

Genetische testen

Foetussen met een 'foutje'

door Marli Huijer

Testen kunnen uitmaken of een foetus een 'borstkankergen' bezit en dus in zijn latere leven een grote kans op borstkanker heeft. Worden deze testen in de toekomst gemeengoed? Beperk de discussie over deze testen niet tot de spreekkamer van de klinisch geneticus, waarschuwt arts en filosoof Marli Huijer.

In 2002 verscheen in het *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* een standpuntbepaling van drie klinisch genetici over het testen op erfelijke borst- en eierstokkanker bij de ongeboren vrucht.¹ Een uitzonderlijk artikel, omdat in geen ander land medisch-wetenschappelijk over dit onderwerp is geschreven.

De genetici achtten de test niet bij voorbaat ethisch onaanvaardbaar. Klinisch genetische centra dienen zelf een gewetensonderzoek te doen en op grond daarvan te besluiten of ze de vraag naar deze test willen honoreren. Uiteindelijk zijn het de ouders, in samenspraak met de arts/hulpverlener, die kiezen voor een test en een eventuele abortus, aldus de auteurs. Inmenging door derden (overheid, politieke partijen, vrouwenorganisaties, individuele burgers) wordt door klinisch genetici weinig gewaardeerd.² Vrouwen die geen erfelijke borstkanker of andere genetische aandoeningen in de familie hebben, kennen weinig mogelijkheden om hun mening over prenataal genetisch testen te geven. Ook organisaties van vrouwen krijgen weinig gelegenheid om het onderwerp publiekelijk aan de orde te stellen. Het wordt tijd dat daar verandering in komt. Niet alleen omdat zwangerschap en abortus vooral vrouwen aangaan. Genetische selectie heeft consequenties die verder reiken dan de spreekkamer van de genetisch counselor. Hoeveel risico's op een erfelijke aanleg voor bepaalde aandoeningen kunnen en willen we uitsluiten?

Een grotere invloed van vrouwen op praktijken van genetica vergt een evenwichtiger vertegenwoordiging van vrouwen in klinische praktijken, bedrijfsleven en adviesraden, maar ook een actief burgerschap - een actieve bemoeienis van individuele vrouwen en vrouwenorganisaties met de manier waarop de samenleving en het eigen bestaan eruit zien en hoe deze zullen veranderen door genetische selectie.



Erfelijke borstkanker

Elk meisje dat nu in Nederland geboren wordt, heeft tien procent kans om ergens in haar leven borstkanker te krijgen (wat overigens niet wil zeggen dat ze daaraan sterft).³ In vijf tot tien procent van de gevallen gaat het om erfelijke borstkanker. Voorheen werd die erfelijkheid duidelijk door borstkanker bij moeders, zusters of tantes. Vanaf midden jaren negentig kan er bij vrouwen zelf worden bepaald of zij erfelijk belast zijn. De ontdekking van 'borstkankergenen' (het BReastCAncer1-gen en BRCA2-gen) maakte het mogelijk afwijkingen in deze genen op te sporen. Aanvankelijk dachten onderzoekers dat vrouwen met een 'foutje' (een mutatie) in een van deze genen 85 procent kans hebben om (meestal voor hun vijftigste jaar) borstkanker te krijgen.⁴ Onderzoek onder grotere groepen vrouwen wijst inmiddels uit dat dit cijfer kan variëren van ongeveer 40 tot 85 procent.⁵ 'Foutjes' in BRCA1 of BRCA2 leiden ook tot een hogere kans op eierstokkanker. Mannen met een afwijking in het BRCA2-gen hebben vijf procent kans om borstkanker te krijgen. De kans dat iemand de mutatie doorgeeft aan haar of zijn kinderen is vijftig procent.

De mutaties in borstkankergenen zijn niet behandelbaar. Er bestaan wel preventieve maatregelen zoals zelfonderzoek van de borsten, regelmatige medische controles (borstonderzoek met de hand, röntgenfoto's en mammografieën) en het preventief gebruik van antihormonen (Tamoxifen). Ook kunnen vrouwen overwegen om beide borsten en/of eierstokken te laten verwijderen.

Voor 'foutjes' in de borstkankergenen van een ongeborn vrucht bestaat evenmin een behandeling. Abortus is dan een optie. Gezien het verschil in risico zal dit eerder bij meisjes dan bij jongetjes gebeuren. Bovengenoemde genetici vinden het risico bij vrouwelijke foetussen hoog genoeg voor abortus, bij mannelijke foetussen niet. Maar wat zeggen cijfers als het gaat om de aanvaardbaarheid van prenataal testen op borstkanker? Risico- inschattingen zijn niet de enige grond om hierover te oordelen; morele, politieke en esthetische overwegingen zijn eveneens van belang.

