
<http://www.nrc.nl>

Kies voor prenatale testen

Door PIET BORST - 31 JANUARI 2015

In Nederland leven zo'n 100.000 mensen met een forse verstandelijke handicap, een IQ van 50 of lager, vroeger zwakzinnigen genoemd. De kans dat een zwangere vrouw zo'n kind krijgt is ongeveer 0,6 procent. Dat is niet veel, maar niet verwaarloosbaar.

Piet Borst is emeritus hoogleraar biochemie aan de Universiteit van Amsterdam en onderzoeker en voormalig directievoorzitter in het NKI-AVL. Voor bronnen zie research.nki.nl/pietborst

Stel dat we de geboorte van zulke kinderen zouden kunnen voorkomen door prenatale diagnostiek gevolgd door abortus. Wat zou dan de reactie zijn van de gemiddelde zwangere vrouw in Nederland? Dat lijkt mij een no-brainer. Het gros van de Nederlandse vrouwen zal kiezen voor de optie om geen zwakzinnig kind ter wereld te brengen. Dat is geen sciencefiction scenario van een doorgedraaide moleculair bioloog, want die keuzemogelijkheid komt er echt aan.

De geboorte van ernstig gehandicapte kinderen is lang een pijnpunt geweest in de geneeskunde. Eerst kreeg de gynaecoloog de schuld. Die had het kind te lang in de klem laten zitten. Toen ging men naar virussen zoeken die de hersenontwikkeling verstoord zouden hebben. De laatste tijd zijn genetische afwijkingen meer in zicht gekomen. Het was allang bekend dat chromosomale afwijkingen slecht zijn voor je nageslacht en dat je beter uit bent als je vader en moeder geen neef en nicht zijn. Het DNA van kinderen uit zulke consanguine huwelijken is recent in detail gekarakteriseerd. Daarbij zijn een groot aantal genen geïdentificeerd die bijdragen aan de normale hersenontwikkeling. Wie van beide ouders een slechte kopie van zo'n gen erft, wordt opgescheept met een minder geslaagde hersenontwikkeling.

In Nederland spelen consanguine huwelijken een ondergeschikte rol bij het ontstaan van baby's met een aangeboren afwijking. Waar komt het gros van de aangeboren afwijkingen dan vandaan? Recent onderzoek laat zien dat deze veroorzaakt worden door nieuwe mutaties, d.w.z. mutaties die ontstaan zijn tijdens de vorming van eicellen bij de vrouw en (vooral) zaadcellen bij de man.

Tot voor kort viel er over zulke nieuwe mutaties niets te zeggen. De technologie ontbrak om nauwkeurig het DNA van kind, vader en moeder in kaart te brengen en de verschillen die ontstaan door nieuwe mutaties zichtbaar te maken. Een revolutie in de DNA-analyse heeft daar

verandering in gebracht. Voor zo'n 2000 euro kun je nu de basevolgorde van de genen van ieder mens bepalen. Daarbij is gebleken dat iedere pasgeborene gemiddeld één nieuw foutje in zijn/haar genen bevat. Het leeuwendeel van die foutjes is onschuldig, maar zit zo'n foutje in een gen dat nodig is voor de ontwikkeling van de hersenen, dan kan zwakzinnigheid het gevolg zijn.



Uit onderzoek, o.a. van de Nijmeegse hoogleraren Brunner en Veltman, blijkt nu dat meer dan 60 procent van alle aangeboren zwakzinnigheid bij de mens te wijten is aan zulke nieuwe mutaties. Die 60 procent is een voorzichtige schatting. Brunner denkt dat in Nederland dit percentage uiteindelijk flink hoger zal blijken te zijn.

De consequenties van deze ontdekking zijn groot door een tweede revolutionaire ontwikkeling. Zoals ik hier al eerder heb gemeld (3/7/10), maakt de nieuwe DNA-analyse methode het ook mogelijk om mutaties in het ongeboren kind te analyseren in het bloed van de moeder. Er komt namelijk een beetje DNA vrij uit afstervende cellen van de placenta en dat lekt in het bloed van de moeder. Zo'n 10 tot 20 procent van het DNA in moeders bloed in de vroege zwangerschap is afkomstig van het ongeboren kind. Door slimme vergelijking van het DNA van vader en moeder met het DNA in moeders bloed, is het mogelijk om de bijdrage van het kind te identificeren.

Deze bloedtest vormt een enorme verbetering in de prenatale diagnostiek. Vroeger moest er een punctie van de placenta worden gedaan om een beetje celmateriaal van het kind te verkrijgen. Dat was niet alleen een nare ingreep, maar die ingreep was ook niet zonder risico, omdat in 1 procent van de gevallen abortus optrad. Analyse van het DNA in moeders bloed is risicoloos. Een buisje bloed volstaat.

Deze bloedtest is het eerst toegepast bij de detectie van chromosomale afwijkingen in de ongeboren vrucht. In Nederland, waar de kleine christelijke partijen een luide stem hebben, werd de invoering van deze superieure test vertraagd, zodat vrouwen naar het verlichte Vlaanderen uit moesten wijken. Inmiddels heeft het kabinet bakzeil gehaald, want het voorkómen van ernstige aangeboren afwijkingen voor de prijs van 550 euro is uiteraard kosteneffectief.

Voorspellingen zijn lastig in de geneeskunde, vooral van de toekomst. Het neemt nog even voor alle subtiele afwijkingen in genen betrokken bij de hersenontwikkeling prenataal zijn te identificeren. Ik durf echter wel te voorspellen dat over 10 jaar het gros van de Nederlandse zwangere vrouwen zal opteren voor prenatale diagnostiek om de geboorte van een ernstig gehandicapt kind te voorkomen. En kan dat niet in Nederland, omdat het kabinet een ingewikkeld compromis heeft moeten sluiten met de kleine Islamitische partijen, dan gaan al die vrouwen naar België, zoals al voor de chromosomale afwijkingen is gebeurd.



*Een versie van dit artikel verscheen op zaterdag 31 januari 2015 in NRC Handelsblad.
Op dit artikel rust auteursrecht van NRC Media BV, respectievelijk van de oorspronkelijke auteur.*