonomie*

Zelftesten zijn vrij verkrijgbaar op het internet. Het staat mensen toe om voor zichzelf te beslissen of ze deze informatie willen verkrijgen. Bovendien kan dit gebeuren met respect voor de privacy van het individu. Het gevarieerde aanbod en het laagdrempelige karakter van genetische zelftesten zouden patiënten in staat kunnen stellen om een autonome keuze te maken. Er is echter pas sprake van een autonome beslissing wanneer patiënten voldoende geïnformeerd zijn voor ze uiteindelijk die beslissing maken. Wanneer het gaat over genetische zelftesten is dat mogelijk niet het geval. Uit de resultaten van de gevoerde interviews blijkt alleszins dat een gebrek aan kennis over het onderwerp mogelijk is, iets wat door deelnemers zelf werd aangegeven. Dit strookt ook met wat er in studies wordt beschreven. Zo werd de perceptie op testresultaten van genetische zelftesten bij leken vergeleken met die van genetische consulenten [18]. Zelfs wanneer leken aangaven dat de informatie gemakkelijk te begrijpen was, bleek de interpretatie ervan vaak alsnog verkeerd. In hoeverre het mogelijk is om een autonome keuze te maken over genetische zelftesten is dus nog voer voor discussie. Zeker wanneer het voor de testaanbieders mogelijk is om reclame te maken, die dan potentieel misleidend kan zijn. Een gebrek aan begeleiding werd door de deelnemers ook gezien als een bezorgdheid. Mogelijk biedt de uitvoering van genetische testen onder medische begeleiding meer perspectieven.

De mogelijkheden voor koppels om informatie over hun genetische materiaal te verkrijgen voor ze aan kinderen beginnen nemen toe. Koppels kunnen PGS nu zien als een keuze, waar dat 10 jaar geleden nog geen realiteit was. Die keuze kan gezien worden als een extra druk rond een eventuele kinderwens. Bovendien kunnen testresultaten verder leiden tot ongerustheid, extra onderzoeken of behandelingen waarvoor de koppels dan ook afhankelijk zijn van medische experten. Je zou kunnen oordelen dat die eventuele medicalisering de autonome keuzes van de personen in kwestie rechtstreeks beïnvloeden.

### *Niet schaden*

De zelftesten zouden het voor patiënten mogelijk moeten maken meer informatie te verkrijgen over hun genetische code. Het is belangrijk om te reflecteren over de mogelijke gevolgen van die informatie. Zo is het niet uitgesloten dat patiënten met die verkregen informatie doorschuiven naar het reguliere zorgsysteem, waar dan bijkomende onderzoeken of interventies mogelijk zijn. Deze redenering vinden we ook terug in de antwoorden van de deelnemers. Logischerwijze gaat dat gepaard met extra kosten, die de patiënt en/of samenleving dient te vergoeden.

Potentiële schade wordt ook tastbaar in het geval de betrouwbaarheid van deze testen laag is. We noteerden alleszins bezorgdheden bij de bevraagden. Foutieve testresultaten kunnen leiden tot onnodige interventies, alsook een vals gevoel van veiligheid in het geval van vals negatieve resultaten.

Er werden eveneens vragen gesteld over de veiligheid van persoonlijke gegevens. Patiënten die ervoor kiezen om een genetische zelftest te laten uitvoeren moeten op de hoogte gesteld worden van de informatie die ze hiermee vrijgeven. Om de privacy van patiënten te kunnen garanderen zou het hen mogelijk gemaakt moeten worden te kiezen wat ze willen delen en wat niet, iets wat ze op gelijk welk moment ook zouden moeten kunnen terugroepen. Het grootste risico hierin is dat bedrijven echte gegevensdatabanken aanleggen en de informatie van hun consumenten bewaren voor later gebruik, of erger, het verkopen ervan.

Tot slot vinden we enkele thema's in de resultaten terug die rekening houden met de gevolgen van PGS op grotere schaal. Zo kunnen genetische afwijkingen selectief vermeden worden aan de hand van fertiliteitsbehandelingen. Deelnemers verwoorden bezorgdheden over onder andere biodiversiteit, eugenetica en het stigmatiseren van aandoeningen op langere termijn.

