

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
t.a.v. Directie Wetgeving en Juridische Zaken  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

E-mail: WJZ.bezwaarenberoep@minVWS.nl

20 juli 2016

Betreft: Bezwaar tegen Beschikking 974867-150914-PG

Besluit voortzetting verleende vergunning 14 juni 2016

Hoogedelgestrenghe heer, mevrouw,

Namens ouders van kinderen met het Downsyndroom maak ik bezwaar tegen de voortzetting van vergunningverlening voor wetenschappelijk onderzoek naar de Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT) op gronden genoemd in artikel 9 van de WBO. De verstrekte gegevens, en daaruit voortvloeiende aannames, zijn onvoldoende en onjuist en wij menen dat, indien de correcte omstandigheden volledig bekend zouden zijn geweest, een andere beslissing zou zijn genomen.

#### Achtergrond

De NIPT (Niet Invasieve Prenatale Test, ook wel Down-test genoemd) kan potentieel honderden genetische variaties in het ongeboren kind vaststellen door het bloed van de zwangere te onderzoeken. De vrouw kan, bij een commercieel verkrijgbare NIPT, haar ongeboren kind tenminste laten screenen op de volgende reeks variaties: trisomie 21 (Down syndroom), trisomie 18 (Edwards syndroom), trisomie 13 (Patau syndroom), monosomy X (Turner syndroom), 22q11.2 deletie syndroom (DiGeorge syndroom), 1p36 deletie syndroom, Angelman syndroom, Cri-du-chat syndroom and Prader-Willi syndroom.

De scope van de NIPT wordt in Nederland echter niet bepaald door de vrouw maar door een kleine groep experts. In Nederland is de keuze voor de vrouw beperkt tot het primair vaststellen van trisomie 21 (downsyndroom), secundair op trisomie 13 en 18. Dat wil zeggen dat de vrouw niet exclusief voor screening van de laatste twee kan kiezen.

Vanaf 1 april 2014 loopt in Nederland een proef waarbij NIPT wordt aangeboden aan vrouwen met een kans groter dan 1 op 200 op het krijgen van een kind met trisomie 13, 18 of 21.

Bij de voorlopige invoering van de NIPT heeft de Gezondheidsraad de Minister geadviseerd over de afwegingen die hieraan ten grondslag liggen. De Minister heeft ervoor gekozen om op cruciale punten af te wijken van het advies van de gezondheidsraad, in het bijzonder met betrekking op het testen van

trisomie 21. Het is onduidelijk op welke grond de Minister tot dit besluit is gekomen.

Het gaat om de volgende expliciete of impliciete aannames:

1. Downsyndroom (trisomie 21) is een ernstige afwijking die leed veroorzaakt.
2. De NIPT vergroot reproductieve keuzevrijheid.
3. Het invoeren van de NIPT is niet gericht op kostenbesparingen in de zorg.
4. Risico's van screening en gevolgen van keuzes wegen op tegen uitbreiding van screening.
5. Aanstaande ouders ontvangen voldoende informatie en counseling om een goed-geinformeerde keuze te kunnen nemen.

### Aannames en bezwaren

#### Aanname 1: Downsyndroom is een ernstige afwijking:

De Gezondheidsraad heeft bij de proefinvoering van de NIPT de Minister de overweging meegegeven om de NIPT niet voor Downsyndroom in te voeren. De raad oordeelt dat er redenen zijn om te stellen dat Downsyndroom geen ernstige afwijking is.

In de gebruikelijke medische definities betekent een 'ernstige afwijking' iets levensbedreigend en/of zeer sterk beperkend voor het leven. Vergelijk het met een zeemeermin syndroom, waarbij vele overlijden aan orgaan falen, dat als een ernstige afwijking te boek staat. Het zeer pijnlijke Epidermolysis bullosa (vlinderhuid) en Osteogenesis imperfecta (broze botten aandoening) kunnen als ernstige afwijking worden aangemerkt. Ook afwijkingen met een kortere levensverwachting zoals hemofilie of de ziekte van Duchenne vallen onder de noemer ernstige afwijking. Het "syndroom van Patau" (trisomie 13) of "syndroom van Edwards" (trisomie 18) vallen ook onder de classificatie 'ernstige afwijking'. Deze chromosoomafwijkingen zijn, volgens medische omschrijving, vrijwel niet met het leven verenigbaar, wat de Gezondheidsraad aanhaalt als de rechtvaardiging om voor de prenatale diagnose hiervan de NIPT te gebruiken.