Risicoprofielen

Komende jaren zal er in het kielzog van het *Human Genome Project*, het internationale project waarin het hele menselijk DNA in kaart wordt gebracht, steeds meer bekend worden over 'foutjes' in het erfelijk materiaal. Elke foetus heeft een aanleg om ergens aan dood te gaan. In de toekomst kan er al vóór de geboorte een risicoprofiel worden gemaakt dat aangeeft wat de kans is om kanker, dementie, hart- en vaatziekten of andere ziektes te krijgen. Het prenataal testen op borstkanker is daarvan een (Nederlands) voorbeeld.

Als individuele vrouwen kunnen kiezen voor abortus van een (vrouwelijke) vrucht met aanleg voor borstkanker, dan heeft dat gevolgen voor een grotere groep dan de direct betrokkenen. Voor de zonen van deze vrouwen: zij kunnen op hun beurt de mutatie aan hun kinderen overdragen. Voor vrouwen met borstkanker in de familie die geen prenatale testen ondergaan: zij kunnen het gevoel hebben zich voor deze keuze te moeten verantwoorden. Voor vrouwen die dochters met borstkanker hebben: zij kunnen zich schuldig voelen dat zij dit niet hebben weten te voorkomen. Voor vrouwen die nu of in de nabije toekomst aan erfelijke borstkanker lijden en zich realiseren dat zij in een andere tijd wellicht niet geboren waren. Voor zwangere vrouwen in het algemeen, omdat de druk om erfelijke aandoeningen te voorkomen of uit te sluiten groter wordt. Dit laatste komt tot uitdrukking in de recente ontwikkeling van *Community Genetics*, een vakgebied dat erfelijke aandoeningen op bevolkingsniveau actief wil opsporen en zo veel mogelijk voorkomen.⁶

Deze vorm van genetische selectie van foetussen heeft ook consequenties voor burgers in het algemeen: er worden steeds meer gegevens over DNA in computers opgeslagen en gekoppeld aan andere persoonsgegevens. En voor het algemene begrip van wat normaal, gezond, gebrekkig en

menselijk is. Wanneer steeds meer vrouwen besluiten een vrucht met aanleg voor erfelijke borstkanker te aborteren, wordt de drang om dit ook te doen groter. Kinderen zullen dan – net als consumptiegoederen – steeds vaker onderwerp zijn van een kwaliteitscontrole.

Vrijmoedig spreken

Welke prenatale genetische tests worden ontwikkeld en welke zijn aanvaardbaar? De besluitvorming over deze kwesties vindt op vele plekken plaats. In het geval van BRCA1 en BRCA2 gebeurt dit grotendeels in Amerika, omdat daar de borstkankergenen zijn ontdekt en de testen zijn ontwikkeld. De druk om borstkankergenen te vinden kwam vanuit de wetenschappelijke wereld, maar ook vanuit de overheid (ingegeven door de *War on cancer*), media, bedrijfsleven, patiëntenbewegingen en borstkankeractivisten. In Europa bogen ethici, juristen, commissies menselijke genetica en maatschappelijke en politieke organisaties zich vervolgens over de implicaties voor de betrokken vrouwen en hun familieleden. De introductie van het *prenatale* testen op borstkanker lijkt in Nederland vooral te komen van van klinisch genetici en hun cliënten.

De vraag is welke invloed vrouwen individueel en collectief kunnen uitoefenen op de diverse besluitvormingsmomenten rond prenataal genetische testen. Het ligt voor de hand te roepen om een gelijk aantal vrouwen in alle organen die hierover besluiten. Emancipatie is echter een traag proces. Alle stimulerende maatregelen ten spijt blijven vrouwen in Nederland ver ondervertegenwoordigd binnen de universitaire colleges van bestuur en colleges van decanen, en bekleden zij nauwelijks leidende posities binnen NWO en de KNAW.⁷ Ook in adviesraden, commissies, en wetenschappelijke, economische en politieke instituties die richting geven aan de wetenschappelijke en technologische onderzoeksagenda's zijn vrouwen ondervertegenwoordigd.⁸ Aan de meest basale criteria van democratie – effectieve participatie in het ontwikkelen van beleid, het gelijkelijk en effectief de kans hebben om op de hoogte te zijn van alternatieve beleidsvormen, en het gelijkelijk en effectief op de agenda kunnen plaatsen van bepaalde zaken – wordt daarom wat vrouwen betreft niet voldaan. Een andere manier om deel te nemen aan de besluitvorming over genetische selectie is actief burgerschap, dat wil zeggen: het uitbuiten van mogelijkheden om actief te bepalen hoe het bestaan – in relatie tot anderen – wordt vormgegeven.⁹ Vrouwen en vrouwenorganisaties kunnen actiever dan tot nu toe hun meningen, verhalen, waarheden en opvattingen inbrengen in publieke gesprekken over genetica. Zoals patiëntenverenigingen hun perspectief presenteren in publicaties en ingezonden brieven, in contacten met politieke partijen, pers, bedrijfsleven, genetici en overheidsinstituties, zo is het van belang dat ook vrouwen individueel en collectief hun perspectieven in publieke ruimtes voor het voetlicht brengen. Dat betekent niet dat zij het eerst intern met elkaar eens moeten zijn. Juist het inbrengen van verschillen kan ervoor zorgen dat ook andere waarden dan alleen gezondheid aan de orde komen. Het actief uitspreken van waarheden, ervaringen en overtuigingen in publieke domeinen kan processen in gang zetten waarin mensen verhalen uitwisselen, conflicterende visies uitdiepen en meningen vormen of bijstellen. Gerelateerd aan genetica betekent het dat vrouwen hun context – hun waarheden, ervaringen, betekenissen en overtuigingen – inbrengen in publieke en wetenschappelijke gesprekken over genetische testen. In dit proces kan de vraag welke genetische tests al dan niet aanvaardbaar zijn, geijkt worden aan wat een diversiteit aan vrouwen in het leven goed, juist, gezond, mooi of waar vinden.

Actief deelnemen aan publieke en politieke gesprekken vergt een zekere mate van vrijmoedigheid.¹⁰ Door hun ervaringen en meningen openlijk uit te spreken kunnen vrouwen andere en nieuwe perspectieven inbrengen in de publieke gesprekken over genetica, en op die manier de praktijken van

genetica veranderen en tot op zekere hoogte naar hun hand zetten.

Marli Huijer is arts en filosoof. Zij houdt zich als Opzij-hoogleraar aan de Universiteit Maastricht bezig met ontwikkelingen in de gentechnologie en is als onderzoeker 'filosofie van medische technologie' werkzaam aan de Rijksuniversiteit Groningen.

Noten

- 1 J.M. Cobben, A.H.J.T. Bröckner-Vriends & N.J. Leschot, 'Prenatale diagnostiek naar de erfelijke aanleg voor mamma-/ovariumcarcinoom - een standpuntbepaling', *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 146 (2002) 31, p. 1461-65.
- 2 Zie o.a. B. Scholtens, 'Genetici uit het keurslijf', *de Volkskrant* (30 november 2002), p. 3G; M.C. Cornel & J.M.G. van Vugt, 'Downkind', brievenrubriek *Opzij* (oktober 2002), p. 9.
- 3 De formulering is van H. van Maanen, 'Eenzijdige voorlichting voor vrouwen over het bevolkingsonderzoek naar borstkanker maakt geïnformeerde en weloverwogen keuze onwaarschijnlijk', *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 146 (2002), nr.22, p.1026-8. De formulering is nauwkeuriger dan de tekst die de Integrale Kankercentra gebruiken ('Rond 1 op de 10 vrouwen in ons land zal in de loop van haar leven met borstkanker te maken krijgen').
- 4 D. Ford, D.F. Easton, D.T. Bishop, S.A. Narod & D.E. Goldgar, 'Risks of cancer in BRCA1-mutation carriers. Breast Cancer Linkage Consortium', *Lancet* 343 (1994) 8899, p. 692-695.
- 5 K.A. Phillips, 'Current perspectives on BRCA-1 and BRCA-2 associated breast cancers', *Internal Medicine Journal* 31 (2001), p. 349-56.
- 6 M.C. Cornel, *Community Genetics: Van vermenigvuldigen en delen* (Amsterdam: VU, 2003; oratie).
- 7 M. Bosch, 'Women and Science in the Netherlands: A Dutch Case?', *Science in Context* 15 (2002) 4, p. 483-527.
- 8 W. Portegijs, A. Boelens & S. Keuzekamp, *Emancipatiemonitor 2002* (Den Haag: SCP, 2002), p. 175-196.
- 9 Zie C. Mouffe, *The Democratic Paradox* (London: Verso, 2000) voor de verhouding tussen het beroep op gelijke rechten en het beroep op actief burgerschap.
- 10 Voor het begrip 'vrijmoedig spreken' zie M. Huijer, *Vrijmoedig spreken*. Publieke gesprekken over gender en biotechnologie (Universiteit Maastricht, 2003; oratie), in verkorte vorm verschenen in *Gender, Tijdschrift voor Genderstudies* XX, (2003)2.