#### *Weldoen*

Door de deelnemers werden bezorgdheden verwoord rond het krijgen van een kind met een ernstige aandoening. Zo noteerden we onder andere een hoge zorgnood, impact op de eigen levenskwaliteit, emotionele gevolgen, enz. Het gebruik van genetische zelftesten zou het mogelijk moeten maken een aantal ernstige aandoeningen gericht op te sporen en op die manier te vermijden. Het voorkomen van dergelijke zorgsituaties kan gezien worden als een vorm van weldoen voor patiënten. Ook geruststelling, in het geval de testresultaten gunstig zijn, kan op dezelfde manier worden geïnterpreteerd.

#### *Rechtvaardigheid*

Zoals eerder beschreven is het zinvol om de impact van genetische zelftesten op het reguliere zorgsysteem verder te onderzoeken. Indien de zorgvraag rond dit thema zou toenemen, gaat dat mogelijk ten koste van tijd en middelen die elders gespendeerd kunnen worden.

De testen zijn vrij beschikbaar gemaakt, en de service die je krijgt is afhankelijk van de prijs die je betaalt. Dit roept vragen op naar de solidariteit van dit systeem. Bijvoorbeeld wanneer een selecte, rijkere populatie de mogelijkheden zou krijgen om ernstige ziekte te voorkomen, waar dat voor financieel kwetsbare mensen niet mogelijk is. Dit werd ook aangehaald in één interview.

## 4.3 Beperkingen van het onderzoek

Om te beginnen bestaat de onderzoekspopulatie uit elf personen. In het kader van exploratief, kwalitatief onderzoek is dat voldoende om verschillende meningen of opvattingen te kunnen achterhalen. De waarde van deze data vergroot uiteraard bij een grotere studiepopulatie. De gemaakte uitspraken in dit onderzoek moeten aldus in zijn context geplaatst worden. Het is om bovenstaande reden gevaarlijk de bevindingen te veralgemenen of extrapoleren naar het grote publiek.

Wat zeker als een beperking van de studie kan gezien worden is de patiëntenselectie. Deze verliep uitsluitend via een oproep op sociale media. Op die manier werden elf mensen geselecteerd die zich binnen mijn persoonlijke sociale netwerk bevonden. Logischerwijze is dat geen correcte representatie van de bevolking. Het is een vorm van selectiebias. Hoewel niet expliciet bevraagd, was een groot deel van de deelnemers hoger opgeleid. Dit kan mogelijk een rol gespeeld hebben in hun

reactie op sommige vragen. Het is ook maar de vraag waarom de deelnemers hebben besloten zich aan te melden. Bijvoorbeeld mensen met een interesse voor genetica of ervaring met zware beperkingen zouden mogelijk sneller geneigd zijn deel te nemen. Het zijn allemaal voorbeelden van selectiebias die niet voldoende duidelijk zijn en waar mogelijk rekening mee dient gehouden te worden.

Achteraf bekeken had de bepaling van een selectievere doelpopulatie (bijvoorbeeld personen die genetische zelftesting of PGS ondergingen, ouders van kinderen met een genetische ziekte …) misschien meer mogelijkheden geboden om gerichte uitspraken te doen. Los daarvan bleek de mening van de partner ook vaak waardevol voor het onderzoek. Mogelijk hadden 'koppels met een actieve kinderwens' een geschiktere doelgroep gemaakt. Bovendien zijn binnen dit onderzoek zeer veel thema's aangehaald en lijkt het meer te beschrijven in de breedte, dan in de diepte.

In het afnemen van de interviews moet ik ook mijn eigen tekortkomingen belichten. Binnen mijn opleiding heb ik niet geleerd om interviews af te nemen, noch heb ik ervaring met kwalitatief onderzoek. De interviews zijn afgenomen met de intentie om open vragen te stellen, neutraal te zijn en mensen niet te corrigeren. Op die manier wou ik alleszins vermijden om mensen woorden in de mond te leggen of te sturen richting bepaalde antwoorden. Dit opzet is vermoedelijk geslaagd, al lijkt volledige neutraliteit in dit type onderzoek uiterst moeilijk.

Tot slot bleek het moeilijk de citaten uit de interviews in de uiteindelijke scriptie te verwerken. Aangezien je fragmenten neemt uit een groter geheel neem je steeds een deel van de context weg. Het is net die context die belangrijk is voor de interpretatie van het citaat. Het bleek een evenwichtsoefening tussen 'te weinig context' en 'te veel tekst' die ik naar eigen vermogen zo correct mogelijk heb proberen maken.

