REPRODUCTIEVE GENETISCHE DRAGERSCHAPSSCREENING: VISIE VAN VLAAMSE HUISARTSEN

Khaila van Straaten, KU Leuven; Lotte Hellinckx, KU Leuven; Martha Janssens KU Leuven

Promotor: Prof. Dr. Pascal Borry, KU Leuven

Co-promotor: Dr. Eva Van Steijvoort, KU Leuven

Master of Family Medicine
Masterproef Huisartsgeneeskunde
Academiejaar: 2024 – 2025

©Copyright by KU Leuven

Deze masterproef is een examendocument dat niet werd gecorrigeerd voor eventueel vastgestelde fouten. Met uitzondering van het door de wet toegestaan gebruik, is zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de auteur(s) het overnemen, kopiëren, gebruiken of realiseren van deze uitgave of gedeelten ervan verboden. Voor aanvragen tot of informatie in verband met het overnemen en/of gebruik van gedeelten uit deze publicatie, wendt u zich tot de KU Leuven, Faculteit Geneeskunde, Campus Gasthuisberg O&N2, Herestraat 49 – bus 400, 3000 Leuven.

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

ABSTRACT

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

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

Resultaten: In totaal werden 19 huisartsen en huisartsen in opleiding geïnterviewd, met een evenwichtige verdeling naar gender (10 vrouwen, 9 mannen), praktijkervaring (gemiddeld 14 jaar) en leeftijd (5 <30 jaar, 7 tussen 30–50 jaar, 7 >50 jaar). De groep omvatte meer artsen uit stedelijke (N=13) dan landelijke (N=6) praktijken, met een maximum van twee deelnemers per praktijk.

De door ons geïnterviewde Vlaamse huisartsen hebben een beperkte kennis over RGDS. Bij de meerderheid merken we een zekere terughoudendheid ten aanzien van een bredere implementatie ervan in de eerstelijnszorg. Toch erkennen de meesten dat huisartsen wel een rol kunnen spelen in dit proces, niet als actieve aanbieder maar als ondersteunende schakel in het correct informeren van hun patiënten.

Naast een gebrek aan kennis benoemen huisartsen ook praktische, organisatorische en psychosociale uitdagingen. Tot slot vormen ethische dilemma's rond stigmatisering, eugenetica en klasse geneeskunde een laatste belangrijke barrière.

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

INHOUDSOPGAVE

ABSTRACT **3**

AFKORTINGENLIJST **6**

INTRODUCTIE **7**

1. Een introductie tot reproductieve genetische dragerschapsscreening *7*

2. Reproductieve genetische dragerschapsscreening in België *9*

3. Bezorgdheden omtrent RGDS *10*

3.1. Impact op mentale gezondheid 10

3.2. Ethische en sociale bedenkingen 11

4. Praktische struikelblokken *12*

5. RGDS in de eerste lijn *12*

DOELSTELLINGEN THESIS **14**

MATERIALEN EN METHODE **15**

1. Onderzoeksmethode en proces *15*

2. Rekrutering *15*

3. Datacollectie en -opslag *15*

4. Data-analyse *16*

RESULTATEN **17**

1. Demografie *17*

2. Kennis en ervaring van Vlaamse huisartsen in verband met RGDS *17*

2.1. Reproductieve opties na RGDS 18

2.2. Belgische centra menselijke erfelijkheid 18

2.3. Opleiding 19

3. Eerste indruk van Vlaams huisartsen in verband met RGDS *19*

4. Informeren over RGDS *20*

4.1. Informeren van de huisarts 20

4.2. Informeren van de patiënt/bevolking 21

5. Bezorgdheden voor implementatie *23*

5.1. Impact op mentale gezondheid 23

5.1.1. Stigmatisering *23*

5.1.2. Stress inductie *24*

5.1.3. Vals gevoel van veiligheid *25*

5.1.4. Medicaliseren van zwangerschap *25*

5.2. Ethische en sociale bedenkingen 26
5.2.1. Eugenetica 26
5.2.2. Rapportage resultaten 26
5.2.3. Klassengeneeskunde 27

6. Praktische struikelblokken 29
6.1. Samenstelling panel 29
6.2. Organisatie van de tweede lijn 30
6.3. Bescherming van gevoelige informatie 30

DISCUSSIE 31

1. Belangrijkste bevindingen 31

2. Vergelijking met de literatuur 32
2.1. Kennis en informeren 32
2.2. Praktisch en organisatorisch 34
2.3. Ethisch en psychosociaal 35

3. Beperkingen en sterktes van de studie 36

4. Aanbevelingen voor de toekomst 37

CONCLUSIE 38

BRONNENLIJST 39

BIJLAGE 1: INTERVIEW GUIDELINE 44

BIJLAGE 2: FLYER 46

AFKORTINGENLIJST

- BeGECS – Belgian genetic expanded carrier screening
- CME - Centrum menselijke erfelijkheid
- COZO - Collaboratief zorgplatform
- DNA – Desoxyribonucleïnezuur
- HAIO – Huisarts in opleiding
- IVF – In vitro fertilisatie
- KCE - Federaal kenniscentrum voor de gezondheidszorg
- KUL – Katholieke universiteit Leuven
- LOK – Lokale kwaliteitsgroep
- ManaMa – Master na Master
- NIPT – Niet invasavie prenatale test
- PGT – Pre-implantatie genetische testing
- PGT-M – Pre-implantatie genetische testing voor monogene aandoeningen
- RGDS – Reproductieve genetische dragerschapsscreening
- RIZIV – Rijksinstituut voor ziekte en invaliditeitsverzekering
- SMA – Spinale musculaire atrofie
- SNP - Single nucleotide polymorfisme
- UZL – Universitair ziekenhuis Leuven
- VNZ – Vlaams en neutral ziekenfonds
- MaNaMa – Master na master

INTRODUCTIE

1. Een introductie tot reproductieve genetische dragerschapsscreening

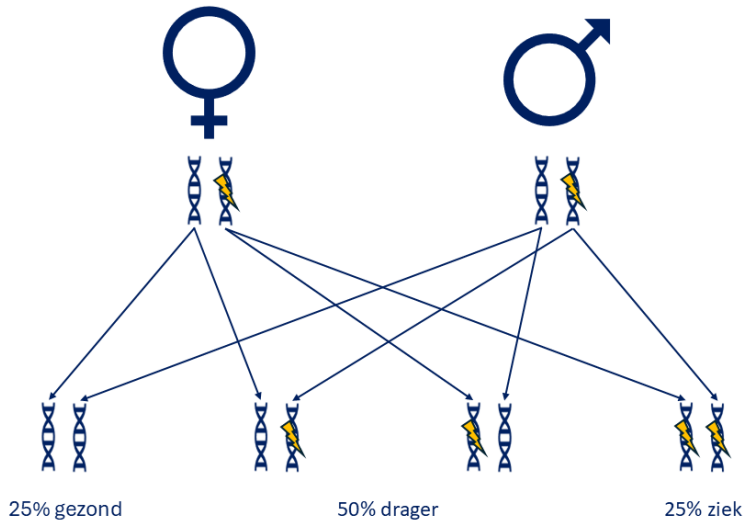
Als mens dragen we onze genetische informatie in al onze cellen in de vorm van DNA. Dit complexe netwerk van genen codeert voor onze erfelijke eigenschappen en wordt van generatie op generatie doorgegeven. Elk gen bestaat in twee kopieën, één van de moeder en één van de vader. Een monogene aandoening wordt veroorzaakt door een pathogene variant in slechts één gen en kan autosomaal of X-gebonden zijn, waarbij de mutatie zich respectievelijk op de autosomale chromosomen of de geslachtschromosomen bevindt. Bovendien kan een aandoening een dominant of recessief overervingspatroon hebben. Recessieve aandoeningen komen tot uiting wanneer een pathogene variant aanwezig is in beide kopijen (zowel in het paternele als maternele gen). Twee asymptomatische dragers van eenzelfde monogene recessieve genetische aandoening hebben, in het geval van een autosomaal recessieve aandoening, een kans van 25% om een kind met deze aandoening te krijgen, zie Figuur 1. Bij een X-gebonden aandoening bedraagt de kans 50% op het doorgeven van de aandoening aan een mannelijke nakomeling, zie Figuur 2. De meeste van deze dragers zijn zich niet bewust van dit risico gezien het fenotype van de mutatie, de ziekte dus, bij hen namelijk niet tot uiting komt. Onderzoek heeft aangetoond dat iedere persoon gemiddeld drager is van 2.8 recessieve mutaties (1).

Reproductieve genetische dragerschapsscreening (RGDS) is een methode die gericht is op het identificeren van toekomstige ouders met een verhoogd risico op het krijgen van een kind met een monogene recessieve of X-gebonden aandoening (2). RGDS omvat een genetisch onderzoek bij beide toekomstige ouders, idealiter uitgevoerd voor conceptie, waarbij zij bijkomende informatie krijgen over mogelijk dragerschap van pathogene varianten in een groot aantal genen. In de wetenschappelijke literatuur worden twee voordelen van RGDS benadrukt. Ten eerste wordt het nemen van meer geïnformeerde reproductieve keuzes bij gescreende koppels genoemd (3). Ten tweede kan RGDS mogelijk leiden tot een vermindering van pediatrische morbiditeit en mortaliteit, afhankelijk van de reproductieve beslissingen die ouders nemen na een positief testresultaat (3).

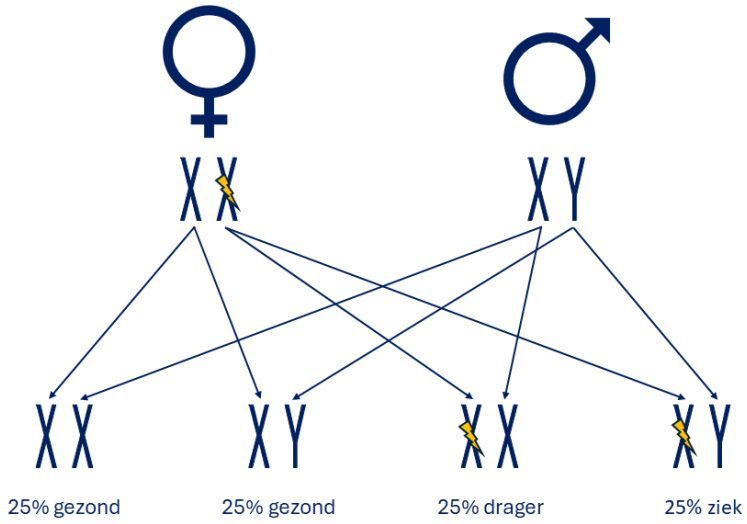
Sinds de opkomst van next-generation sequencing-technologieën halverwege de jaren 2000 (4) is het mogelijk om met één enkele test een groot aantal genetische aandoeningen snel en efficiënt op te

sporen. Bij uitgebreide RGDS ontvangt naar schatting 1 tot 5% van de geteste koppels een positief resultaat (5). Op dat moment hebben zij meerdere reproductieve opties, zo kunnen ze opteren om geen biologische kinderen te krijgen met hun huidige partner, kiezen voor in-vitro fertilisatie (IVF) met pre-implantatie genetische testing voor monogene aandoeningen (PGT-M), gebruik maken van donorgameten, of het risico accepteren en streven naar een natuurlijke zwangerschap met of zonder de optie van prenatale testing via een vruchtwaterpunctie of vlokkentest (5). Afhankelijk van de resultaten van de vruchtwaterpunctie kan dan besloten worden om de zwangerschap te beëindigen of zich voor te bereiden op de komst van een kindje met een bepaalde aandoening.

Tot slot benoemen we nog het verschil tussen dragerschapsscreening, waar deze thesis over gaat, en cascade dragerschapstesting. Cascade dragerschapstesting betreft het testen van bloedverwanten en/of de partner van een persoon met een gekende specifieke pathogene recessieve mutatie. Bij dit laatste is er dus een effectief verhoogd risico op de geboorte van een kind met een recessieve genetische aandoening als de geteste partner drager is van dezelfde recessieve mutatie. Hiertegenover staat de dragerschapsscreening, dit betreft zoals eerder beschreven het zoeken naar dragerschap bij koppels zonder relevante persoonlijke of familiale voorgeschiedenis. Met andere woorden koppels zonder een a priori verhoogd risico (6).



***Figuur 1**: Autosomaal recessieve overerving, aangepast van (7).*



***Figuur 2**: X gebonden recessieve overerving, aangepast van (7)*

2. Reproductieve genetische dragerschapsscreening in België

Sinds 2019 is reproductieve genetische dragerschapsscreening (RGDS) in België mogelijk via de Belgian Expanded Carrier Screening (BeGECS)-test, die uitgevoerd kan worden in een van de acht genetische centra in België. Deze test screent 1248 pathogene varianten en wordt afgenomen via een bloedstaal. De ontwikkeling van deze test kwam voort uit een adviesrapport van de Hoge Gezondheidsraad (Superior Health Council of Belgium) gepubliceerd in februari 2017 (6). Hierin werden aanbevelingen gedaan over de wetenschappelijke en ethische kwesties die belangrijk zijn bij een verantwoorde implementatie van RGDS. Volgende criteria voor inclusie van aandoeningen in het panel werden voorgesteld in het adviesrapport van de Hoge Gezondheidsraad; ernst, ontstaansleeftijd, prevalentie, klinisch belang en behandelbaarheid. Aansluitend leidde dit tot de oprichting van een multidisciplinaire werkgroep die verantwoordelijk was voor de samenstelling van het screeningspanel (6). Hoewel de test vrij toegankelijk is via de genetische centra maakt RGDS anno 2024 geen deel uit van de routinematige gezondheidszorg en wordt het niet vergoed door het Rijksinstituut voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering (RIZIV). De test kost per koppel 1500 euro. Recent startte het Vlaams & Neutraal Ziekenfonds (VNZ) met een terugbetaling van 125 euro per aangesloten partner met een maximum van 250 euro per koppel (8). Dit is op heden de enige mutualiteit die terugbetaling voorziet. De huidige wachttijd bij de genetische centra wordt geschat op drie maanden waarna de resultaten van de test opnieuw een drietal maanden op zich laten wachten. Na de test wordt enkel het koppelresultaat gedeeld en niet het individuele dragerschapsresultaat. De individuele dragerschapsstatus blijft dus ongekend voor de patiënt (9).

Hiernaast zijn er in België ook commerciële bedrijven die reproductieve genetische dragerschapsscreening aanbieden (10). Voorstanders benadrukken dat dit de zelfbeschikking van individuen bevordert door de toegankelijkheid van persoonlijke genetische informatie te vergroten. Tegelijkertijd stuit dit op aanzienlijke kritiek vanuit medische en academische kringen (11). Ten eerste bestaat er een grote variatie in de aangeboden screeningpanels en genotyperingsmethoden. Afhankelijk van de gekozen aanpak worden niet altijd alle relevante single nucleotide polymorfismen (SNP's) geanalyseerd, en kunnen soms ook varianten worden meegenomen waarvan de klinische relevantie op individueel niveau nog onzeker is (12). Daarnaast is genetische counseling vaak niet inbegrepen in deze testen en komen vragen over de interpretatie ervan terecht bij (huis)artsen die de test zelf niet hebben aangevraagd (11). Dit kan de kwaliteit van opvolging, begeleiding en dus ook reproductieve keuzes beïnvloeden. In Europa is het uitvoeren van genetische testen zonder medische supervisie verboden in meerdere landen zoals Frankrijk, Duitsland, Portugal en Zwitserland. In België is er geen specifieke wetgeving die deze diensten verbiedt (13).

3. Bezorgdheden omtrent RGDS

Reproductieve genetische dragerschapsscreening biedt, zoals eerder vermeld, toekomstige ouders de mogelijkheid om een meer geïnformeerde reproductieve keuze te maken. Anderzijds is het belangrijk de bijhorende bezorgdheden en bedenkingen te erkennen. In wat hieronder volgt bespreken we de ethische, sociale, psychologische en praktische bezwaren die reeds vermeld worden in de literatuur.

3.1. Impact op mentale gezondheid

Hoewel voorstanders van RGDS benadrukken dat het bevorderen van de reproductieve autonomie van toekomstige ouders kan bijdragen aan het voorkomen van ernstig leed bij het kind, de ouders en het gezin, bestaan er tevens ook zorgen over de mogelijke impact op de mentale gezondheid. Het bewustzijn van dragerschap zou bijvoorbeeld kunnen leiden tot angst en onrust (1,14). In een studie van Van Steijvoort et al. (2022) gaf 21% van de vrouwelijke respondenten aan dat zij 'mogelijke bezorgdheden bij het ontvangen van de resultaten' als reden beschouwden om de test mogelijk te weigeren (15). Daarnaast zou een normaal testresultaat een vals gevoel van veiligheid kunnen creëren zoals reeds vermeld door Cho et al (16).

3.2. Ethische en sociale bedenkingen

Ten eerste is het van belang dat de keuze voor reproductieve genetische dragerschapsscreening bij het individu ligt en dat deze grondig geïnformeerd en vrijwillig kan gebeuren. Neutrale en niet-sturende informatie is cruciaal om de autonomie van toekomstige ouders te waarborgen (17). Hoewel beleidsmaatregelen zoals overheidsfinanciering de toegankelijkheid van genetische tests kunnen verhogen, bestaat het risico dat hierdoor onbedoeld sociale druk ontstaat (1). Dit kan bijvoorbeeld doordat de perceptie wordt versterkt dat deelname aan screening vanzelfsprekend of sociaal wenselijk is. Bijkomend is er de bemerking dat RGDS kan leiden tot selectieve voortplanting om genetische eigenschappen te verbeteren, eugenetica dus. In het eerder vernoemde rapport van de Hoge Gezondheidsraad uit 2017 wordt deze angst weerlegd aangezien genetische screening een vrijwillige keuze blijft en geen verplichting inhoudt (6). Echter, in een Franse enquête (18) uiten iets meer dan de helft van de respondenten hierover hun bezorgdheid en ook in het onderzoek van Hoarau et al. (3) komt dit duidelijk naar voren. Deze laatste bron stelt dat, hoewel het initiële doel van de test niet eugenetisch van aard is, het risico op onderliggende ontwikkeling van eugenetica niet onderschat mag worden.

Ten tweede dient rekening te worden gehouden met de mogelijkheid dat RGDS onbedoeld kan bijdragen aan discriminatie van mensen met een genetische aandoening. Bij een onderzoek onder mensen met SMA, mucoviscidose en hemofilie gaven alle deelnemers aan zich zorgen te maken over stigmatisering en de maatschappelijke perceptie van hun aandoening moest RGDS algemeen geïmplementeerd worden (15). In het artikel van Hoarau et al (3) benoemt men ook een bezorgdheid over de ontwikkeling van sociale druk en afkeer ten opzichte van ouders die de test niet afnemen of ondanks een positief testresultaat toch kiezen voor een natuurlijke zwangerschap (19).

Een derde bezorgdheid betreft dat het aanbieden van RGDS een verdere medicalisering van de zwangerschap teweeg zou brengen. Hiermee bedoelt men dat een in de kern niet-medisch verschijnsel, zoals een kinderwens, te sterk in een medisch kader zou worden geplaatst en dat dit negatieve gevolgen zou hebben voor de betrokkenen (20).

Tot slot is er de bezorgdheid dat implementatie van RGDS zou kunnen leiden tot genetische partnerselectie (21). Daarnaast kan het delen van genetische informatie met familieleden botsen met het recht op niet te weten (3).

4. Praktische struikelblokken

Er gebeurden reeds verscheidene implementatiestudies wereldwijd, die de barrières en facilitators in de eerste lijn trachtten in kaart te brengen. De meest gerapporteerde barrière betrof het gebrek aan kennis van de desbetreffende zorgverlener. Verschillende onderzoeken tonen dat een groot deel van de zorgverleners zich niet bekwaam voelt deze genetische counseling aan te bieden, namelijk 2/3 van de vroedvrouwen en gynaecologen volgens het onderzoek van Ben et al. (22) en de helft van de zorgverleners (combinatie van huisartsen, vroedvrouwen en gynaecologen) volgens het onderzoek van Best et al (23).

Een tweede belangrijke limiterende factor betrof het gelimiteerde tijdsbestek van een consultatie bij de huisarts (23). Dit wordt niet genoeg geacht om adequate counseling te kunnen voorzien. Doch toonde een implementatiestudie die peilde naar de geschiktheid van RGDS als onderdeel van de eerstelijnszorg in Nederland dat 58% van de 'getrainde' huisartsen het consult binnen een tijdbestek van 20 minuten afrondden (24). Wanneer de patiënt een grotere voorkennis heeft over het onderwerp, beschikt over een groter gezondheidsinzicht of een hoger educatieniveau is de kans groter dat het consult binnen de 20 minuten afgerond kan worden.

5. RGDS in de eerste lijn

Om een adequate implementatie van deze test in de eerste lijn in België te kunnen voorzien is het van belang de visie en attitude van deze eerstelijnswerkers, in dit geval huisartsen, te kennen.

Uit de systematische review van Pasquier et al. blijkt dat er brede overeenstemming is over de noodzaak om pre- en posttest counseling te laten verzorgen door een zorgverlener met expertise in het communiceren van genetische informatie (25). Verschillende onderzoeken tonen aan dat de huisarts, naast de gynaecoloog en vroedvrouw, wordt geacht de ideale positie te hebben om RGDS aan te bieden. Dit wordt zowel door verscheidene zorgverleners als toekomstige ouders zo ervaren (23,26). Zo blijkt uit recent onderzoek van Van Steijvoort et al. dat in België 71.5% van de reproductieve mannen en vrouwen aangeven dat RGDS door de huisarts aangeboden zou moeten worden (27). Uit dezelfde studie blijkt dat mannen vaker dan vrouwen (respectievelijk 79,5% en 67,5%) de huisarts aanduiden als meest geschikt en ook dat personen met een laag tot gemiddeld opleidingsniveau vaker kiezen voor de huisarts dan personen met een hoog opleidingsniveau (respectievelijk 74,4% en 63,4%) (28).

In een Nederlandse studie die de beleving onderzocht van koppels die RGDS ondergingen, werd aangetoond dat een vijfde van de deelnemende koppels extra informatie inwon na het verkrijgen van hun resultaat. Ongeveer één derde hiervan deed dit door een arts te raadplegen. De gynaecoloog en huisarts werden beiden evenveel geraadpleegd (25).

Een andere Nederlandse studie onderzocht de visie van Nederlandse huisartsen over dit onderwerp (29) en concludeert dat volgens huisartsen en vroedvrouwen in Nederland RGDS de reproductieve autonomie zou kunnen vergroten en mogelijk leed kan voorkomen maar ook dat deze eerstelijnszorgverleners kritisch kijken naar dit concept en ethische, maatschappelijke en psychosociale bezwaren uiten. Ze benadrukken het belang van voldoende training voor zorgverleners, een passende vergoeding en voldoende tijd voor pre-test counseling.

Wij concluderen dat huisartsen vaak worden aangeduid als cruciale partners bij de implementatie van RGDS. Onze meest recente literatuursearch leverde geen vergelijkbare studies op binnen de Belgische context, wat de urgentie onderstreept om de visie en attitudes van Vlaamse huisartsen ten aanzien van RGDS nader te onderzoeken.

DOELSTELLINGEN THESIS

De groeiende belangstelling voor reproductieve genetische dragerschapsscreening en de potentiële rol van huisartsen daarin zijn de drijvende krachten achter deze masterproef. Het begrijpen van de visie en houding van Vlaamse huisartsen ten opzichte van reproductieve genetische dragerschapsscreening, evenals het identificeren van mogelijke barrières en facilitators voor implementatie, heeft als doel een duidelijker beeld te schetsen van de toekomst van reproductieve genetische dragerschapsscreening in de Belgische gezondheidszorg.

Onze onderzoeksvragen worden als volgt geformuleerd:

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

MATERIALEN EN METHODE

1. Onderzoeksmethode en proces

De visie en attitude van huisartsen ten aanzien van RGDS werden onderzocht aan de hand van een kwalitatieve onderzoeksmethode. Hiervoor werden eenmalige semigestructureerde interviews afgenomen bij huisartsen actief in Vlaanderen. Onder deze noemer includeerden we ook huisartsen in opleiding (HAIO's). Voor de start van de studie, op 25/10/2023, werd ethische goedkeuring verleend door de Ethische Commissie Onderzoek UZ/KU Leuven (MP027739).

Tussen de periode van november 2023 en januari 2025 werden 19 interviews afgenomen, fysiek op een afgesproken locatie of online uitgevoerd met behulp van Microsoft teams. De geïnformeerde toestemming werd op voorhand via mail verstuurd en samen overlopen en ondertekend bij het begin van elk interview. De interviews vonden plaats in het Nederlands en duurden maximaal 60min. Er werd op voorhand een interview guideline opgesteld met open vragen (BIJLAGE 1: INTERVIEW GUIDELINE).

Bij de start van elk interview werd de deelnemer gevraagd zich kort voor te stellen. Nadien werd eerst gepeild naar de kennis van de deelnemer over deze test. Wanneer deze minimaal of ontoereikend was voor het verdere interview werd eerst basisinformatie verschaft door de interviewer.

2. Rekrutering

Rekruteren van kandidaten gebeurde via het verspreiden van een uitnodiging tot deelname en flyers (BIJLAGE 2: FLYER) via diverse kanalen. Tien huisartsenkringen verspreid over de vijf provincies van Vlaanderen werden gecontacteerd, hiervan gaven zeven kringen aan de flyer te delen op hun wachtpost. Daarnaast werd contact opgenomen met Domus Medica en werd een advertentie geplaatst in hun nieuwsbrief. Via persoonlijke connecties binnen het werkveld werden ook 35 artsen individueel via mail gecontacteerd. Rekrutering van kandidaten liep tot er data-saturatie werd bereikt. Er werden maximaal twee artsen van eenzelfde praktijk geïncludeerd.

Geïnteresseerde kandidaten bevestigde hun deelname via mail waarna een contactmoment werd afgesproken om het interview, al dan niet online, uit te voeren.

3. Datacollectie en -opslag

Na goedkeuring van de deelnemers werden de interviews opgenomen en verbatim getranscribeerd. Geluidsbestanden en persoonlijke notities werden na transcriptie steeds verwijderd. Transcripties

werden bewaard in OneDrive for business, aangeboden door KULeuven en op een persoonlijke computer voorzien van sterk wachtwoord en vingerprintherkenning. Om de privacy van de deelnemers te verzekeren werd alle informatie die mogelijk zou kunnen leiden tot identificatie van de deelnemer verwijderd uit de interview transcripten.

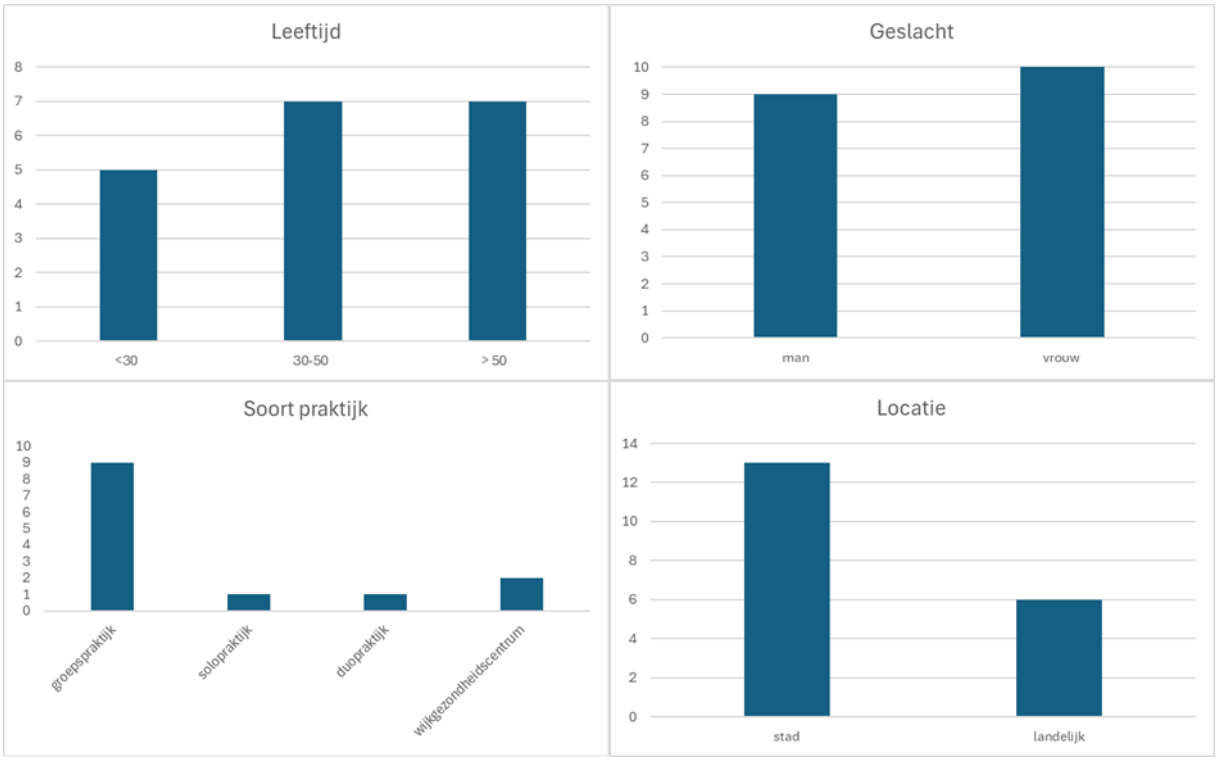
4. Data-analyse

Een inductieve contentanalyse, waarbij transcripties werden gecodeerd in thema's, categorieën en subcategorieën, werd initieel door de drie onderzoekers individueel uitgevoerd. Nadien volgde een vergelijking en discussie om samen tot een overeenstemming te komen. De thema's en (sub)categorieën kwamen dus inductief uit de interviews zelf naar boven. De inhoud van elk thema werd grondig geanalyseerd voor interpretatie (30).

RESULTATEN

1. Demografie

In totaal werden 19 huisartsen en huisartsen in opleiding geïnterviewd voor dit onderzoek, waarvan tien vrouwen en negen mannen, met variatie in aantal jaar ervaring, soort en locatie van praktijk (Tabel 1: Demografie). Gemiddeld hadden de artsen binnen ons onderzoek 14 jaar praktijkervaring. Qua leeftijd werden de artsen onderverdeeld in drie groepen; artsen onder de 30 jaar (n=5), artsen tussen de 30 en 50 jaar (n=7) en artsen boven de 50 jaar (n=7). Eén op drie artsen was werkzaam in een meer landelijk gelegen praktijk, terwijl de meerderheid actief was in een stedelijke omgeving.



Tabel 1: demografie

2. Kennis en ervaring van Vlaamse huisartsen in verband met RGDS

Hoewel alle deelnemers vertrouwd waren met preconceptioneel onderzoek in het kader van een verhoogd familiaal risico, was slechts een minderheid van de artsen op de hoogte van het bestaan van de BeGECS-test. Veel deelnemers associeerden RGDS met postconceptionele testen, zoals de NIPT en vruchtwaterpuncties, wat aanleiding gaf tot terminologische verwarring.

"Het enige genetische onderzoek dat ik ken is eigenlijk de hielprik en de NIPT. En mensen die als dat in de familie veel voorkomt op zoek gaan naar specifieke genetische afwijkingen maar die sturen we dan door naar een genetisch centrum of een genetisch expert. Ja tot zover mijn kennis. Niet zo ver eigenlijk dus. Voor jij er mee afkwam had ik er nog nooit over gehoord."

Als antwoord op de vraag: "Weet je iets over preconceptionele genetische dragerschapsscreening?"
"Ja, je hebt al de triple test, hè dat is er bijvoorbeeld al een vorm van."

Bijna alle deelnemers benadrukten dat ze geen ervaring hadden met het aanvragen van RGDS. Twee deelnemers kwamen wel reeds in aanraking met testresultaten van RGDS. Bij beiden betrof het eerder een toevallig opmerken van de resultaten zonder dat ze als huisarts betrokken waren bij de counseling of bespreking hiervan. Geen van alle deelnemers kwam in aanraking met commerciële testen met betrekking tot RGDS.

"Mijn ervaring met deze test? Nul! Ik had er nog nooit iets over gehoord of gezien, en ik leid eigenlijk al lang HAIO's op dus als er zo'n dingen algemeen geweten zijn dan weet ik dat he, dan hoor ik dat via mijn HAIO's. Dus het is zeker niet algemeen gekend, zeker niet."

2.1. Reproductieve opties na RGDS

Quasi alle deelnemers waarmee de reproductieve opties werden besproken gaven aan dat een IVF-traject met PGT-M de enige optie was die ze kenden na een afwijkend testresultaat. Slechts een kleine minderheid vermeldde een breder gamma aan opties zoals het accepteren van het verhoogde risico, sperma- of eiceldonatie, pleegzorg of adoptie en afzien van kinderwens.

"Bij mijn weten is een kunstmatige zwangerschap dan de enige manier..."

2.2. Belgische centra menselijke erfelijkheid

Uit de interviews bleek dat alle huisartsen zich bewust waren van het bestaan van de Belgische centra voor menselijke erfelijkheid (CME), maar dat hun kennis over de werking en functie van deze centra eerder beperkt is. Hoewel zij de centra herkennen als doorverwijsinstellingen voor genetisch onderzoek en counseling, gaven de meeste respondenten aan hier verder weinig over te weten.

"Misschien worden die centra dan overbevraagd? Ik weet het niet, ik weet eigenlijk niets van die centra."

2.3. Opleiding

De meeste respondenten gaven aan zich het vak “Genetica” uit de bachelorjaren van de basisopleiding geneeskunde te herinneren. Echter, geen van de huisartsen, inclusief de recent afgestudeerde HAIO’s, kon zich herinneren dat preconceptionele genetische dragerschapsscreening hierin aan bod kwam. Slechts één arts vermeldde dat het onderwerp beperkt aan bod kwam in de master-na-masteropleiding (MaNaMa) Management en Beleid aan de KU Leuven. Meerdere deelnemers suggereerden dat basiskennis over RGDS een meerwaarde is voor alle artsen, ongeacht hun specialisatie. Daarom werd de basisopleiding geïdentificeerd als het meest aangewezen moment om dit thema aan bod te laten komen. Slechts enkele van de ondervraagde huisartsen hebben tot nu toe een bijscholing over RGDS gevolgd.

Daarnaast benadrukten meerdere respondent het belang van opleiding en vaardigheidstraining rond “shared decision-making” wat momenteel een belangrijke plaats heeft en volgens hen moet blijven behouden binnen de ManaMa huisartsgeneeskunde. Het betreft volgens hen een belangrijke vaardigheid, zeker wanneer RGDS aan bod zou komen in de huisartsenpraktijk.

3. Eerste indruk van Vlaams huisartsen in verband met RGDS

Horen over het bestaan van de test zorgde initieel vooral voor bezorgdheid bij de meeste deelnemers. Voornamelijk angst rond ethische implicaties stond hierbij op de voorgrond. Slechts een minderheid reageerde meteen positief en vermeldde dan voornamelijk een gevoel van gezondheidswinst.

“Ik heb zeker niet direct zoiets van: ‘Oh wauw, dat is kei goed dat we dat kunnen doen’. Dat gevoel is er niet, maar ik denk ook niet direct dat ik ertegen ben of zo. Nee ja gewoon nog niet duidelijk een idee.”

De meerderheid van de deelnemers vermeldde dan ook dat ze RGDS op dit moment niet proactief willen aanbieden. Argumenten als gebrek aan kennis bij arts en patiënt, gebrek aan duidelijke richtlijnen of aanbevelingen en dure kostprijs speelden hierbij een rol. Een argument dat werd aangehaald door de enkele artsen die wel zouden overwegen RGDS proactief aan te bieden is het idee dat mensen pas een geïnformeerde beslissing kunnen maken als zij alle nodige informatie ter beschikking hebben.

"... Ik weet daar niet genoeg over, dus ik weet ook niet hoe dat ik dat praktisch moet organiseren, dus ik ga er niet over beginnen. Ik denk dat ze er bij mij nog altijd zelf over gaan moeten beginnen, ja totdat er duidelijke richtlijnen komen of duidelijkere aanbevelingen. Ik ga niet de pionier zijn hierin, integendeel."

"Het proactief aanbieden denk ik dat ook wel kan en mag. Ze moeten ook wel weten dat het bestaat en dat ze de mogelijkheid hebben om dit te doen."

4. Informeren over RGDS

4.1. Informeren van de huisarts

Een meerderheid van de artsen gaf aan online op de hoogte gebracht te willen worden over het bestaan van de test bijvoorbeeld via nieuwsbrieven van het laboratorium, de huisartsenorganisatie Domus Medica of officiële e-mails van de overheid.

Voor meer verdiepende info werd een concrete richtlijn, gericht op huisartsen en gemaakt door een multidisciplinair team, als onmisbaar ervaren. Daarnaast werden geaccrediteerde navormingen en lokale kwaliteitsgroepen (LOK groepen) frequent aangegeven als geprefereerde manier van informeren.

"Als het een richtlijn is van de dienst genetica dan ga ik het niet geloven en doe ik er niks mee. Het moet een gewogen richtlijn zijn, met ook huisartsen en andere disciplines in betrokken. Dingen waar alle aspecten in zijn meegenomen, nee, als het enkel een aanbeveling is van de genetici dan ga ik het niet geloven, dan weet ik niet of het enkel winstbejag is van de genetici."

Naast bovenstaande aspecten gaven meerdere artsen ook het belang aan van een betrouwbare bron die gemakkelijk is in gebruik tijdens de consultaties. Hierbij vermelden ze aspecten als 'duidelijkheid', 'gemakkelijk doorklikken' en 'snelle praktische informatie'. Dit naar analogie met reeds bestaande websites als KCE richtlijnen, specifieke laboratorium gidsen en Wanda.be.

"Ik denk ook dat er een heel goede website beschikbaar moet zijn waarop dat je gewoon kunt doorklikken en even opzoeken van hoe dat we het nu weer juist moeten afnemen? Waar moet ik de patiënten naar toe sturen? Kan ikzelf die bloedafname doen? Hoe bestel ik daar tubes voor?"

"Wat zeker handig zou zijn als je een positief resultaat krijgt is dat er info bij dat positief resultaat staat zoals bij het labo als er een waarde te hoog is dat je erop kan klikken en dan meer info krijgt over de resultaten."

Deelnemers gaven frequent aan meer praktische info nodig te hebben om de test te kunnen implementeren. Dit gaat over praktische zaken zoals welke bloedtube er gebruikt dient te worden en naar welk labo dit gestuurd mag worden, maar ook informatie over multidisciplinaire samenwerking, zoals contactgegevens van specialisten of wachttijden bij centra van menselijke erfelijkheid.

Daarnaast kwam meermaals de vraag naar meer tools voor communicatieve ondersteuning. Hierbij werd gedacht aan een stroomdiagram dat te volgen is bij anamnese of een keuzehulptool waarbij patiënten al op voorhand kunnen toetsen of dit soort test iets is waar ze interesse in hebben. Ook communicatieve tips voor rapportage van al dan niet afwijkende resultaten werden frequent aangehaald door de geïnterviewde huisartsen.

"Als de test meer gebruikt gaat worden denk ik wel dat er een of andere connectie moet ontstaan om heel makkelijk een contact te leggen met betrokken specialisten. Zoals dat wij nu heel gemakkelijk bv naar een abdominaal chirurg bellen of naar een cardioloog bellen om daarmee te overleggen en door te verwijzen."

Verder gaven bijna alle deelnemers ook aan informatie met betrekking tot de inhoud van de test nodig te hebben. Welke aandoeningen worden er getest, wat houden deze genetische aandoeningen in en bij welke aandoeningen mag er IVF met embryoselectie worden uitgevoerd.

4.2. Informeren van de patiënt/bevolking

Slechts een minderheid van de deelnemers beschouwde het informeren van patiënten over dragerschapsscreening als een verantwoordelijkheid van de huisarts. De overheid, met behulp van tv-spotjes, sociale media of seksuele voorlichting in scholen werd frequenter aangewezen als eerste bron van informatie. Met betrekking tot het gebruik van brochures of affiches in de praktijk als informatiebron was er een duidelijke discrepantie in mening van de respondenten. Slechts een minderheid gaf dit aan als een effectieve en efficiënte bron van informatie, terwijl een groter deel aangaf dat dit materiaal doorgaans niet wordt gelezen en daardoor niet als ondersteunend wordt ervaren.

Een kanttekening die hierbij meermaals werd gemaakt is dat deze informatie hetzij via spotjes, hetzij via de huisarts niet de volledige populatie zou bereiken. Anderstalige patiënten kunnen moeite hebben met het begrijpen van de door de overheid verspreide flyers en brochures, en zijn bovendien geneigd om vaker naar alternatieve televisiezenders te kijken, waardoor ook via deze kanalen beperkte

kennisoverdracht plaatsvindt. Hoe ervoor gezorgd kan worden dat we ook hen bereiken was voor velen nog een vraagteken.

"We gaan een heel select publiek bereiken; hoger opgeleiden, meer bemiddelde, en goed georganiseerde mensen. En een heel groot deel van de populatie dus niet."

De huisarts werd wel aangegeven als eerste keuze voor verdere informatie omtrent RGDS bij een voorgeselecteerd publiek; zijnde patiënten die zelf met de vraag komen, patiënten met een grotere voorkans op een aandoening (omwille van consanguiniteit of kennis van familiale genetische aandoeningen) of patiënten die op preconceptioneel consult komen.

Het belang van adequate pre-test counseling werd door iedereen benadrukt, echter vrezen enkele huisartsen dat zelfs na een grondige uitleg, de patiënt de test met al zijn implicaties onvoldoende zal begrijpen en hierdoor geen goed geïnformeerde keuze kan maken. Dit door de complexiteit van de materie in combinatie met de beperkte gezondheidsgeletterdheid van een groot deel van de doelpopulatie. Ten tweede vrezen veel artsen dat dit, naar analogie met de NIPT, een standaard onderdeel van het preconceptionele zorgpad wordt, waar toekomstige ouders onvoldoende over nadenken of zich moreel verplicht voelen de test te doen.

"Dus dat soort patiënten vraagt gewoon: 'Dokter wat moet ik doen? Wat zou jij doen?' Want je kan het proberen uitleggen, maar risicoreductie en genetica zijn moeilijke concepten.."

Het verlagen van de drempel voor patiënten werd als een belangrijk voordeel van counseling door de huisarts beschouwd. Naast de bereikbaarheid in kader van het plannen van een consultatie en het fysiek bereiken van de praktijklocatie is ook de arts-patiëntrelatie relevant. Hierbij werd aangehaald dat de huisarts er beter in zal slagen de gezondheidsgeletterdheid en draagkracht van de patiënten correct in te schatten en zo op een aangepaste manier de informatie kan overdragen.

In verband met post-test counseling was er enige discrepantie over de vraag of de resultaten meteen op online platformen met de patiënt mogen gedeeld worden (bijvoorbeeld via COZO of Helena). Als argument vóór werd aangevoerd dat het bespreken van niet-afwijkende resultaten zou leiden tot een aanzienlijke overbelasting van het gezondheidszorgsysteem. Daarentegen werd benadrukt dat bij afwijkende resultaten de voorkeur toch uitgaat naar communicatie via een gezondheidsprofessional.

"Ik zou wel direct de resultaten aan de patiënt geven. Uiteindelijk als ze beslissen voor die test, dan ga je ervan uit dat ze zich goed geïnformeerd hebben over waarom dat ze een test doen en wat dat die test precies doet."

Bij het bespreken van resultaten was de meerderheid van de deelnemers van mening dat de arts die de test afneemt deze ook dient te kunnen bespreken. Tegelijkertijd gaven ze wel aan dat post-test counseling van afwijkende resultaten te gespecialiseerd is voor de huisarts. Hieruit kwam voort dat ze de eerstelijnsopvang bij afwijkende resultaten wel als hun taak zien, maar dat ze voor verdere bespreking zouden doorverwijzen naar een specialist.

Een laatste probleem dat zich hierbij stelde was het tijdgebrek. Niet alleen gebrek aan tijd om voldoende bij te scholen maar ook gebrek aan tijd om dit grondig te bespreken tijdens een consult van 15 minuten. Enkele artsen gaven echter aan dat hoewel ze inzagen dat dit extra tijd ging kosten dit geen hinderpaal zou vormen.

"Ik denk echt dat dat veel tijd kost. Ik denk ja, je gaat dat niet op een kwartier kunnen uitleggen als je dan de verantwoordelijkheid bij ons gaat leggen, dan gaat het half zijn gat zijn."

"Ik denk dat er sowieso weinig rek is maar dat iedereen wel probeert om de evoluties op te volgen en dat dat niet de reden mag zijn om zoiets tegen te houden, denk ik."

5. Bezorgdheden voor implementatie

5.1. Impact op mentale gezondheid

Heel wat artsen gaven aan zich zorgen te maken over de impact van het ondergaan van de test – of zelfs het overwegen ervan – op de mentale gezondheid van hun patiënten. Thema's als stigmatisering, stress inductie en een vals gevoel van veiligheid kwamen naar boven.

5.1.1. Stigmatisering

De overgrote meerderheid van de artsen rapporteerde bezorgdheden rond stigmatisering. Enerzijds stigmatisering van bepaalde bevolkingsgroepen met een aandoening waarvoor in de test gescreend wordt. Hierdoor zou een maatschappelijke visie geïnduceerd worden alsof zij minder bestaansrecht hebben en hun leven minder waardevol is. Anderzijds ook stigmatisering van ouders die een kindje krijgen met een aandoening waarvoor gescreend kon worden. Een soort maatschappelijke schuldinductie waardoor zij hier verantwoordelijk voor gesteld worden.

"Dan krijg je een maatschappij waar zo'n uitspraken de norm worden: je hebt een kindje met mucoviscidose? Ah ja, je hebt de test niet laten doen? Dan heb je het zelf gezocht he?"

Anderzijds hadden enkele deelnemers een meer pragmatische visie en ervaarden zij stigmatisering niet als een mogelijk risico.

"Ik heb niet echt het gevoel dat stigmatisering een probleem is of heeft gevormd ook niet met de NIPT."

5.1.2. Stress inductie

De meerderheid van de artsen rapporteerde bezorgdheden rond de psychologische impact van het aanbieden van de test. Zij waren van mening dat er stress geïnduceerd wordt bij patiënten door de complexiteit en veelheid van informatie en het onvermogen om de mogelijke gevolgen hiervan in te schatten. Gezien het kleine risico op een positief resultaat, zou je het overgrote deel van de patiënten onnodig ongerust maken. Dit hing nauw samen met de bezorgdheden rond adequate pre-test counseling.

"Ik ben ongerust dat patiënten heel bang gaan worden als ze horen over het bestaan van die test, al die zeldzame ziektes. Je induceert stress bij patiënten die plots gaan nadenken over allerlei risico's waar ze voordien niet bij stilstonden."

Ook de psychologische impact van afwijkende resultaten werd als een bezorgdheid ervaren. Enerzijds de bezorgdheid dat patiënten hun dragerschap zouden medicaliseren en onterecht angstig of ongerust worden over hun eigen gezondheid. Anderzijds ongerustheid over de psychologische impact van de gevolgen van deze resultaten op de reproductieve keuze van het koppel; zijnde afzien van een kinderwens, IVF met embryoselectie of een natuurlijke zwangerschap al dan niet met prenatale testing. Deze keuze maken en dit proces ondergaan vormt volgens veel artsen een niet te onderschatten psychische en relationele belasting.

"Afwijkende resultaten brengen enorm veel stress en onzekerheden met zich mee. Wat ga je doen? Een natuurlijke zwangerschap met een mogelijk risico? Een belastend IVF traject? Voor hetzelfde geld heb je twee gelukkige zwangerschappen en gezonde kinderen zonder dit allemaal te weten en hier ook niet over te hoeven stressen."

Enkele artsen uitten hun expliciete bezorgdheid rond de toestroom aan IVF trajecten die hierdoor zou kunnen worden geïnitieerd. Zowel het organisatorische en financiële aspect hiervan, alsook de fysieke, psychologische en relationele gevolgen. De emotionele belasting van zo'n langdurig en vaak onzeker traject kan een zware invloed hebben op de mentale gezondheid van de betrokkenen, wat mogelijks

leidt tot angst, schuldgevoel, frustratie en depressie. Twee huisartsen rapporteerden ook bezorgdheden in verband met de mogelijke lange termijn risico's van een IVF traject op de fysieke gezondheid van de vrouw, waarbij thema's als premature menopauze en borstkanker werden aangehaald. Deze zijn volgens hen onvoldoende onderzocht.

"Een IVF traject is ook geen walk in the park he.. Met al die hormoonbehandelingen op voorhand, waarvan we eigenlijk de lange termijn risico's onvoldoende kennen."

5.1.3. Vals gevoel van veiligheid

Een negatief testresultaat impliceert niet dat je per definitie een gezond kindje zal krijgen. Dit gevoel zouden toekomstige ouders wel onterecht kunnen hebben volgens quasi alle geïnterviewde artsen. Wederom kwam hier het belang van adequate pre-test counseling naar boven.

"Mensen moeten goed beseffen dat het niet wil zeggen dat als deze test in orde is dat ze per definitie een gezond kind op de wereld zetten. Je screent eigenlijk maar naar een heel klein deeltje van aangeboren afwijkingen en voor de mensen maakt het niet uit of dat hun kindje een probleem heeft door iets genetisch of door iets dat is fout gelopen tijdens zwangerschap of bevalling. Het is het resultaat dat telt."

Dit hangt volgens vele artsen nauw samen met het groeiende onvermogen van de maatschappij om om te gaan met onzekerheden. Zij ervaren dat patiënten vinden dat de gezondheid maakbaar moet zijn met een drang naar controle en het uitschakelen van onzekerheden, zoals bijvoorbeeld met deze test.

"De gezondheid moet maakbaar zijn, terwijl .. de patiënt moet leren leven met onzekerheid en ik vind dat de mensen dat hoe langer hoe minder kunnen."

"Ik vind dat we sowieso soms te veel voor God spelen."

5.1.4. Medicaliseren van zwangerschap

Een laatste psychologische bezorgdheid die meermaals naar boven kwam is het risico op het medicaliseren van de zwangerschap. Hierbij wordt er van een heel natuurlijk proces iets heel medisch gemaakt. Een deel van de artsen gaf aan dat ze dit reeds zo ervaren door alle onderzoeken die er tegenwoordig voor en tijdens de zwangerschap gebeuren en vrezen dat deze test hiertoe zal bijdragen.

Ze zijn van mening dat dit extra psychische stress en verantwoordelijkheidsgevoel met zich zal meebrengen, wat op zijn beurt nefast kan zijn voor de zwangerschap.

"Het wordt zo'n medisch verhaal en komt zo ver weg te staan van de essentie vind ik."

5.2. Ethische en sociale bedenkingen

5.2.1. Eugenetica

Bezorgdheden rond de vraag 'waar zal dit eindigen?' werden door bijna alle artsen aangehaald. Met de nodige ongerustheid werden toekomstige situaties geschetst waarbij de mens een maakbaar individu voortbrengt waarbij geselecteerd zou worden op maatschappelijk gunstige eigenschappen. De vrees heerst dat we hierdoor een 'ideale' maatschappij zullen creëren die vrij is van beperkingen of aandoeningen, waarbij iemand herleid wordt tot zijn handicap en we daarbij voorbijgaan aan al zijn of haar talenten.

"Nu gaat dit over recessieve aandoeningen, naar de toekomst toe gaat dit specifieker en specifieker worden, hoe ver ga je hierin om preconceptioneel vanalles te kiezen en te beslissen? Dat gaat richting eugenetica en daar is toch wel veel voorzichtigheid nodig denk ik."

De meerderheid van de artsen die deze bezorgdheden uitten zijn ervan overtuigd dat je de wetenschap en vooruitgang niet kan tegenhouden en dat het een belangrijke taak wordt om hier een maatschappelijk kader rond te voorzien. In tegenstelling hiermee zijn enkele artsen heel hoopvol en nieuwsgierig naar nieuwe ontwikkelingen in het genetisch domein en zien dit niet als een bedreiging, maar eerder een opportuniteit.

"Ik hoop dat de genetica veel dingen gaat kunnen oplossen in de toekomst, vb dat de Netanyahu's van deze wereld niet meer aan de macht gaan kunnen komen omdat er uit hun genen gaat blijken -- gij zijt ne psychopaat, dus dat gaat niet!"

5.2.2. Rapportage resultaten

Over de manier van rapportage zijn de meningen verdeeld. Ongeveer de helft van de artsen is akkoord met de huidige manier van rapportage die volgens hen in lijn ligt met de doelstelling van de test, namelijk informatie verschaffen met het oog op de reproductieve opties. Wanneer er een bredere notie zou zijn van ieders dragerschapsstatus in de maatschappij, vrezen sommige artsen voor een zogenaamde 'DNA-tinder', waarbij mensen genetische compatibiliteit als selectiecriterium zullen gebruiken om een partner te kiezen of een relatie te beëindigen. Een tweede argument dat zij aanhalen

is het 'recht op niet weten' dat wordt uitgeoefend door henzelf, familieleden, het ongeboren kind en andere mogelijke nakomelingen. Tot slot argumenteren ze dat het rapporteren van individuele resultaten kan bijdragen tot het onterecht medicaliseren van dragerschap, waarbij er onnodige stress kan ervaren worden rond deze genetische status zonder dat dit daadwerkelijk invloed heeft op diens eigen gezondheid.

"Het is niet omdat jij kiest voor deze test, dat je broer of zus wil weten of zij mogelijks drager is."

Contrasterend hiermee is de mening dat de autonomie van de patiënt voorop staat en die zijn eigen dragerschapsstatus moet kunnen kennen als die dat wil. Zo zou de test niet opnieuw moeten uitgevoerd worden bij een nieuwe relatie met een andere partner, wat zowel praktisch als economisch voordelig kan zijn.

Enkele artsen suggereerden een rapportage in twee fases, waarbij de koppelresultaten de standaard vorm van rapportage zou kunnen zijn, maar de individuele resultaten in een tweede tijd zouden kunnen worden opgevraagd zo gewenst. Een kanttekening hierbij is dat de nodige uitleg en counseling voorzien moet worden.

"De patiënt heeft autonomie, het gaat over zijn gezondheid en zijn dragerschapsstatus. Ik vind niet dat wij mogen beslissen of ze die wel of niet mogen kennen."

5.2.3. Klassengeneeskunde

Het gegeven dat de zorg die iemand krijgt kan afhangen van zijn of haar socio-economische status, wordt klassengeneeskunde genoemd en is een reële bezorgdheid van quasi alle geïnterviewde artsen. De kostprijs van de test zou ervoor kunnen zorgen dat alleen het gegoede deel van de maatschappij dit kan veroorloven en dat we een geneeskunde creëren aan twee snelheden.

Anderzijds zou er ook klassengeneeskunde kunnen ontstaan op basis van het 'type' patiënt die op preconceptioneel consult komt; diegene tot wie de informatie over het bestaan van de test reikt of de goed georganiseerde, voorbereide mensen die op preconceptioneel consult komen.

"Om het met een Engelse term te zeggen; de 'worried well' gaan zo'n test doen. De hoogopgeleiden die preconceptioneel bezig zijn met zich voor te bereiden op de zwangerschap, maar dat is een beperkt publiek he?"

"Mensen die preconceptionele consultaties missen... Ik heb de indruk dat dat ook mensen zijn die het vaak juist al moeilijker hebben of die minder gezondheidsintelligent zijn. Dus ik vrees dat je daar sowieso ook wel weer een beetje een raar effect gaat hebben waar dat mensen die het al goed hebben het nog beter gaan hebben en dat andere mensen die het misschien minder gaan hebben het niet gaan kunnen meepikken."

Een deel van de artsen gaf aan dat terugbetaling, al dan niet inkomensafhankelijk, hier wel verandering in zou kunnen brengen. Echter blijkt er toch terughoudendheid over terugbetaling waarbij vooral wordt aangehaald dat het een taak zal zijn voor gezondheidseconomen om de cascade van terugbetaling die zou volgen te bekijken en te evalueren. Hier dient niet alleen rekening gehouden te worden met de prijs van de test maar ook met de prijs van een mogelijk IVF-traject, gynaecologische en genetische consulten. Als tegenargument werd frequent aangehaald dat met de geboorte van een kind met een ernstige genetische beperking ook veel kosten gepaard gaan zoals dure specialistische medicatie en therapie. Hierbij komt ook nog de extra belasting op de gezondheidszorg door de nood aan extra infrastructuur gaande van dagbesteding tot scholen en personeel alsook familiale ondersteuning (bv arbeidsongeschiktheid van ouders door zorg voor het kind).

"Hoe ver ga je in het terugbetalen van IVF? Want als je die test terugbetaald, moet IVF ook veel meer terugbetaald worden. Wat gaan we anders creëren in de maatschappij? Dus dat gaat wel een hele cascade aan terugbetalingen teweegbrengen."

Daarnaast leeft ook de angst dat indien de test terugbetaald wordt er geen reden is voor de laboratoria om de prijs te laten zakken en de test dus een grote kost zal blijven voor de staat. Deelnemers gaven aan dat er gewaakt moet worden dat de economische belanghebber, zijnde de laboratoria en mutualiteiten, niet prioriteren over het menselijke verhaal.

"De enige reden waarom ik niet zou willen dat de overheid dat betaald is omdat als de overheid dat betaald de prijs van de test niet zakt en als de overheid het niet betaalt, dan kost dit binnen drie jaar €115. Want mensen gaan het niet kopen als het duur is, dan gaat de prijs zakken tot een aanvaardbare prijs. En als wij zeggen we vergoeden het dan gaat de prijs jaar en dag hetzelfde blijven."

6. Praktische struikelblokken

6.1. Samenstelling panel

De heterogeniteit in soort en ernst van de aandoeningen werd door een groot deel van de deelnemers als een moeilijkheid en mogelijk struikelblok ervaren.

Enerzijds omwille van praktische overwegingen met betrekking tot informeren van de patiënt. Heel wat artsen gaven aan dat het hun quasi onmogelijk lijkt om over voldoende kennis te beschikken over alle individuele aandoeningen opgenomen in het panel, waardoor het moeilijk lijkt hier adequaat over te kunnen counselen. Vaak werd de kanttekening gemaakt dat het misschien niet nodig is om uitgebreide kennis te hebben over alle specifieke aandoeningen, maar het eerder de taak van de huisarts is de patiënt te doen nadenken over de mogelijke gevolgen en wat ze hiermee wensen te doen. Waarbij de huisarts een bondgenoot en vertrouwenspersoon kan zijn in dit denkproces. Echter zit ook daar een nadelig gevolg van de brede samenstelling van de BeGECS volgens sommigen, gezien de mogelijke reproductieve opties (vb optie voor zwangerschapsonderbreking omwille van medische reden of optie voor IVF met PGT-M) niet hetzelfde zijn voor alle aandoeningen opgenomen in het panel.

Anderzijds kwamen regelmatig ethische overwegingen naar boven met betrekking tot de samenstelling van het panel, namelijk de vraag ‘wat is ernstig genoeg?’. Ernstig genoeg voor opname in het panel, maar ook ernstig genoeg voor prenatale testing met embryoselectie of zwangerschapsafbreking om medische reden.

> *“Er zitten hoogstwaarschijnlijk heel wat aandoeningen bij waar kinderen nog een kwalitatief leven mee kunnen leiden. Tot waar ga je dan? Er is een groot verschil tussen bv aangeboren doofheid en een kindje met muco of SMA. Een vriendin van mij is doventolk en die mensen zien dat niet als een handicap he.”*

Verschillende artsen gaven aan dat ze meer geneigd zouden zijn de test aan te bieden moest het een nauwer panel betreffen met enkel inclusie van zeer ernstige aandoeningen met zware impact op levenskwaliteit. Twee huisartsen konden zich wel vinden in de samenstelling van het panel en gaven aan dat ze vertrouwen hadden in de experten die dit hadden opgesteld.

6.2. Organisatie van de tweede lijn

Zoals reeds eerder aangegeven rapporteerden de meeste huisartsen de huidige kennis over en samenwerking met de centra voor menselijke erfelijkheid als minimaal. Echter benadrukten ze wel het belang van multidisciplinaire samenwerking, vooral in het kader van afwijkende testresultaten. Hierbij gaven ze aan nood te hebben aan contactgegevens van gynaecologen, psychologen en genetici waarnaar verwezen kan worden, maar ook meer praktische informatie rond werking, capaciteit en toegankelijkheid van de tweedelijnszorg. Vooral de capaciteit en toegankelijkheid van genetische centra en fertiliteitscentra werd als een belangrijke bron van bezorgdheid gerapporteerd. Er werd gevreesd dat deze centra onvoldoende voorbereid zouden zijn, en dat de wachttijden, die volgens de ervaringen van de deelnemers nu reeds aanzienlijk kunnen oplopen, verder zouden toenemen, hetgeen als zorgwekkend werd beschouwd. Een eerste reden hiervoor is dat dit zou bijdragen aan het opschuiven van de zwangerschapsleeftijd en de hierbij horende risico's op infertiliteit en foetale afwijkingen. Ten tweede werd ook meermaals aangehaald dat de onduidelijkheid die heerst tijdens deze afwachtende fase een enorme psychische belasting kan vormen.

"Het heeft weinig zin dat je die dan allemaal zou doorsturen naar een genetisch centrum of IVF traject, als je op voorhand weet dat onze infrastructuur dat niet kan dragen en we hier niet genoeg genetische centra voor hebben. Dan moet je hier al niet aan beginnen."

6.3. Bescherming van gevoelige informatie

Enkele artsen wezen ook op de gevoeligheid van de informatie die men te weten komt bij dit soort testen, er werd dan ook gevraagd naar duidelijke regelgeving omtrent het delen van deze informatie met bijvoorbeeld verzekeringsinstellingen.

"En als dat wordt uitgerold, dan gaat er een standaardvraag in uw verzekering komen van 'heb jij dat laten doen en is daar iets uitgekomen?' Daar moet heel duidelijke regelgeving over zijn."

DISCUSSIE

1. Belangrijkste bevindingen

Uit de resultaten van onze studie bleek dat er bij de deelnemende huisartsen slechts een beperkte kennis bestond over BeGECS en dat de meeste deelnemers eerder een terughoudende visie hadden met betrekking tot bredere implementatie ervan in de Belgische gezondheidszorg. Niettegenstaande ziet de grote meerderheid hierin wel een belangrijke taak weggelegd voor zichzelf als huisarts, voornamelijk door het laagdrempelig en betrokken contact dat zij hebben met hun patiënten.

Een eerste barrière voor implementatie bestond uit een gebrek aan kennis waardoor de meerderheid van de artsen zich momenteel niet bekwaam voelt deze test aan te bieden en counseling te voorzien. Concrete suggesties om dit te faciliteren werden door de deelnemers aangereikt en bestonden uit het informeren van huisartsen middels nieuwsbrieven van verschillende instanties zoals laboratoria, huisartsenorganisatie Domus Medica of de Belgische en/of Vlaamse overheid. Ook de verantwoordelijkheid voor het informeren van patiënten over het bestaan van de test werd door de deelnemers gezien als een taak van onderwijsinstellingen of de overheid. Het bestaan en kunnen raadplegen van multidisciplinaire richtlijnen en toegankelijke, toepasbare informatiebronnen werd eveneens aangehaald als mogelijke facilitator.

Een tweede barrière betrof praktische en organisatorische bezorgdheden zoals prijs en eventuele terugbetaling van de test, samenwerking met de tweedelijnszorg en capaciteit en toegankelijkheid van fertiliteits- en genetische centra.

Vervolgens rapporteerden quasi alle deelnemers verschillende psychosociale bezorgdheden zoals stigmatisering, verhoging van mentale stress en het creëren van een vals veiligheidsgevoel. Dit alles zou volgens de deelnemers een negatieve invloed kunnen hebben op de mentale gezondheid van toekomstige ouders.

Tot slot kwamen er verschillende ethische kwesties naar boven zoals de vrees voor een ideale maatschappij, vrij van handicaps, of het creëren van klassengeneeskunde. Volgens de deelnemers dient er goed nagedacht te worden over deze ethische vraagstukken en is er nood aan een maatschappelijk en juridisch kader, idealiter vooraleer deze test op grote schaal geïmplementeerd wordt.

2. Vergelijking met de literatuur

2.1. Kennis en informeren

Zoals eerder aangehaald bleek uit onze studie dat de kennis over RGDS bij Vlaamse huisartsen beperkt is en dit als een belangrijke barrière wordt ervaren voor het aanbieden van RGDS. Deze bevinding sluit aan bij eerdere resultaten van een grootschalig Australisch onderzoek waarbij 990 zorgverleners werden betrokken in een surveyonderzoek om barrières en facilitators voor implementatie van RGDS te identificeren. Hierbij werd kennis en kunde over RGDS als tweede belangrijkste barrière aangehaald. Een belangrijk verschil is dat bevraagde deelnemers niet enkel huisartsen waren, maar ook vroedvrouwen, fertiliteitsartsen en genetici (23).

Uit meerdere eerdere onderzoeken, zowel in Vlaanderen als in Australië, waarin aanstaande ouders alsook diverse zorgverleners – waaronder huisartsen, vroedvrouwen, fertiliteitsartsen en genetici – via vragenlijsten werden bevraagd, werd door iedereen de huisarts als de meest geschikte zorgverlener beschouwd om te informeren over RGDS (14,23,26,31). Echter zien de deelnemers uit ons onderzoek het informeren van het breder publiek over het bestaan van deze test als een taak van overheids- en onderwijsinstanties en niet van de huisarts zelf. Voorgaand onderzoek van Moore et al.(32) toonde dat een sociale mediastrategie voor het informeren van patiënten zou leiden tot een vlottere bespreking en begeleiding bij het counselen nadien. Niettegenstaand werd meteen de vrees voor ‘klassengeneeskunde’ aangehaald, waarbij de deelnemers vrezen dat deze overheidsgestuurde informatie niet tot in alle socio-economische groepen van onze maatschappij zal doordringen. Anderzijds rappporteerden de deelnemers dat ze de test wel pro-actief zouden aanbieden aan patiënten met een a priori verhoogd risico op dragerschap, bijvoorbeeld bij cosanguine ouders.

Een andere manier van informatie verspreiden was het aanbieden van flyers in de wachtzaal van de huisartsenpraktijk. Hierover waren de meningen in onze studie verdeeld, waarbij tegenstanders betwisten of deze flyers wel degelijk worden gelezen. Uit een voorgaande studie die een flyer vergeleek met een preconsult video en een stripverhaal als meest geschikte bron voor informatie-overdracht, bleek het stripverhaal een significant betere vorm van informeren omtrent RGDS (33). Andere studies toonden dat een pre-consult video zou bijdrage tot sneller begrip bij patiënten (34–36). Ook de huisartsen in dit onderzoek benadrukten het belang van een pre-consult informatiebron voor patiënten.

Hoewel het informeren over het bestaan van de test niet werd gezien als een taak van de huisarts, gaven de deelnemers wel aan dat zij een belangrijke rol konden spelen in het counselen van patiënten

die reeds kennis hebben over RGDS. Uit voorgaand onderzoek van Van Steijvoort et al. (31), komt ook naar voor dat koppels die naast het internet nog extra informatie zochten over RGDS, hun huisarts of gynaecoloog raadpleegden. Deze uitgelezen rol van de huisarts voor het counselen van patiënten berust volgens onze deelnemers vooral op de persoonlijke band die zij hebben met de patiënten. Ze stelden hierdoor een inschatting te kunnen maken van hoe de patiënt met de informatie zou omgaan, welke informatie begrepen zou worden en welke begeleiding de patiënt nodig heeft. Wel dient men alert te blijven omgaan met de perceptie van de zorgverlener over wat wel of niet angst of stress kan veroorzaken bij de patiënt, wat mogelijks toch heel anders kan zijn dan de ervaring van de patiënt zelf (37).

Enkele deelnemers gaven aan deze test enkel te willen aanbieden aan patiënten die de informatie ten gronde zouden snappen of die er de fincanciële draagkracht voor hebben. De bevinding van het door de zorgverlener selectief aanbieden aan bepaalde patiëntengroepen werd reeds eerder in de literatuur vermeld (35,19). Waarbij meteen de kanttekening werd gemaakt dat hierdoor disproportioneel weinig testen zouden gebeuren bij patiënten vanuit een lagere socio-economische klasse en hierdoor klassengeneeskunde extra in stand zou worden gehouden. Dit kwam zowel in onze studie, als in voorgaand onderzoek, als vrees naar boven (37). Een andere grootschalige studie toonde aan dat zelfs indien RGDS kostenloos wordt aangeboden er nog steeds een verminderde uptake is bij laaggeschoolden en personen uit socio-economisch zwakkere regio's (38). Dit is een gekend fenomeen in preconceptionele en prenatale screening (39,40), maar eveneens beschreven bij andere grootschalige bevolkingsonderzoeken, zoals darmkankerscreening (41).

In studies wordt aangenomen dat gedeelde besluitvorming de geprefereerde manier is om een beslissing te maken waarbij er meer dan één aanvaardbare optie is. Het is een proces waarbij zowel de patiënt als de arts de risico's en voordelen van een beslissing communiceren en deze wordt genomen op basis van klinische richtlijnen, rekening houdend met de waarden, zorgen en voorkeuren van de patiënt (42). Om dit te kunnen bewerkstelligen dient de patiënt voldoende geïnformeerd te zijn over het onderwerp en de mogelijkheid hiervan werd in twijfel getrokken in onze studie. De vrees de patiënt onvoldoende te kunnen informeren, zelfs ondanks adequate bijscholing, werd gerapporteerd. Dit werd niet alleen toegeschreven aan gebrek aan eigen kennis of patiënt gerelateerde factoren als educatieniveau of gezondheidsgeletterdheid, maar ook aan de complexiteit van het screeningspanel, wat reeds eerder in de literatuur is beschreven (6). Net als in voorgaande studies (3) heerst er de vrees dat de patiënt geen duidelijk beeld kan scheppen over de test met mogelijke risico's en gevolgen. Hierdoor zou een echte geïnformeerde toestemming dus niet bereikt kunnen worden. Wel worden

hiervoor in de literatuur reeds hulpmiddelen beschreven, zoals de KIND tool van Sagaser et al (37). Andere mogelijke ondersteunende tools die tijdens onze studie naar boven kwamen zijn toegankelijke websites met duidelijke doorkliklinks en richtlijnen voor het gesprek en verdere doorverwijzing.

Anderzijds suggereert Pasquier et al. (25) dat pre- en posttest counseling idealiter voorzien wordt door een zorgverlener met expertise in het communiceren van genetische informatie. Daartegenover toont een studie van Van Steijvoort et al. (31) dat bij het informeren van de patiënten via een uitgebreide informatiebrochure en een daaropvolgend counselinggesprek met een professional, de patiënten als voldoende geïnformeerd werden beschouwd, gemeten aan de hand van een vragenlijst. Een beperking van deze studie was dat enkel Nederlandstalige deelnemers werden toegelaten, terwijl in Vlaanderen een groeiende groep mensen het Nederlands onvoldoende beheerst, wat toegankelijkheid van informatie kan beïnvloeden.

2.2. Praktisch en organisatorisch

Een eerste mogelijke praktische barrière die in vorig onderzoek reeds veel besproken is, betrof de tijdsinvestering die een counselinggesprek vergt. Hoewel onze deelnemers erkenden dat een dergelijk gesprek tijd in beslag neemt, vonden de meesten dat dit geen reden mag zijn het onderwerp niet te bespreken. Een implementatiestudie in Nederland toonde dat 58% van de getrainde huisartsen een RGDS-consult binnen 20 minuten kon afronden. De duur van het consult nam echter toe bij patiënten met een lager opleidingsniveau, beperkte voorkennis of een lager educatieniveau (24). Dit is relevant, aangezien uit onderzoek blijkt dat juist mensen met een lager opleidingsniveau vaker de huisarts raadplegen voor informatie over RGDS (23). Het blijft dus een aandachtspunt hoe we kunnen faciliteren dat een preconceptioneel consult over RGDS haalbaar is in de eerstelijnszorg, waarbij een consult gemiddeld zo'n 15à20min in beslag neemt.

Meermaals werden ongerustheden omtrent de voorbereidheid en samenwerking met de tweedelijnszorg besproken, voornamelijk met de genetische- en fertiliteitscentra. Recent cijfermateriaal uit het Mackenzie programma (38), een grootschalige Australische studie die haalbaarheid, uitkomst en aanvaardbaarheid van dragerschapsscreening onderzocht, toonde dat 68% van de koppels die geconfronteerd werden met een nieuw afwijkend testresultaat opteerden voor een zwangerschap via IVF met PGT. Dit resultaat kan helpen een idee vormen hoeveel patiënten zouden doorstromen naar een IVF-traject en zo de nodige voorbereiding met betrekking tot capaciteit van deze centra te voorzien.

Ten slotte werd de potentiële blootstelling van genetische informatie aan verzekeraars als een punt van zorg gerapporteerd door Hoarau et al. (3), alsook van enkele van onze deelnemers. Niettemin wordt deze bezorgdheid grotendeels geadresseerd door artikel 58 van de Belgische Verzekeringswet (43) dat, analoog aan de Amerikaanse Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA), de verstrekking van genetische data aan verzekeringsinstellingen verbiedt.

2.3. Ethisch en psychosociaal

Naast praktische en organisatorische bezorgdheden, kwamen uit deze studie ook enkele pyschosociale en ethische bezorgdheden naar boven, die reeds in eerdere onderzoeken uitvoerig gerapporteerd zijn (3,38,44,45).

Eerst en vooral het concept van eugenetica. Onze studie toonde aan dat meerdere huisartsen hun bedenkingen hebben bij hoe ver we kunnen en mogen gaan met betrekking tot genetische testen, een angst die reeds meermaals in de literatuur werd besproken (37,46–49). Eugenetica verwijst naar een reeks wetenschappelijke en sociale praktijken die gericht zijn op het verbeteren van de genetische samenstelling van een populatie door selectieve voortplanting. Het doel van RGDS is om de reproductieve autonomie van een koppel te vergroten. Hoewel dit bedoeld is op individueel/koppel niveau, kan dit potentieel wel gevolgen hebben op niveau van de gemeenschap en - onbedoeld - bijdragen aan genetische selectie volgens enkele deelnemers. Ook in eerder onderzoek werd de capaciteit van RGDS om het sociale kader waarbinnen koppels hun keuzes maken, te veranderen benadrukt. Zo beschrijven Dive en Newson de potentiële invloed van RGDS programma's op maatschappelijke normen en percepties met betrekking tot genetische aandoeningen en handicaps (49).

Ten tweede rapporteerde bijna alle artsen bezorgdheden rond stigmatisering. In eerder onderzoek van Boardman werden diepgaande interviews gehouden met personen met een aandoening opgenomen in het panel (SMA, mucoviscidose, thalassemie en hemofilie) en hun ouders (44). Hieruit komt naar voor dat 65% van de deelnemers afkeurend stond tegenover selectieve reproductie. Een belangrijke nuance is het grote verschil in visie tussen personen met verschillende soorten aandoeningen, waarbij er afhankelijk van de aandoening een eerder positieve of negatieve visie op RGDS was. Het verder onderzoeken en betrekken van perspectieven van mensen met een handicap en diens naasten bij de ontwikkeling en implementatie van RGDS lijkt van primordiaal belang.

Ook werd de vrees voor routinesering uitgesproken waarbij RGDS een standaardonderdeel zou worden van preconceptionele zorg. Deze mening werd gebaseerd op de ervaring van de deelnemers dat NIPT een routinematig onderdeel in het Belgische prenatale zorgpad is geworden. Een standardisering van RGDS zou de perceptie kunnen versterken dat bepaalde genetische eigenschappen of aandoeningen onwenselijk zijn (49). Alsook zou het standardiseren kunnen leiden tot impliciete druk op aanstaande ouders om deze test te doen, wat de autonomie van individuele keuzes kan ondermijnen (49,50). Een positief gevoel van de algemene bevolking ten aanzien van RGDS werd volgens onderzoek van Kirk et al. net voornamelijk verklaard door dit gevoel van autonomie en vrije beslissingskeuze (38). Toekomstige aandacht voor het beschermen van deze autonomie lijkt dan ook van belang.

De deelnemers rapporteerden consistent bezorgdheid over de psychologische impact van het aanbieden, doorlopen en omgaan met resultaat van RGDS. Een recent grootschalig onderzoek, gepubliceerd in de *New England Journal of Medicine* (38) onderzocht eveneens de psychologische impact, meerbepaald het angstniveau van koppels die deze test werd aangeboden. Drie maanden na rapportage van de resultaten was er een duidelijk verhoogd angstniveau bij koppels met een afwijkend resultaat tov koppels met niet-afwijkende resultaten. Gelijkaardige bevindingen kwamen reeds uit eerder onderzoek (31,51). Desondanks werd er een lage graad van spijt omtrent deelname aan RGDS gerapporteerd. Hieruit kunnen we concluderen dat het aanbieden van RGDS als acceptabel werd bevonden. Eveneens wordt verwacht dat dit verhoogde angstniveau weer zal dalen met de tijd, echter zal toekomstig lange termijn onderzoek dit verder moeten uitwijzen.

Een andere bevinding uit voorgaand onderzoek omtrent angstniveau bij aanbieden van RGDS betreft het feit dat koppels die niet ingingen op het aanbod van RGDS een hogere graad van angst en stress rapporteerden dan koppels die wel deelnamen aan RGDS (52,53).

3. Beperkingen en sterktes van de studie

Dit onderzoek kent diverse methodologische beperkingen. De voorkennis van de deelnemers was beperkt, waarbij essentiële informatie voornamelijk aan het begin van het interview werd verstrekt, wat de validiteit van de antwoorden kan beïnvloeden. Meerdere artsen gaven ook aan nog geen onderbouwde visie te kunnen geven op sommige vragen omdat ze er te weinig over wisten op voorhand en zich onvoldoende voorbereid vonden.

Bovendien werd het onderzoek uitgevoerd door huisartsen in opleiding met slechts beperkte voorafgaande onderzoekservaring, wat de interviewtechniek en de betrouwbaarheid van de data kan hebben beïnvloed. Daarnaast kan onze eigen rol als huisarts de interpretatie van de resultaten hebben beïnvloed. De tijdsintensiviteit van de interviews leidde tot een selecte steekproef – waardoor we een voorgeselecteerd publiek kregen van geëngageerde huisartsen.

Dit is de eerste studie sinds het uitrollen van BeGECS die de kennis en visie van Vlaamse huisartsen onderzoekt en beschrijft. Gezien hun potentieel belangrijke rol is dit relevante informatie voor de toekomst van RGDS in de Belgische gezondheidszorg. Het betrekken van deze cruciale eerstelijnszorgverleners is dus zeker een meerwaarde van onze studie. Ook het vergelijken van Vlaamse data met die van andere, buitenlandse studies kan helpend zijn voor het verdere beleid. Tot slot is onze tweeledige onderzoeksvraag ook een toegevoegde waarde voor deze studie. We bevragen zowel de visie van de huisartsen als de concrete noden en barrières die zij opmerken in verband met de implementatie van RGDS in de Belgische gezondheidszorg.

4. Aanbevelingen voor de toekomst

Uit onze studie blijkt dat huisartsen een voorbereidingsfase bij het uitrollen zeer belangrijk vinden. Het zou voor verdere implementatie bijvoorbeeld interessant kunnen zijn een pilootproject op te starten met een beperkte groep goed geïnformeerde huisartsen. Zij zouden dan duidelijke richtlijnen en makkelijk te gebruiken informatiebronnen ter beschikking moeten hebben. In tweede tijd dient dit proefproject geëvalueerd te worden en kunnen eventuele wijzigingen worden voorgesteld. Hieruit zou dan een algemene richtlijn voor RGDS in de eerste lijn kunnen ontstaan dewelke dan breed en duidelijk gecommuniceerd dient te worden naar alle Vlaamse huisartsen. Ook in de tweede lijn dient de zorg verder op punt gezet te worden voordat brede implementatie echt mogelijk lijkt.

CONCLUSIE

Dit onderzoek toont aan dat Vlaamse huisartsen over het algemeen beperkte kennis hebben van reproductieve genetische dragerschapsscreening (RGDS) en terughoudend zijn ten opzichte van de bredere implementatie ervan in de Belgische gezondheidszorg. Desondanks zien zij een belangrijke rol voor zichzelf weggelegd in het proces, met name vanwege hun laagdrempeligheid en de vertrouwensband met patiënten.

De studie identificeert verschillende barrières voor de implementatie van RGDS in de eerstelijnszorg. Een significant gebrek aan kennis bij huisartsen is een belangrijke drempel, waardoor velen zich momenteel niet bekwaam achten om de test aan te bieden en adequate counseling te voorzien. Huisartsen zien een duidelijke behoefte aan gerichte informatie en bijscholing, evenals aan praktische hulpmiddelen en richtlijnen om hen te ondersteunen bij de implementatie van RGDS in hun praktijk.

Hiernaast zijn er ook praktische en organisatorische bezorgdheden. Huisartsen maken zich zorgen over de kostprijs en terugbetaling van de test en de samenwerking met de tweedelijnszorg. Een derde bron van bezorgdheid betreft de psychosociale aspecten zoals risico voor stigmatisering, stressinductie en het creëren van een vals gevoel van veiligheid bij toekomstige ouders. Tot slot kwamen ook ethische vraagstukken aan bod waaronder de vrees voor eugenetica en het ontstaan van klassengeneeskunde.

Deze bevindingen sluiten zich grotendeels aan bij voorgaande studies en onderstrepen de noodzaak van gerichte acties alvorens een bredere implementatie van RGDS in de Belgische gezondheidszorg mogelijk lijkt. Het betreft acties om kennis van huisartsen over RGDS te vergroten, praktische belemmeringen aan te pakken en ethische en psychosociale bezorgdheden maatschappelijk bespreekbaar te maken en dit alles te voorzien van een duidelijk maatschappelijk en juridisch kader.

BRONNENLIJST

1. Jämterud SM, Snoek A, Van Langen IM, Verkerk M, Zeiler K. Qualitative study of GPs' views and experiences of population-based preconception expanded carrier screening in the Netherlands: Bioethical perspectives. BMJ Open. 2021;11(12).

2. Metcalfe SA. Carrier screening in preconception consultation in primary care. J Community Genet. 2012 Jul;3(3):193–203.

3. Hoarau E, Latypova X, Jourdain M, Isidor B. Challenges of preconception genetic testing in France: A qualitative study. Eur J Med Genet. 2022;65(11).

4. Schuster SC. Next-generation sequencing transforms today's biology. Nat Methods. 2008 Jan;5(1):16–8.

5. Cannon J, Van Steijvoort E, Borry P, Chokoshvili D. How does carrier status for recessive disorders influence reproductive decisions? A systematic review of the literature. Expert Rev Mol Diagn [Internet]. 2019;19(12):1117–29. Available from: https://doi.org/10.1080/14737159.2020.1690456

6. Van Oyen H, Borry P, Cassiman JJ, Hulstaert F, Liebaers I, Mortier G, et al. ADVIES VAN DE HOGE GEZONDHEIDSRAAD nr. 9240 Uitgebreide dragerschapsscreening in een reproductieve context. Naar een verantwoorde implementatie in de gezondheidszorg. FOD Volksgezondheid [Internet]. 2017;(9240):1–27. Available from: https://www.health.belgium.be/nl/node/31526

7. Koenraad D. Syllabus genetica.

8. Genetische dragerschapsscreening (BEGECS-test) vóór zwangerschap - VNZ [Internet]. VNZ. 2025. Available from: https://www.vnz.be/voordelen-terugbetalingen/genetische-dragerschapsscreening-begecs-test-voor-zwangerschap/

9. UZ Leuven. Genetische dragerschapsscreening in het kader van kinderwens. 2020; Available from: https://assets.uzleuven.be/files/2020-02/genetische_dragerschapsscreening.pdf

10. Chokoshvili D, Borry P, Vears DF. A systematic analysis of online marketing materials used by providers of expanded carrier screening. Genetics in Medicine. 2018;20(9):976–84.

11. Chokoshvili D, Vears DF, Borry P. Growing complexity of (expanded) carrier screening: Direct-to-consumer, physician-mediated, and clinic-based offers. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol [Internet]. 2017;44:57–67. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2017.02.006

12. 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. Eur J Hum Genet. 2021 May;29(5):851–60.

13. Borry P, van Hellemondt RE, Sprumont D, Jales CFD, Rial-Sebbag E, Spranger TM, et al. Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries. Eur J Hum Genet. 2012 Jul;20(7):715–21.

14. Van Steijvoort E, Peeters H, Vandecruys H, Verguts J, Peeraer K, Matthijs G, et al. Exploring informed choice in preconception reproductive genetic carrier screening by using a modified Multidimensional Measure of Informed Choice. Patient Educ Couns [Internet]. 2022;105(11):3313–8. Available from: https://doi.org/10.1016/j.pec.2022.07.014

15. Van Steijvoort E, Demuynck R, Peeters H, Vandecruys H, Verguts J, Peeraer K, et al. Reasons affecting the uptake of reproductive genetic carrier screening among nonpregnant reproductive-aged women in Flanders (Belgium). J Genet Couns. 2022;31(5):1043–53.

16. Cho D, McGowan ML, Metcalfe J, Sharp RR. Expanded carrier screening in reproductive healthcare: Perspectives from genetics professionals. Human Reproduction. 2013;28(6):1725–30.

17. Janssens S, Chokoshvili D, Vears DF, De Paepe A, Borry P. Pre- and post-testing counseling considerations for the provision of expanded carrier screening: Exploration of European geneticists' views. BMC Med Ethics. 2017;18(1):1–10.

18. Bonneau V, Nizon M, Latypova X, Gaultier A, Hoarau E, Bézieau S, et al. First French study relative to preconception genetic testing: 1500 general population participants' opinion. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2021;16(1):1–12. Available from: https://doi.org/10.1186/s13023-021-01754-z

19. Hoarau E, Latypova X, Jourdain M, Isidor B. Challenges of preconception genetic testing in France: A qualitative study. Eur J Med Genet. 2022;65(11).

20. Gezondheidsraad. Preconceptionele dragerschapsscreening. Vol. 18. 2023.

21. Hoarau E, Latypova X, Jourdain M, Isidor B. Challenges of preconception genetic testing in France: A qualitative study. Eur J Med Genet. 2022;65(11).

22. Benn P, Chapman A, Erickson K, Schulkin J. Obstetricians and gynecologists' practice and opinions of expanded carrier testing and noninvasive prenatal testing. Prenat Diagn. 2014;34(2):145–52.

23. Best S, Long JC, Fehlberg Z, Archibald AD, Braithwaite J. Supporting healthcare professionals to offer reproductive genetic carrier screening: A behaviour change theory approach. Aust J Prim Health. 2023;29(5):480–9.

24. Schuurmans J, Birnie E, van den Heuvel LM, Plantinga M, Lucassen A, van der Kolk DM, et al. Feasibility of couple-based expanded carrier screening offered by general

practitioners. European Journal of Human Genetics [Internet]. 2019;27(5):691–700. Available from: http://dx.doi.org/10.1038/s41431-019-0351-3

25. Pasquier L, Reyneke M, Beeckman L, Siermann M, Van Steijvoort E, Borry P. Attitudes of professional stakeholders towards implementation of reproductive genetic carrier screening: a systematic review. Eur J Hum Genet. 2023 Apr;31(4):395–408.

26. Archibald AD, McClaren BJ, Caruana J, Tutty E, King EA, Halliday JL, et al. The Australian Reproductive Genetic Carrier Screening Project (Mackenzie's Mission): Design and Implementation. J Pers Med. 2022;12(11).

27. Van Steijvoort E, Devolder H, Geysen I, Van Epperzeel S, Peeters H, Peeraer K, et al. Knowledge, attitudes and preferences regarding reproductive genetic carrier screening among reproductive-aged men and women in Flanders (Belgium). European Journal of Human Genetics. 2022;30(11):1255–61.

28. Steijvoort E Van, Devolder H, Geysen I, Epperzeel S Van, Peeters H, Peeraer K, et al. Expanded carrier screening in Flanders (Belgium): An online survey on the perspectives of nonpregnant reproductive-aged women. Per Med. 2021;18(4):361–73.

29. van den Heuvel LM, Woudstra AJ, van der Hout S, Jans S, Wiersma T, Dondorp W, et al. Primary care professionals' views on population-based expanded carrier screening: an online focus group study. Fam Pract. 2024;41(4):571–8.

30. Vears DF, Gillam L. Inductive content analysis: A guide for beginning qualitative researchers. Focus on Health Professional Education: A Multi-Professional Journal. 2022;23(1):111–27.

31. Van Steijvoort E, Peeters H, Vandecruys H, Verguts J, Peeraer K, Matthijs G, et al. Experiences of nonpregnant couples after receiving reproductive genetic carrier screening results in Belgium. European Journal of Human Genetics. 2023;31(6):696–702.

32. Moore RA, Matthews AL, Cohen L. How Might the Genetics Profession Better Utilize Social Media. J Genet Couns. 2018;27(2):493–504.

33. Dugger C, Anderson HS, Miller CE, Wong B, Johnson EP, Rothwell E, et al. Assessing clinical education tools for expanded carrier screening. 2021;30(2):606–15.

34. Conijn T, Nijmeijer SCM, Lakeman P, Henneman L, Wijburg FA, Haverman L. Preconception expanded carrier screening: Impact of information presented by text or video on genetic knowledge and attitudes. J Genet Couns. 2021;30(2):457–69.

35. Goodhue B. The effect of an educational video on knowledge and intent in an OB/GYN population [conference presentation abstract].

36. Hardy MW, Kener HJ, Grinzaid KA. Implementation of a Carrier Screening Program in a High-Risk Undergraduate Student Population Using Digital Marketing, Online Education, and Telehealth. Public Health Genomics [Internet]. 2018 Nov 8;21(1–2):67–76. Available from: https://doi.org/10.1159/000493971

37. Sagaser KG, Malinowski J, Westerfield L, Proffitt J, Hicks MA, Toler TL, et al. Expanded carrier screening for reproductive risk assessment: An evidence-based practice guideline from the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2023;32(3):540–57.

38. Kirk EP, Delatycki MB, Archibald AD, Tutty E, Caruana J, Halliday JL, et al. Nationwide, Couple-Based Genetic Carrier Screening. N Engl J Med [Internet]. 2024;391(20):1877–89. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/39565987

39. Hui L, Barclay J, Poulton A, Hutchinson B, Halliday JL. Prenatal diagnosis and socioeconomic status in the non-invasive prenatal testing era: A population-based study. Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology. 2018;58(4):404–10.

40. Robson SJ, Caramins M, Saad M, Suthers G. Socioeconomic status and uptake of reproductive carrier screening in Australia. Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology. 2020;60(6):976–9.

41. Hoeck S, Van De Veerdonk W, De Brabander I, Kellen E. Does the Flemish colorectal cancer screening programme reach equity in FIT uptake? Eur J Public Health. 2019;29(6):1108–14.

42. Elwyn GJ, Edwards A, Kinnersley P, Grol R. Shared decision making and the concept of equipoise: The competences of involving patients in healthcare choices. British Journal of General Practice. 2000;50(460):892–7.

43. Cindy Cornelis. genetische gegevens en verzekeringen. 2021. 707 p.

44. Boardman FK, Rachel H. How do genetically disabled adults view selective reproduction? Impairment, identity, and genetic screening. molecular genetics en genomic medicine [Internet]. 2018;(6):941956. Available from: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/mgg3.463

45. Nijmeijer SCM, Conijn T, Lakeman P, Henneman L, Wijburg FA, Haverman L. Attitudes of the general population towards preconception expanded carrier screening for autosomal recessive disorders including inborn errors of metabolism. Mol Genet Metab [Internet]. 2019;126(1):14–22. Available from: https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2018.12.004

46. Scully JL. Disability and genetics in the era of genomic medicine. Nat Rev Genet. 2008;9(10):797–802.

47. Siermann M, Valcke O, Vermeesch JR, Raivio T, Tšuiko O, Borry P. “Are we not going too far?“: Socio-ethical considerations of preimplantation genetic testing using polygenic risk scores according to healthcare professionals. Soc Sci Med. 2024;343(May 2023).

48. Matar A, Hansson MG, Höglund AT. Values and value conflicts in implementation and use of preconception expanded carrier screening - An expert interview study. BMC Med Ethics. 2019;20(1):1–11.

49. Dive L, Newson AJ. Reproductive carrier screening: responding to the eugenics critique. J Med Ethics. 2022 Dec;48(12):1060–7.

50. Kihlbom U. Autonomy and negatively informed consent. J Med Ethics. 2008 Mar;34(3):146–9.

51. Metcalfe SA, Martyn M, Ames A, Anderson V, Archibald AD, Couns GDG, et al. Informed decision making and psychosocial outcomes in pregnant and nonpregnant women offered population fragile X carrier screening. Genet Med. 2017 Dec;19(12):1346–55.

52. Birnie E, Schuurmans J, Plantinga M, Abbott KM, Fenwick A, Lucassen A, et al. Couple-based expanded carrier screening provided by general practitioners to couples in the Dutch general population: psychological outcomes and reproductive intentions. Genetics in Medicine [Internet]. 2021;23(9):1761–8. Available from: http://dx.doi.org/10.1038/s41436-021-01199-6

53. van Dijke I, Lakeman P, Sabiri N, Rusticus H, Ottenheim CPE, Mathijssen IB, et al. Couples’ experiences with expanded carrier screening: evaluation of a university hospital screening offer. European Journal of Human Genetics [Internet]. 2021;29(8):1252–8. Available from: http://dx.doi.org/10.1038/s41431-021-00923-9

BIJLAGE 1: INTERVIEW GUIDELINE

Gebaseerd op de interview guideline opgesteld door Kobe Ceulemans (Ceulemans, K., Borry, P., & Van Steijvoort, E. (2023). Genetische dragerschapsscreening in een reproductieve context in België: kennis en attitudes van Vlaamse gynaecologen. KU Leuven. Faculteit Geneeskunde.)

Onderwerp: Reproductieve genetische dragerschapsscreening: visie van Vlaamse huisartsen

1. Voorstelling onderzoeker
    a. Korte voorstelling van de onderzoeker die het interview gaat uitvoeren (naam, opleiding, keuze onderwerp…)
2. Uitleg ivm het onderzoek/interview
    a. Onderzoeker geeft uitleg over het onderwerp van de studie: Genetische dragerschapsscreening in een reproductieve context in België: visie en perceptie van Vlaamse huisartsen.
    b. Meegeven van volgende boodschap:
        i. “Indien u akkoord gaat zal er een geluidsopname worden gemaakt van het interview. Dit zal na de verwerking van de resultaten worden vernietigd. In het uiteindelijke verslag zullen uw antwoorden worden geanonimiseerd. Alles wat u ons verteld in dit interview zal ook vertrouwelijk worden behandeld door de onderzoekers die betrokken zijn bij deze studie. U bent niet verplicht om op alle vragen te antwoorden. Indien u zich ongemakkelijk voelt bij het beantwoorden van een bepaalde vraag mag u dit aangeven. Het is belangrijk om te benadrukken dat er geen goede of foute antwoorden zijn op de vragen dat ik u zal stellen. Het doel van het interview is om een beter beeld te krijgen van u persoonlijke houding, kennis en attitude.”
3. Interview
    a. Introductie
        i. Kan u zich kort even voorstellen? (leeftijd, aantal jaren werkzaam als huisarts, soort praktijk…)
    b. Voorkennis
        i. Had u voor uw deelname aan deze studie al gehoord over RGDS?
        ii. Wat weet u over RGDS?
        iii. Heeft u in uw opleiding ooit lessen gehad over dit thema?
        iv. Weet u welke reproductieve mogelijkheden een koppel met een verhoogd risico heeft?
    c. Attitudes ivm RGDS
        i. Wat was de eerste gedachte die bij u opkwam toen u hoorde over RGDS?
        ii. Wat is uw standpunt ten opzichte van reproductieve genetische dragerschapsscreening?
        iii. Hoe staat u tegenover het aanbieden van RGDS aan alle koppels met een zwangerschapswens?
        iv. Hoe staat u tegenover het aanbieden van RGDS aan vrouwen die reeds zwanger zijn?
        v. Zou u koppels met een kinderwens actief aanraden om deze dragerschapstest te doen?
            1. Waarom wel/of niet?
    d. Houding tov RGDS

i. Welke rol ziet u weggelegd voor de huisarts bij het uitrollen van RGDS in België?
ii. Heeft u eventuele bezorgheden bij het aanbieden van RGDS?

e. Perceptie van RGDS
    i. Zijn er volgens u bepaalde barrières die de implementatie van RGDS zouden bemoeilijken?
        1. Zo ja, welke?
    ii. Welke facilitators zijn volgens u van belang voor een succesvolle implementatie van RGDS?

f. Ervaringen
    i. Zijn er al patiënten naar u gekomen met vragen over reproductieve dragerschapsscreening?
        1. Zo ja, hoe heeft u deze mensen verder geholpen?
    ii. Bent u in het verleden al benaderd geweest door commerciële bedrijven in verband met genetische dragerschapsscreening?

g. Deliberatie
    i. Zou u preconceptionele genetische dragerschapsscreening voor uzelf overwegen/ hebben overwogen?

h. Afsluiting
    i. Zijn er nog dingen die u wilt toevoegen of meegeven in verband met het thema of het interview?

BIJLAGE 2: FLYER