'Ernstig' kan ook duiden op ontwikkeling. Bij kinderen met een IQ lager dan 50 wordt gesproken over ernstige ontwikkelingsachterstand. Gemiddeld hebben kinderen met Downsyndroom een IQ van meer dan 50.

Voorts kan 'ernstige afwijking' worden geassocieerd met 'lijden'. Echter onderzoek onder een grote populatie \*1 geeft 99% van mensen met Downsyndroom aan gelukkig te zijn met zijn/haar leven. Daarnaast geeft onderzoek \*2) aan dat 88% van broers en zussen, Downsyndroom binnen het gezin als een verrijking ervaren. Volgens TNO \*3) geven 8 op de 10 ouders, en 9 op de 10 broers en zussen aan, Downsyndroom in het gezin als positief te ervaren.

Het is van belang om te beseffen dat leven met Downsyndroom de laatste decennia sterk veranderd is: door medische vooruitgang is de levensverwachting van een persoon met Downsyndroom sinds 1960 gestegen met 456%. Mensen met Downsyndroom worden gemiddeld 55 jaar. Door nieuwe inzichten is de kwaliteit van leven enorm gestegen. De meeste kinderen met Downsyndroom groeien thuis op. In het buitenland (bv. in de VS waar inclusief onderwijs al sinds midden jaren '70 wettelijk geregeld is) gaat de ruime meerderheid naar het regulier onderwijs, en leiden de meeste mensen met Down een kwalitatief goed leven en genieten zij toenemende zelfstandigheid.

Tot slot bewijzen meerdere buitenlandse studies dat kinderen met Downsyndroom beter functioneren door inclusie. Inclusief onderwijs staat in Nederland echter nog in de kinderschoenen: volgens een rapport van TNO doorloopt slechts 7% van kinderen met Downsyndroom het regulier basisonderwijs. Screening naar Downsyndroom maakt geen behandeling mogelijk en brengt geen gezondheidswinst. De enige 'handelingsoptie' die screening mogelijk maakt is het afbreken danwel voortzetten van de zwangerschap. Het mogelijk maken van selectieve abortus voor Downsyndroom is, op zich, geen doel van bevolkingsonderzoek en Volksgezondheid. Om dit doel toch te rechtvaardigen onder Volksgezondheid wordt naar Downsyndroom verwezen als een 'ernstige afwijking' die leed veroorzaakt. Zwangerschapsafbreking wordt derhalve als 'oplossing' gezien om dit leed voor het kind en het gezin te voorkomen.

**Ik dien bezwaar in tegen de term “ernstige afwijking” die, volgens de gebruikelijke definities, Downsyndroom negatief classificeert en daarmee geen grond is voor het 'voorkomen van leed'.**

#### Aanname 2: De NIPT vergroot reproductieve keuzevrijheid

De Gezondheidsraad heeft de Minister in 2010 geadviseerd zwangeren de mogelijkheid te geven de screening te beperken tot trisomie 13 en 18. Hiermee krijgen vrouwen de mogelijkheid alleen te weten te komen of hun foetus lijdt aan een aandoening met een korte levensverwachting.

Trisomie 13 en 18 zijn -volgens medische omschrijving- voor het kind vrijwel niet met het leven verenigbaar. Daarnaast brengen deze chromosoomafwijkingen extra risico's van morbiditeit en mortaliteit voor de zwangere vrouw met zich mee wat een prenatale diagnose kan rechtvaardigen.

De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) vond echter dat de screening primair gericht moest blijven op trisomie 21 en nam dit advies daarom niet over. De zwangere mag er dus wel voor kiezen haar foetus alleen te laten screenen op het 'niet-ernstige' trisomie 21, maar niet exclusief op de 'ernstige' trisomie 13 of 18. Terwijl zwangerschap bij de laatste twee juist hogere risico's van complicaties en zelfs overlijden van de zwangere met zich meebrengt.

Voor ouders die bewust hun zwangerschap niet willen screenen op Downsyndroom, brengt de huidige scope van de NIPT (door primair op Downsyndroom gericht te zijn) juist een keuzebeperking met zich mee.

**Ik dien bezwaar in tegen de keuzebeperking voor de ouders om niet exclusief voor het ernstige trisomie 13 en 18 te mogen kiezen.**

#### Aanname 3: het invoeren van de NIPT is niet gericht op kostenbesparingen in de zorg.

De Gezondheidsraad stelt:

“Preventie in de zin van een maatschappelijke doelstelling, bijvoorbeeld gericht op besparing op de kosten van de zorg voor mensen met aangeboren aandoeningen of handicaps, is niet het doel van deze screening. Als dat wel zo was, zouden degenen gelijk hebben die prenatale screening op foetale afwijkingen zien als een discriminerende praktijk waarvan de boodschap uitgaat dat mensen met aandoeningen en handicaps niet welkom zijn in de samenleving.

Dat het werkelijk om iets anders gaat, namelijk: verschaffen van zinvolle reproductieve keuzemogelijkheden aan de zwangere en haar partner, moet in de praktijk van aanbod en uitvoering

van de screening dan wel blijken.”

In hetzelfde advies stelt de Gezondheidsraad verder:

“Tot nu toe hebben technische mogelijkheden en kostenoverwegingen eerder dan inhoudelijke criteria bij de afbakening van het screeningsaanbod een rol gespeeld.”

Zowel de directeur van Gendia (een leverancier van de NIPT), Dhr. P. Willems, als een medewerker van zorgverzekeraars hebben in de media onlangs een prijskaartje aan een leven met Downsyndroom gehangen en met het voorkomen van geboortes de kostenbesparingen voor de zorg uitgerekend.

**Uit voorgaande blijkt dat technologische mogelijkheden noch de keuze van de vrouw noch de ernst van de aandoening (Downsyndroom) criteria zijn bij de afbakening van de scope van screening. Hieruit concludeer ik dat economische factoren WEL een rol spelen bij afbakening van het screeningsaanbod.**

**Ik dien bezwaar in tegen de discriminerende boodschap die van Down-screening uitgaat en die gericht is op kostenbesparingen in de zorg.**

#### 4. Risico's van screening en gevolgen van keuzes wegen op tegen uitbreiding van screening

Het is bekend dat screening van een populatie die geen gezondheidsklachten heeft, een risico van onnodige stress en bezorgdheid met zich meebrengt. Uit onderzoek blijkt ook dat (selectieve) zwangerschapsafbreking extra risico's voor de vrouw met zich meebrengt. Deze risico's variëren van een grotere kans op een vroeggeboorte bij een volgende zwangerschap tot het risico op ernstige, langdurige, emotionele en geestelijke schade bij de vrouw, zoals depressie en zelfmoord. Deze risico's worden in de counseling bij screening nauwelijks tot nooit besproken.

**Ik dien bezwaar in tegen de onvolledige informatie aan vrouwen waardoor zij onbewust een keuze maken die potentieel schadelijk kan zijn voor de gezondheid van de vrouw en/of haar ongeboren kind.**

#### 5. Aanstaaende ouders ontvangen voldoende informatie en counseling om een goed-geïnformeerde keuze te kunnen nemen.

Families met Downsyndroom zijn buitengewoon gelukkig in het leven. Bij een goed-geïnformeerde keuze zou het aantal zwangerschaps afbrekingen deze positieve levenservaringen moeten reflecteren. Het omgekeerde is de situatie: selectieve abortus vindt plaats in tot 94% van de gevallen waarbij Downsyndroom is vastgesteld. Dit reflecteert angst, onwetendheid, maatschappelijke ongelijkheid en een toenemende druk op ouders.

Sedert de proefinvoering van de NIPT in 2014 is er media aandacht geweest voor Downsyndroom en de NIPT. Uit interviews, persoonlijke verklaringen en medische literatuur is gebleken dat er, ondanks deze aandacht, nog veel onwetendheid is over de realiteit van leven met Downsyndroom bij zowel het publiek als bij medici.

Daarnaast zijn, om een 'vrije keuze' ethisch te kunnen garanderen, minimale randvoorwaarden vereist in de samenleving zoals: een gelijkwaardige maatschappelijke positie van mensen met Downsyndroom en volledige inclusie (in onderwijs, op de arbeidsmarkt etc.). Deze situatie is in Nederland helaas nog niet bereikt.

In de huidige cultuur van vooroordelen, maatschappelijke ongelijkheid van mensen met een beperking, gebrek aan inclusie en het ontbreken van goede informatie aan zowel zwangeren als medici is een goed-geinformeerde keuze niet mogelijk.

**Ik dien bezwaar in tegen het aanbieden van een keuze waarbij de vrouw mogelijk:**

- **een maatschappelijke druk ervaart en/of**
- **bezorgd is over de toekomstmogelijkheden die haar kind zal krijgen en/of**
- **over onvoldoende kennis beschikt om een weloverwogen, geïnformeerde beslissing te kunnen nemen.**

Concluderend: namens ouders van kinderen met het Downsyndroom maken wij bezwaar tegen het besluit van de Nederlandse overheid om een dna-screening specifiek in te zetten binnen Volksgezondheid om selectie voor Downsyndroom mogelijk te maken. Dit besluit treft onze gemeenschap direct door het verhinderen van geboortes, en indirect door stigmatisatie en discriminatie van zowel mensen met Downsyndroom, hun families en specifiek vrouwen.

Ik hoop dat deze uiteenzetting u meer helderheid verschaft over onze bezwaren tegen de onjuistheden in het afwegingskader achter het besluit voor het voortzetten van de vergunning voor de NIPT primair gericht op trisomie 21.

Hoogachtend,

Renate Lindeman  
Namens Downpride  
[Downpride@mail.com](mailto:Downpride@mail.com)

Mike Sullivan  
Saving Down syndrome

Frans van Winden  
Vz St. Recht zonder Onderscheid  
[info@stirezo.nl](mailto:info@stirezo.nl)



Correspondentieadres:  
22 Bayview Drive  
Southern Harbour  
A0B 3H0, NL  
Canada

Bijlage Bezwaar tegen Beschikking 974867-150914-PG  
Besluit voortzetting verleende vergunning 14 juni 2016

\*1) Research article: Self-Perceptions From People With Down Syndrome

Brian G. Skotko,<sup>1†\*</sup> Susan P. Levine,<sup>2†</sup> and Richard Goldstein<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Division of Genetics, Department of Medicine, Children's Hospital Boston, Boston, Massachusetts

<sup>2</sup>Family Resource Associates, Inc., Shrewsbury, New Jersey

<sup>3</sup>Department of Psychosocial Oncology and Palliative Care, Dana-Farber Cancer Institute, Boston, Massachusetts

Received 16 March 2011; Accepted 10 July 2011

<http://www.brianskotko.com/images/stories/Files/ajmg%20self-advocates%20final%20paper.pdf>

\*2) Research article: Having a Brother or Sister With Down Syndrome:

Perspectives From Siblings

Brian G. Skotko,<sup>1†\*</sup> Susan P. Levine,<sup>2†</sup> and Richard Goldstein<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Division of Genetics, Department of Medicine, Children's Hospital Boston, Boston, MA

<sup>2</sup>Family Resource Associates, Inc., Shrewsbury, NJ

<sup>3</sup>Department of Psychosocial Oncology and Palliative Care, Dana Farber Cancer Institute, Boston, MA

Received 17 March 2011; Accepted 30 June 2011

<http://www.brianskotko.com/images/stories/Files/ajmg%20siblings%20final%20article.pdf>

\*3) TNO Brochure, een kind met Downsyndroom: Hoe ervaren ouders, broers en zussen een kind met Downsyndroom.

[https://www.tno.nl/downloads/folder\\_downsyndroom\\_voor\\_zwangeren.pdf](https://www.tno.nl/downloads/folder_downsyndroom_voor_zwangeren.pdf)

Quotes afkomstig uit: Gezondheidsraad:

Wet op het bevolkingsonderzoek: niet-invasieve prenatale test bij verhoogd risico op trisomie

Signalement

Samenvatting