## 4.4 Vervolgonderzoek

De huidige bevindingen kunnen bekeken worden als een aanzet voor eventuele verdere onderzoeken binnen dit onderwerp. Zoals meermaals aangegeven is er ook een duidelijke nood om hier meer onderzoek naar te verrichten. De beschikbare literatuur is immers ontoereikend. Om deze reden werden er op basis van de belangrijkste bevindingen uit deze studie enkele suggesties gemaakt.

Op heden is er geen cijfermateriaal voorhanden over het gebruik van genetische zelftesten in België. Kwantitatief onderzoek is nodig om een voorstelling te kunnen maken van de huidige situatie.

In deze studie werden argumenten gegeven om te kiezen voor PGS. Hiervoor bestaan er op heden mogelijkheden via het reguliere zorgsysteem en door middel van genetische zelftesten. Het is nog onvoldoende duidelijk hoe groot de vraag naar PGS precies is. Veel andere vragen hierrond zijn eveneens relevant. Op welke manier dient PGS te gebeuren? Naar wat dient er bij PGS gescreend te worden? Welke mogelijke impact heeft PGS op het zorgsysteem?

Er werd in dit onderzoek notie gemaakt van een gebrek aan kennis bij de deelnemers. Genetica wordt gezien als een complex thema. In welke mate is het voor een leek mogelijk om concepten zoals dragerschap goed te kunnen begrijpen? Hoe goed kunnen testresultaten van een genetische screening geïnterpreteerd worden?

Omtrent het concept van genetische zelftesten is er een waaier aan bezorgdheden geuit door de deelnemers. Zijn deze bezorgdheden gegrond? Voorziet de huidige wetgeving voldoende omkadering om deze bezorgdheden tegemoet te komen?

In deze studie werd stilgestaan bij de rol van de huisarts bij het gebruik van genetische zelftesten. De deelnemers in deze studie motiveerden waarom ze de huisarts hierbij eventueel zouden willen betrekken. Het is echter niet duidelijk in welke mate huisartsen voorbereid zijn op een dergelijke hulpvraag.

# 5. Conclusie

De laatste jaren is een nieuwe technologie zich volop aan het ontwikkelen. Genetische zelftesten zijn vrij verkrijgbaar via online aanbod, maar blijven grotendeels verborgen voor het brede publiek. Via kwalitatief onderzoek op basis van diepte-interviews werd bij elf personen met een kinderwens dit thema verder verkend.

Er lijken alleszins bezorgdheden te bestaan over de gezondheid van een toekomstig kind. Deze hebben voornamelijk betrekking op ernstige aandoeningen. De interpretatie van een ernstige aandoening is zeer subjectief en vaak gebaseerd op ervaringen uit de eigen omgeving. In grote lijnen kunnen we afleiden dat de levenskwaliteit van het kind, zware zorgnood, impact op het leven van de ouders en de beperkte mogelijkheid om te kunnen deelnemen aan de maatschappij volgens deze doelgroep belangrijke thema's zijn.

Bij de geïnterviewden is er interesse voor PGS. In de interviews werd in die zin vooral gesproken over ernstige aandoeningen. Interesse in het kennen van gezondheidsrisico's werd dan weer gemotiveerd door anticiperen op de ziekte, mogelijkheid tot remmende of preventieve therapie en het waarschuwen van familieleden. Voor de uitvoering van PGS zijn bij de deelnemers bepaalde verwachtingen, namelijk betrouwbaarheid, voldoende informatie, respect voor de privacy en ondersteuning bij moeilijke of ethische beslissingen. Om deze redenen was er bij de bevraagden een voorkeur voor een medische omkadering.

Over genetische zelftesten hadden de deelnemers een waaier aan bezorgdheden. Er werden vragen opgeroepen rond betrouwbaarheid, gebrek aan begeleiding, complexiteit, onnodige zorgen, privacy, commercialisering en genetische selectie.

Er blijkt een gebrek aan kennis over het onderwerp. Iets wat door de deelnemers ook erkend wordt. Er worden ook onbewust fouten gemaakt.

De huisarts krijgt door de bevraagden een mogelijke rol toegeschreven in het gebruik van genetische zelftesten. Als vertrouwenspersoon is hij een eerste aanspreekpunt voor advies. Ook voor de interpretatie van resultaten en doorverwijzing zouden patiënten de huisarts kunnen raadplegen.

De huidige bevindingen kunnen als een aanknopingspunt gezien worden voor eventueel verder onderzoek. Er werd stilgestaan bij de tekorten in de huidige literatuur om enkele suggesties voor vervolgonderzoek te formuleren.

# 6. Referentielijst


1. Covolo L, Rubinelli S, Ceretti E, Gelatti U. Internet-Based Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review. Journal of medical Internet research. 2015;17(12):e279.
2. Hazel JW, Hammack-Aviran C, Brelsford KM, Malin BA, Beskow LM, Clayton EW. Direct-to-consumer genetic testing: Prospective users' attitudes toward information about ancestry and biological relationships. PLoS ONE. 2021;16(11 November).
3. Hogarth S, Javitt G, Melzer D. The current landscape for direct-to-consumer genetic testing: Legal, ethical, and policy issues. 2008. p. 161-82.
4. Wright CF, Hall A, Zimmern RL. Regulating direct-to-consumer genetic tests: What is all the fuss about? Genetics in Medicine. 2011;13(4):295-300.
5. Allyse MA, Robinson DH, Ferber MJ, Sharp RR. Direct-to-Consumer Testing 2.0: Emerging Models of Direct-to-Consumer Genetic Testing. Mayo Clinic Proceedings. 2018;93(1):113-20.
6. https://www.genepartner.com/index.php/
7. Au L. Testing the talented child: Direct-to-consumer genetic talent tests in China. Public understanding of science (Bristol, England). 2022;31(2):195-210.
8. Ng PC, Murray SS, Levy S, Venter JC. An agenda for personalized medicine. Nature. 2009;461(7265):724-6.
9. Imai K, Kricka LJ, Fortina P. Concordance study of 3 direct-to-consumer genetic-testing services. Clinical Chemistry. 2011;57(3):518-21.
10. Kalokairinou L, Howard HC, Slokenberga S, Romeo-Casabona CM, Fisher E, Flatscher-Thöni M, et al. Regulation of direct-to-consumer genetic testing in Europe: A fragmented landscape. European Journal of Human Genetics. 2019;26:809-10.
11. Advies van de Hoge Gezondheidsraad nr. 8714. Genetische zelftests. 2012;(8714):1–37. Beschikbaar via: https://www.health.belgium.be/nl/advies-8714-genetische-zelftests
12. https://www.technologyreview.com/2019/02/11/103446/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/
13. Gerdes AM, Nicolaisen L, Husum E, Andersen JB, Gantzhorn MD, Roos L, et al. Direct to consumer genetic testing in Denmark—public knowledge, use, and attitudes. European Journal of Human Genetics. 2021;29(5):851-60.
14. Goldsmith L, Jackson L, O'Connor A, Skirton H. Direct-to-consumer genomic testing: Systematic review of the literature on user perspectives. European Journal of Human Genetics. 2012;20(8):811-6.
15. Wasson K, Sanders TN, Hogan NS, Cherny S, Helzlsouer KJ. Primary care patients' views and decisions about, experience of and reactions to direct-to-consumer genetic testing: A longitudinal study. Journal of Community Genetics. 2013;4(4):495-505.
16. Chokoshvili D, Belmans C, Poncelet R, Sanders S, Vaes D, Vears D, et al. Public Views on Genetics and Genetic Testing: A Survey of the General Public in Belgium. Genet Test Mol Biomarkers. 2017 Mar;21(3):195–201.
17. Plantinga M, Birnie E, Abbott KM, Sinke RJ, Lucassen AM, Schuurmans J, et al. Population-based preconception carrier screening: How potential users from the general population view a test for 50 serious diseases. Eur J Hum Genet. 2016;24(10):1417–23.
18. Leighton JW, Valverde K, Bernhardt BA. The general public's understanding and perception of direct-to-consumer genetic test results. Public Health Genomics. 2012;15(1):11-21.

# 7. Bijlagen

## Bijlage 1: Literatuurstudie

Om goed in kaart te kunnen brengen wat er reeds over het onderwerp geweten is gebeurde een oriënterende literatuurstudie. De literatuur werd geraadpleegd via het programma Embase. Enkel studies van maximum 10 jaar oud werden behouden in de zoeklijst. De zoektermen die hierbij gehanteerd werden zijn ‘direct to consumer genetic testing’ en ‘genetic screening’ + ‘consumer’. Deze werden als voornaamste zoekterm gebruikt en leverde 704 resultaten op. Hierbij werden de termen ‘qualitative research’, ‘interview’, ‘motivation’ en ‘exploratory research’ geassocieerd. Na de combinatie van zoektermen werden 36 artikels weerhouden. Op basis van de titel werd het abstract bekeken van 6 artikels, waarbij er uiteindelijk 3 geselecteerd werden. De combinatie van de zoektermen ‘primary medical care’ en ‘general practitioner’ met de initiële zoekopdracht over genetische zelftesten gaf nog eens 30 resultaten. Hiervan werd van 3 artikels de abstract gelezen maar er werden geen artikels behouden.

## Bijlage 2: Ingestuurd protocol Ethisch comité

DEZE STUDIE KADERT BINNEN EEN ONDERZOEKSOPDRACHT VOOR DE MASTEROPLEIDING HUISARTSGENEESKUNDE AAN DE UNIVERSITEIT GENT.

DEZE STUDIE IS TOT STAND GEKOMEN VANUIT HET IDEE OM HET RELATIEF NIEUWE CONCEPT VAN DE GENETISCHE ZELFTESTEN TE KUNNEN ONDERZOEKEN. HET IS EEN ONDERWERP WAAR NOG MAAR WEINIG OVER GEWETEN IS EN DAT BOVENDIEN NOG NIET ECHT DOORGEDRONGEN IS IN ONZE SAMENLEVING. ER ZIJN ECHTER ARGUMENTEN DAT DIT IN DE TOEKOMST KAN VERANDEREN. OM DIT GOED TE KUNNEN ONDERZOEKEN ZAL ER IN DEZE STUDIE GEFOCUST WORDEN OP EEN GROEP VAN MENSEN DIE EEN DUIDELIJKE DOELGROEP VORMEN VOOR DEZE GENETISCHE ZELFTESTEN, NAMELIJK 'PERSONEN MET EEN KINDERWENS'. DE HUIDIGE GENETISCHE ZELFTESTEN KUNNEN IMMERS, VOOR MENSEN AAN KINDEREN BEGINNEN, INFORMATIE GEVEN OVER DE TOEKOMSTIGE GEZONDHEID VAN HET KIND. DRAGERSCHAPSTESTEN ZIJN HIER HET BESTE VOORBEELD VAN. HET VALT DUS ERGENS TE VERWACHTEN DAT PERSONEN MET EEN KINDERWENS HIER DE VOORDELEN VAN INZIEN. HET UITGANGSPUNT VAN DEZE STUDIE IS OM TE ACHTERHALEN WAT DE MOTIVATIE IS VAN PERSONEN MET EEN KINDERWENS OM TE KIEZEN VOOR OF TEGEN EEN GENETISCHE ZELFTEST. HIERVOOR WORDT ER OP ZOEK GEGAAN NAAR 15 INDIVIDUEN MET EEN NOG ONVERVULDE KINDERWENS, DIE EEN VRUCHTBARE LEEFTIJD HEBBEN EN ZELF IN GOEDE GEZONDHEID ZIJN.

INCLUSIECRITERIA:

- KINDERLOOS, 20-35 JAAR, EEN ACTIEVE KINDERWENS

EXCLUSIECRITERIA:

- GEKENDE GENETISCHE AANDOENING, GENETISCHE (ZELF)TESTING GEHAD, ZELDZAME ZIEKTE, AANGEBOREN HANDICAP, ZWANGERSCHAP (NU/IN VERLEDEN)

DEZE PERSONEN ZULLEN GEREKRUTEERD WORDEN OP BASIS VAN EEN KORTE UITNODIGINGSBRIEF (FLYER, ZIE BIJLAGE), DIE VERSPREID WORDT IN DE EIGEN HUISARTSENPRAKTIJK EN IN DE PRAKTIJK VAN COLLEGA ARTSEN (HUISARTSEN EN/OF ARTSEN DIE ZICH PROFESSIONEEL ENGAGEREN OP GEBIED VAN FERTILITEIT), WANNEER ZIJ AAN DE CRITERIA VOLDOEN. DE GENODIGDEN MOGEN NA HET LEZEN VAN DEZE BRIEF VRIJBLIJVEND CONTACT NEMEN MET DE VRAAG OM DEEL TE NEMEN AAN DE STUDIE. HIERVOOR GEVEN ZE HUN CONTACTGEGEVENS DOOR EN ANTWOORDEN ZE OP EEN AANTAL VRAGEN. DE VRAGEN ZIJN VOLLEDIG GEBASEERD OP DE IN- EN EXCLUSIECRITERIA EN BEVATTEN DUS OOK PRIVÉ-INFORMATIE. HET IS BELANGRIJK DEZE VRAGEN TOCH TE STELLEN OP VOORHAND OM TE WETEN WIE WEL OF NIET KAN DEELNEMEN AAN DE STUDIE. GEZIEN HET OM GEVOELIGE INFORMATIE GAAT ZAL DEZE ENKEL TER BESCHIKKING STAAN VAN DE HOOFDONDERZOEKER EN WORDT ENKEL GEBRUIKT VOOR DE STUDIE, WAARBIJ DE PRIVACY VAN DE KANDIDATEN TEN ALLEN TIJDE GEGARANDEERD WORDT. INDIEN MENSEN WENSEN DEEL TE NEMEN, ONTVANGEN ZE EEN INFORMATIEBRIEF MET DE BESCHRIJVING VAN HET DOEL, HET VERLOOP, EN DE MODALITEITEN VAN HET INTERVIEW, ALSOOK EEN INFORMED CONSENT FORMULIER (ZIE BIJLAGEN). DE PERSONEN DIE ZICH AANMELDEN MAAR NIET AAN DE CRITERIA VOLDOEN ZULLEN OOK EEN GEPAST ANTWOORD ONTVANGEN.

ER WERD GEKOZEN VOOR KWALITATIEF ONDERZOEK. AAN DE HAND VAN EEN SEMI-GESTRUCTUREERD INTERVIEW ZAL EENMALIG EEN INTERVIEW BIJ ELK VAN DEZE PERSONEN WORDEN AFGENOMEN. ER WORDEN OPEN VRAGEN GESTELD OVER DE VISIE OP GEZONDHEID, DE EIGEN GEZONDHEIDSTOESTAND, DE FAMILIALE VOORGESCHIEDENIS, RISICO'S OP ZIEKTE, DRAGERSCHAP, DE NEGATIEVE KANTEN VAN GENETISCHE ZELFTESTEN EN DE ROL VAN DE HUISARTS HIERIN (ZIE BIJLAGE). MET DEZE VRAGEN IS HET DE BEDOELING OM TE ACHTERHALEN WELKE GENETISCHE INFORMATIE MENSEN WILLEN TE WETEN KOMEN VOOR ZE AAN KINDEREN BEGINNEN, EN ONDER WELKE VOORWAARDEN. DE RICHTTIJD VAN DEZE INTERVIEWS BEDRAAGT ONGEVEER ANDERHALF UUR. HET INTERVIEW KAN DOORGAAN BIJ DE

MENSEN THUIS OF IN EEN APART LOKAAL; HET IS VOORAL BELANGRIJK DAT DIT RUSTIG EN ONGESTOORD KAN GEBEUREN. INDIEN COVID-19 MAATREGELEN HET ONMOGELIJK MAKEN DEZE INTERVIEWS FYSIEK TE LATEN DOORGAAN ZAL GEKEKEN WORDEN NAAR ONLINE ALTERNATIEVEN. DIT GESPREK ZAL VOLLEDIG OPGENOMEN WORDEN. NADIEN WORDT HEEL DIT GESPREK GETRANSCRIBEERD EN GEPSEUDONIMISEERD VERWERKT. DEZE INTERVIEWS WORDEN TOT SLOT THEMATISCH GEANALYSEERD.

## Bijlage 3: Goedkeuring Ethisch comité

Afz.: Commissie voor Medische Ethiek

Prof. Dr. Ignaas Devisch
VG Volksgezondheid en Eerstelijnszorg - GE39
ALHIER

| contact | telefoon | e-mail | |
|---|---|---|---|
| Commissie voor medische Ethiek | +32 (0)9 332 41 81 | Ethisch.comite@uzgent.be | |
| **Ons kenmerk** | **Uw kenmerk** | **datum** | **pagina** |
| BC-09370 | NVT | 19/03/2021 | 1/2 |

**Betreft** : Advies voor monocentrische studie met **als titel:**

"HET PERSPECTIEF VAN PERSONEN MET KINDERWENS OP GENETISCHE ZELFTESTEN: EEN EXPLORATIEF, KWALITATIEF ONDERZOEK. - MaNaMa: Arnout Jordens"

**B.U.N.: B67020210000060**

* Begeleidende brief dd 15/12/2020
* Patiëntenmateriaal: Semi-gestructureerd interview
* Patiënteninformatie- en toestemmingsformulier (Ontvangen dd 08/01/2021)
* Antwoord onderzoeker dd. 11/3/2021 Antwoord ontvangen dd 11/03/2021 als respons op mail EC dd. 4/2/2021
* **Adviesaanvraagformulier (ontvangen dd 11/03/2021)**
* **Rekruteringsmateriaal Flyer**
* Diverse Interview guide + informatiebrief + Toelichting

**Advies werd gevraagd door:** Prof. Dr. Ignaas Devisch

**BOVENVERMELDE DOCUMENTEN WERDEN DOOR HET ETHISCH COMITÉ BEOORDEELD. ER WERD EEN POSITIEF ADVIES GEGEVEN OVER DIT PROTOCOL OP 17/03/2021 INDIEN DE STUDIE NIET WORDT OPGESTART VOOR 17/03/2022, VERVALT HET ADVIES EN MOET HET PROJECT TERUG INGEDIEND WORDEN.**
**Vooraleer het onderzoek te starten dient contact te worden genomen met HIRUZ CTU (09/332 05 00).**

**THE ABOVE MENTIONED DOCUMENTS HAVE BEEN REVIEWED BY THE ETHICS COMMITTEE.A POSITIVE ADVICE WAS GIVEN FOR THIS PROTOCOL ON 17/03/2021 IN CASE THIS STUDY IS NOT STARTED BY 17/03/2022, THIS ADVICE WILL BE NO LONGER VALID AND THE PROJECT MUST BE RESUBMITTED.**
**Before initiating the study, please contact HIRUZ CTU (09/332 05 00).**

**DIT ADVIES WORDT OPGENOMEN IN HET VERSLAG VAN DE VERGADERING VAN HET ETHISCH COMITE VAN 20/04/2021.**
**THIS ADVICE WILL APPEAR IN THE PROCEEDINGS OF THE MEETING OF THE ETHICS COMMITTEE OF 20/04/2021.**

* *Het Ethisch Comité werkt volgens 'ICH Good Clinical Practice' - regels*
* ***Het Ethisch Comité bekiemtoont dat een gunstig advies niet betekent dat het Comité de verantwoordelijkheid voor het onderzoek op zich neemt. Bovendien dient U er over te waken dat Uw mening als betrokken onderzoeker wordt weergegeven in publicaties, rapporten voor de overheid enz., die het resultaat zijn van dit onderzoek.***
* *In het kader van 'Good Clinical Practice' moet de mogelijkheid bestaan dat het farmaceutisch bedrijf en de autoriteiten inzage krijgen van de originele data. In dit verband dienen de onderzoekers erover te waken dat dit gebeurt zonder schending van de privacy van de proefpersonen.*
* ***Het Ethisch Comité benadrukt dat het de promotor is die garant dient te staan voor de conformiteit van de anderstalige informatie- en toestemmingsformulieren met de nederlandstalige documenten.***
* *Geen enkele onderzoeker betrokken bij deze studie is lid van het Ethisch Comité.*
* *Alle leden van het Ethisch Comité hebben dit project beoordeeld. (De ledenlijst is bijgevoegd)*


**ALGEMENE DIRECTIE**
Commissie voor Medische Ethiek

VOORZITTER:
**Prof.dr. P. Deron**

SECRETARIS
Prof.dr. R. Feleman

COORDINATOR
Muriel Fouquet
T +32(09) 332 33 36

STAFMEDEWERKER
Sara De Smet
**T +32(09) 332 68 55**
Gertjan De Kezel
T +32(09) 332 40 52
Sabine Van de Moortele
T +32(09) 332 68 54

SECRETARIAAT
Sandra De Pauw
**T +32(09) 332 26 88**

**NIEUWE INDIENINGEN**
Sebastien Callewaert
T +32(09) 332 41 81
Ann Haenebalcke
T +32(09) 332 22 66

AMENDEMENTEN
Charlotte De Wolf
**T +32(09) 332 05 06**

**INGANG 75**
ROUTE 7522

UZ GENT
UNIVERSITEIT GENT
Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

- *Dr. Janssens heeft niet deelgenomen aan de beoordeling*
- *The Ethics Committee is organized and operates according to the 'ICH ood Clinical Practice' rules.*
- *The Ethics Committee stresses that approval of a study does not mean that the Committee accepts responsibility for it. Moreover, please keep in mind that your opinion as investigator is presented in the publications, reports to the government, etc., that are a result of this research.*
- *In the framework of 'Good Clinical Practice', the pharmaceutical company and the authorities have the right to inspect the original data. The investigators have to assure that the privacy of the subjects is respected.*
- *The Ethics Committee stresses that it is the responsibility of the promotor to guarantee the conformity of the non-dutch informed consent forms with the dutch documents.*
- *None of the investigators involved in this study is a member of the Ethics Committee.*
- *Dr Janssens did not participate in the assessment*
- *All members of the Ethics Committee have reviewed this project. (The list of the members is enclosed)*

**Namens het Ethisch Comité / On behalf of the Ethics Committee**



**Prof. dr. P. Deron**
**Voorzitter / Chairman**

**CC:** UZ Gent – HIRUZ CTU
FAGG - Research & Development; Victor Hortaplein 40, postbus 40 1060 Brussel

## Ledenlijst 2019-2023:

Voorzitter: Prof.dr. P. DERON (UZG – chirurg, ♂)
Secretaris: Prof.dr. R. PELEMAN (UZG –internist, ♂)

Leden:
Prof.dr. mr. T. BALTHAZAR (UG - jurist, ♂)
Dhr. K. BENHADDOU (menswetenschapper, ♂)
Prof.dr. W. CEELEN (UZG – chirurg, ♂)
Prof.dr. J. DECRUYENAERE (UZG – internist, ♂)
Dhr. C. DEMEESTERE (UZG – verpleegkundige, lic. Medisch sociale wetenschappen, ♂)
Prof. dr. K. DHONDT (UZG – (kinder)psychiater, ♀)
Prof.dr. D. DE BACQUER (UG - statisticus, ♂)
Dr. K. DE GROOTE (UZG – kinderca/dioloog, ♀)
Prof.dr. M. De MUYNCK (UZG – fysiotherapeute, ♀)
Dhr. G. DE SMET (UZG – verpleegkundige, - lic. Medisch sociale wetenschappen ♂)
Mevr. M. FOUQUET (UZG – verpleegkundige, ♀)
Dr. L. GOOSSENS (UZG – neonatoloog, ♀)
Dr. S. JANSSENS (UZG – geneticus, ♀)
Mevr. K. KINT (UZG – apotheker, ♀)
Prof.dr. F. MORTIER (UG – moraalfilosoof, ♂)
Prof.dr. W. NOTEBAERT (UG – psycholoog, ♂)
Dr. N. PETERS (UZG – fertiliteitsarts, ♀)
Prof.dr. R. PIERS (UZG - geriater, ♀)
Prof.dr. R. RUBENS (UZG – endocrinoloog, ♂)
Prof.dr. P. SCHELSTRAETE (UZG – kinderpneumoloog/infectioloog, ♀)
Prof.dr. S. STERCKX (moraalfilosoof, ♀)
Mevr. C. VANCAENEGHEM (patiëntvertegenwoordiger)
Dhr. B. VANDERHAEGEN (UZG - moraaltheoloog, ♂)
Prof.dr. W. VAN BIESEN (UZG – nefroloog, ♂)
Dr. J. VAN ELSEN (huisarts, ♂)
Dr. G. VAN LANCKER (UZG – klinisch farmacoloog, ♀)
Prof.dr. K. VAN LIERDE (UG – logopediste, ♀)
Prof.dr. H. VERSTRAELEN (UZG – Vulva-arts, ♂)

UZ GENT
UNIVERSITEIT GENT
Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be