

In het buitenland is de afgelopen 30 jaar veel ervaring opgedaan met preconceptionele /prenatale advisering en onderzoek op dragerschap van frequente erfelijke ziekten. In landen rond de Middellandse Zee is men er in geslaagd de geboorte van kinderen met beta-thalassemie vrijwel volledig te voorkómen door dragerechtparen tijdig op te sporen en te informeren over de mogelijkheid van prenatale diagnostiek. In de Joodse gemeenschap bestaat al decennia onderzoek naar dragerschap van de ziekte van Tay-Sachs (een ernstige stofwisselingsziekte) en is recent het onderzoek op dragerschap van recessieve erfelijke ziekten uitgebreid tot een 10 tal erfelijke ziekten.

Preconceptionele /prenatale advisering en onderzoek naar dragerschap van frequente erfelijke ziekten wordt dus reeds op grote schaal toegepast, zonder evidente problemen op maatschappelijk, psychologisch, ethisch, moreel, etc. gebied. Daarbij is tevens gebleken dat dit kosten effectief is.

In België worden de meeste paren preconceptioneel of prenataal geadviseerd zich te laten screenen op Cystische Fibrose (CF)

Ook in de VS wordt het onderzoek naar dragerschap voor CF op grote basis preconceptioneel of prenataal geadviseerd. Een advies in de New England Journal of Medicine (Khoury et al., 2003) luidt als volgt :

*“A 1997 National Institutes of Health Consensus Development Conference recommended that the following populations be screened for mutations associated with cystic fibrosis: the adult family members of patients with cystic fibrosis, the partners of patients with cystic fibrosis, couples planning a pregnancy, and couples seeking prenatal care.”*

Circa 15% van de Nederlandse populatie bestaat uit allochtonen afkomstig uit regio's waar thalassemie en sikkelcel anemie zeer frequent zijn. Het gevolg is de geboorte in ons land van een groeiend aantal kinderen met deze ziekten. De incidentie van sikkelcel anemie en thalassemie is in Nederland lang onderschat: Inventarisatie in 2003 (NSCK/TNO-LUMC-AMC) levert 70 nieuwe patiënten op, dit in overeenstemming met de voorspellingen (NTvG, 2001). Een tweede inventarisatie gehouden bij meer dan 400 Nederlandse ziekenhuisafdelingen (Bouva & Giordano, 2003) heeft, met slechts 30% respons, tevens aangetoond dat in 2002 minstens 450 patiënten met SCZ en 100 met thalassemie behandeld werden in Nederland.

Inmiddels hebben alle ziekenhuizen en huisartsen laboratoria een diagnostisch protocol en worden positieve uitslagen van een advies voor partner/familie diagnostiek voorzien (Rapport VHL 2002). Ook is er voor gezorgd dat de nieuwe NHG Standaard Anemie (2003) de nodige aandacht geeft aan de differentiatie tussen microcytaire anemie door ijzeregebrek versus microcytaire anemie door thalassemie. Eenzelfde proces is op moment gaande voor de KNOV standaard in verband met dragerschapsanalyse van Hb-pathie bij de eerste zwangerschapscontrole en bij neonaten (hielprik)(enkele ziekenhuizen in grote steden screenen al vroege zwangeren en neonaten). De 8 Genetische Centra in Nederland worden steeds vaker door risicoparen bezocht die veelal via de websites van de Hemoglobinopathieën laboratorium (vanaf 1990 het referentielab voor post- en prenatale diagnostiek) en de patiëntenvereniging OSCAR hun weg hebben weten te vinden. Met andere woorden er is behoefte aan informatie en primaire preventie door genetisch onderzoek.