

Van laboratoriumbeeld naar toekomstbeeld

Toenemende (on)zekerheid

Hans Lam

*Toekomst is de tijd die nog komen. (Van Dale)
... de toekomst, zuiver een spinsel van onze hoop. (Borges)*

De introductie in Nederland van een preconceptionele test op dragerschap van de erfelijke ziekte Cystic Fibrosis is momenteel in voorbereiding. Draggers van het afwijkende gen kunnen worden opgespoord zodat paren met kinderwens vóór de zwangerschap geïnformeerd worden over hun kans op het krijgen van een kind met deze ziekte. Van mondspoelsel wordt electroforetisch een visueel beeld, een bandjesbeeld geconstrueerd dat 'zegt' of iemand drager is of niet. De door de CF-werkgroep voorgestelde procedure wordt beschreven en vervolgens geanalyseerd. Betoogd wordt dat de test met het bandjesbeeld als verbeelding daarvan, op één beperkt gebied (cystic fibrosis) zekerheid biedt, maar dat toekomstbeelden anderzijds onzekerder en risicovoller worden.

[Cystic Fibrosis, screening, genetica, risico, onzekerheid, zekerheid]

In de loop van de twintigste eeuw is de betekenis van de begrippen ziek en gezond ingrijpend veranderd. Ziekte was aanvankelijk een vertrouwd fenomeen, onderdeel van het oude religieuze wereldbeeld met haar natuurwetten en goddelijke orde, een onvermijdelijkheid kortom. Vooral wetenschappelijke ontwikkelingen leidden ertoe dat ziekte in toenemende mate beheersbaar werd en gezondheid maakbaar. Het vertrouwen in de biomedische wetenschap groeide, zeker toen bleek dat na verfijningen in de diagnostiek ook het therapeutische arsenaal zich uitbreidde. Tegelijkertijd, samenhangend met processen als secularisering en individualisering werd onzekerheid ten aanzien van het eigen lichaam en de eigen toekomst kenmerkend voor de moderne mens. Niet langer was er een buiten de mens georganiseerde orde, de toekomst werd voortaan binnenwereldlijk bepaald en was vol onzekerheid. Deze onzekerheid is terug te vinden in de verschuivende betekenis van het ziektebegrip. Er is, ondanks de objectief verbeterde bevolkingsgezondheid, een grotere bezorgdheid over ziekte.¹ De reden om hulp in te roepen wijzigde: vroeger werd (dokters)hulp ingeroepen bij ziekte, dat werd later vragen om hulp bij kwalen en vervolgens om hulp bij ongerustheid over (nog) niet bestaande ziektes of kwalen. Een groot deel van de bezoekers op huisartsen-

sprekuren en ook, ondanks de poortwachtersfunctie van de huisarts, op poliklinieken is onzeker over hun huidige en toekomstige gezondheid. Voor hen is gezondheid een bezit vol risico's, zij worden de *worried well* genoemd, de gezonde piekeraars of tobbers die steeds vaker willen weten dat zij iets niet hebben (Krol geciteerd door Kooiker 1996: 13). Onzekerheid ten aanzien van het eigen lichaam en de eigen toekomst is hiermee "een structureel element van het maatschappelijk bestaan geworden" (Horstman e.a. 1999: 56).

Intussen ging de biomedische wetenschappelijke ontwikkeling haar eigen gang. Met name was er de laatste decennia een snelle groei in de genetische wetenschappen. Detectie van chromosomen, DNA en genen, uitlopend onder meer in het Humaan Genoom Project waarbij de circa 100.000 menselijke genen in kaart worden gebracht, verbreedde de aandacht in het gezondheidsdenken. Naast klacht-georiënteerd handelen bij mensen met gevreesde of bestaande kwalen en ziektes ontstonden mogelijkheden om gezonde mensen te onderzoeken op afwijkingen waarvan ze voordien geen weet hadden, maar die toekomstbepalend kunnen zijn. Motieven voor dergelijk voorspellend genetisch onderzoek zijn: het bevorderen van vroege detectie, surveillance, preventie en interventie; besluitvorming inzake reproductieve opties; verminderen van onzekerheid; toekomstplanning; verkrijgen van informatie ten behoeve van verwanten (Ten Kate 1997: 1585).

Een voorbeeld van screening bij gezonde personen is de test op dragerschap voor cystic fibrosis. Momenteel wordt in Nederland onderzocht of en hoe deze visuele test als bevolkingsonderzoek geïmplementeerd kan worden. Vanaf 1997 vond hiertoe reeds een pilot-study plaats vanuit de afdelingen Klinische Genetica en Antropogenetica en Medische Psychologie van het Vrije Universiteit Medisch Centrum (VUMC) in Amsterdam met als doelstelling om na te gaan of screening op dragerschap van mutaties in het CF-gen bij paren met kinderwens wenselijk en haalbaar is. Het rapport over dit onderzoek van april 2001 is het uitgangspunt van dit artikel.²

Aan de hand van deze casus zal geanalyseerd worden op welke wijze onzekerheid rond eigen lichaam en eigen toekomst enerzijds en voorspellende geneeskunde anderzijds elkaar beïnvloeden en welke rol laboratoriumbeelden hierbij spelen. Na een beschrijving van de test zoals die in de pilot-study werd uitgevoerd volgt een beschouwing over onderdelen van de testprocedure.

Beschrijving van de test

Hierbij volg ik vrijwel letterlijk het rapport 'Preconceptionele screening op dragerschap voor cystic fibrosis in Nederland. Stand van zaken, april 2001' en de bij deze studie horende publieksfolder 'dragerschapstest cystic fibrosis'.

Cystic Fibrosis (CF) is een ernstige erfelijke (autosomaal recessieve) ziekte. In de meeste gevallen zijn patiënten met cystic fibrosis de eerste met deze aandoening in de familie en is de diagnose van een kind met de ziekte dan ook volkomen onverwacht. Bij CF (of taaislijmziekte) scheiden de slijmklieren een abnormaal taai slijm af. Dit slijm kan slecht worden afgevoerd en hoopt zich vooral op in de longen en de alvlees-

klier. De longen zijn daardoor sterk verhoogd vatbaar voor moeilijk te behandelen infecties met bacteriën. Het taai slijm in de alvleesklier veroorzaakt een verminderde vetopname en een slechtere vertering van het voedsel in de darmen. Bij de meeste patiënten wordt de ziekte in de eerste twee levensjaren ontdekt. Sommige kinderen hebben alleen milde problemen met de luchtwegen en kunnen vrijwel alles doen wat leeftijdgenootjes ook doen. Anderen daarentegen zijn voortdurend ziek en door de noodzakelijke behandeling bij diverse specialisten, niet in staat een gewoon leven te leiden. CF-patiënten moeten in het algemeen dagelijks medicijnen innemen. Bovendien zijn fysiotherapie en energierijke voeding vaak noodzakelijk. Meestal zijn ziekenhuisopnamen niet te voorkomen. Wanneer behandeling niet meer goed mogelijk is, kan voor een aantal mensen longtransplantatie uitkomst bieden. Momenteel zijn er in ons land meer dan 1000 mensen met CF, waaronder 400 volwassenen. Meer dan de helft van de patiënten wordt thans ouder dan 30 jaar; in de toekomst zal de levensverwachting waarschijnlijk verder toenemen. Genezing van de ziekte is nog steeds niet mogelijk.

De diagnose wordt gesteld door analyse van het zweet dat bij patiënten een excessieve hoeveelheid zout bevat, waarna DNA-onderzoek van een bloedmonster de uitslag bevestigt. De genetische achtergrond van CF is een afwijking van chromosoom 7 waarop het cystic fibrosis gen (CFTR) is gelegen. Naar schatting is in Nederland één op de 30 mensen drager van een CF-mutatie. Voor zover bekend is er geen gezondheidsrisico voor de drager zelf. Wanneer maar één van beide ouders drager is van CF, zijn er in het algemeen geen kinderen met de ziekte te verwachten. Wel is er een kans van één op twee (dus 50%) dat het kind drager is. Bij één op de 900 paren zijn beide partners drager. De kans dat een kind dan de ziekte krijgt is één op vier (25%). Dit geldt voor elke zwangerschap opnieuw. Tevens is er een kans van drie op vier (dus 75%) dat het kind gezond is. Als dragers niet weten dat ze drager zijn, weten ze ook niet dat hun kind CF kan krijgen. Meestal is de diagnose van een kind met CF dan ook volkomen onverwacht. Elk jaar worden er in Nederland 50 kinderen met CF geboren. Dat is één op de 3.600 pasgeborenen. Daarmee is CF één van de meest voorkomende erfelijke ziektes in Nederland.

Er bestaat nu een test om het afwijkende chromosoom op te sporen, met als doel om paren met kinderwens vóór de zwangerschap te informeren over hun kans op het krijgen van een kind met deze ziekte. De test is heel gevoelig, maar niet 100%. In het rapport wordt (vanaf 1999) een test-sensitiviteit van 94% per individu genoemd, ook bij herhaling. Een klein deel van de dragers wordt dus niet gevonden.

In de pilot-study werd nagegaan hoe paren met kinderwens voor de zwangerschap reageren op een aanbod voor screening. In Nederland is gekozen voor preconceptionele en niet voor prenatale screening om de volgende redenen. Ten eerste omdat een primair aanbod aan zwangere vrouwen hier niet in aanmerking komt vanwege de wet Bevolkingsonderzoek (WBO), ten tweede omdat prenatale screening minder geschikt is vanwege de organisatie van de zorg en ten derde omdat in de prenatale fase de keuzevrijheid (in vergelijking met de preconceptionele fase) ten aanzien van reproductieve opties sterk beperkt is.

Bij deze studie werden ruim 38.000 personen in de leeftijd 20-35 jaar op diverse manieren uitgenodigd. De belangstellenden werden mondeling en schriftelijk voorge-

licht onder andere over diverse reproductieve opties bij dragerschap van beide partners, waarna de test werd ingezet. Hierbij wordt zout water gedurende één minuut in de mond gespoeld en daarna uitgespuugd in een buis. In het genetisch laboratorium wordt vervolgens met een electroforetische techniek gescreend. Er ontstaat een kenmerkend beeld van kortere en langere bandjes waarmee dragerschap al of niet wordt aangetoond.

Tot zover het verhaal over het ziektebeeld met de informatie over de test zoals die is beschreven door de onderzoeksgroep (specialisten in genetica, medische psychologie, epidemiologie en huisarts-, verpleeghuis- en sociale geneeskunde). Bij deze beschrijving is mijns inziens uitgegaan van enkele premissen die niet genoemd worden en die berusten op momenteel geldende culturele waarden, te weten: a) ziekte en lijden zijn fenomenen die zoveel mogelijk vermeden en voorkomen moeten worden; medische kennis en technologie zijn daarbij onontbeerlijk, en b) mensen hebben de vrijheid hun eigen levensplan te trekken; voorwaarde daarvoor is dat ze voldoende geïnformeerd zijn over de mogelijkheden die de (biomedische) wetenschap biedt.

Bovenstaande beschrijving is slechts één verhaal; het behandelt wenselijkheid en haalbaarheid van screening op dragerschap voor cystic fibrosis als bevolkingsonderzoek. Over psychologische en maatschappelijke implicaties op lange termijn gaat dit verhaal niet of nauwelijks. Er is dan ook nog een ander verhaal te vertellen. Het volgt hierna. Omdat over psychologische en psychosociale gevolgen van preconceptionele (en/of prenatale) screening nauwelijks onderzoek is gedaan, is hetgeen nu volgt vooral beschouwend van aard, enigszins speculatief. Waar onderzoek bestaat zal het worden benut. Ik beschrijf andermaal de test in chronologische volgorde.

De procedure nogmaals beschreven en geïnterpreteerd

De uitnodiging tot screening

Aan de schriftelijke benadering van de doelgroep is een jarenlange wetenschappelijke ontwikkeling voorafgegaan. De confrontatie van leken met deze test is het (voorlopige) eindpunt van een deskundigenproduct. Het CF-gen werd eind jaren tachtig geïdentificeerd waarna in 1993 een snelle, efficiënte en gevoelige test werd ontwikkeld (Rommens et al. 1989; Costes et al. 1993). Deze laboratoriumactiviteiten vonden plaats binnen een netwerk met eigen interesses, belangen, taal en dynamiek. De oorspronkelijke artikelen over de ontdekking van het gen en de test zijn technisch van aard en gaan niet of nauwelijks in op de zin en betekenis ervan voor individu of samenleving. Slechts in twee artikelen wordt hierover – zij het kort – een opmerking gemaakt. Beide artikelen stellen in een slotzin dat de ontwikkelde gen-detectie en de test bevolkingscreening mogelijk maken (Kerem et al. 1989; Costes et al. 1993). Er is zoals Hilhorst al opmerkte opmerkelijk weinig aandacht voor morele en sociale implicaties van nieuwe technieken (2001: 51).³ Na deze laboratoriumactiviteiten verbreedde het netwerk zich, de test bestond nu eenmaal en ze mobiliseerde een aantal specialisten. Genetici, kinderartsen, psychologen, epidemiologen, ethici en andere deskundigen werkten de

test uit. Er werden vragen gesteld. In Nederland bijvoorbeeld stelt Kooij: “Tegelijkertijd roept dragerscreening een aantal vragen op psychosociaal, ethisch en maatschappelijk terrein op” (1994) en Van de Laar en Ten Kate pleiten voor meer onderzoek naar “wenselijkheid, haalbaarheid en psychosociale effecten” (1996). Uiteindelijk werd besloten tot een pilot-study, de betrokken deskundigen waren het daar voldoende over eens.⁴ Dit betekent dat in Nederland pas in 1997 de ontmoeting tussen deskundigen en leken tot stand is gekomen. Voordien leidde de test haar eigen leven in een deskundigennetwerk, en was er van confrontatie geen sprake.

Tot het moment van uitnodiging voor dragerscreening zijn de meeste mensen niet of nauwelijks bekend met de ziekte cystic fibrosis. Zij worden nu ongevraagd geconfronteerd met de mogelijkheid (kans van één op dertig) een afwijking te hebben. Zij zouden ‘drager’ kunnen zijn van een chromosomale afwijking, met als gevolg dat hun alledaagse vanzelfsprekendheid wordt verstoord. De term ‘drager’ verwijst naar een last waar men niet onderuit kan en die onverbiddelijk en blijvend aanwezig is, zich in de toekomst en zelfs tot in het nakomelingschap uitstrekt. