

Amsterdam, 31-01-2023

Betreft: consultatie “PGT bij dragerschap”

De huidige Regeling preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) dekt het merendeel van de aandoeningen waarvoor inmiddels op jaarbasis 700 behandelingen binnen het samenwerkingsverband PGT Nederland worden uitgevoerd.

De voorgestelde wetswijziging is een verruiming van de reeds bestaande regeling die het mogelijk moet maken voor een koppel om de PGT behandeling preventief toe te passen om groot toekomstig leed te voorkomen. Dit uitgangspunt is in de reproductiebiologie een logische denkwijze. Een ernstige mutatie wordt immers van generatie op generatie doorgegeven. Voorkomen dat een ernstige mutatie wordt doorgegeven aan het nageslacht is de essentie van de regeling PGD.

Het praktijkvoorbeeld van het fictieve koppel Hannah en Martijn met een X-gebonden mutatie die leidt tot Hemofilie A bij jongens geeft mooi weer dat het basisprobleem van de huidige regeling ligt in de interpretatie van definities. Martijn is drager van de X-gebonden mutatie en heeft hierdoor de ernstige aandoening Hemofilie A. Al zijn dochters zullen draagster zijn van de mutatie. In de biologie is een draagster een individu met de mutatie, maar zonder ziekteverschijnselen. Zoals we hebben geleerd uit het praktijkvoorbeeld had Martijn z'n moeder wel degelijk verschijnselen, namelijk zeer zware menstruaties en het snel krijgen van veel blauwe plekken. Volgens de biologie zou je hier wel degelijk spreken van milde ziekteverschijnselen. De regeling PGD stelt echter dat het moet gaan om een “ernstige genetische aandoening of ziekte” (ad 1 uit regeling PGD).

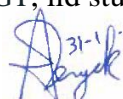
Het wordt dan al snel een filosofische discussie. Zijn zware menstruaties en het krijgen van veel blauwe plekken niet voldoende ernstig? Wat voor de één een ondraaglijk lijden is, zal voor de ander als een ongemak ervaren worden waarmee valt te leven. Ook de definitie van “behandelbaar” (ad 2 uit regeling PGD) heeft een subjectieve component. Het individuele leed wordt hier langs een maatschappelijke meetlat gelegd. Voor de persoon die een leven lang moet leven met hevige menstruaties en blauwe plekken kan dit voldoende reden zijn om de mutatie niet aan de volgende generaties te willen doorgeven. Zeker als diezelfde mutatie zal leiden tot Hemofilie A bij een deel van het nageslacht.

De huidige regeling biedt ook ruimte voor het meewegen van psychische en morele factoren (ad 4 uit regeling PGD). Alle dochters van Martijn zullen de mutatie dragen en hiermee krijgen de helft van zijn kleinzoons de ernstige aandoening Hemofilie A. De huidige regeling PGD toets op een individueel hoog risico op een kind met een ernstige erfelijke ziekte. Men zou echter kunnen beargumenteren dat in dit praktijkvoorbeeld het toekomstige kind wordt voorbestemd tot psychisch leed door de reproductieve keuzes die voortvloeien uit het Hemofilie A dragerschap. Het recht op reproductieve autonomie zou hier de doorslag moeten geven.

Het huidige beslissingskader met subjectieve termen als “ernstig” en “behandelbaar” zorgen ervoor dat Hannah en Martijn nu niet geholpen kunnen worden. Ik ben van mening dat dit praktijkvoorbeeld al onder de huidige regeling zou moeten vallen. Het beslissingskader maakt het echter zeer lastig voor de Landelijke Indicatie Commissie (LIC) om voor Hannah en Martijn tot een andere beslissing te komen. De voorgestelde aanpassing van de wet zorgt ervoor dat dit type koppels minder snel tussen wal en schip belanden en geeft de LIC meer mogelijkheden om naar de geest van de regeling te handelen om toekomstig leed door genmutaties te voorkomen en de reproductieve autonomie voldoende mee te wegen in de besluitvorming. De aanpassing staat wel op gespannen voet met het huidige beslissingskader.

Dr ir Alwin AHA Derijck

Klinisch embryoloog, laboratorium coördinator PGT, lid stuurgroep PGT Nederland  
Centrum van Voortplantingsgeneeskunde (CVV)  
Amsterdam UMC, locatie AMC

 31-1-2023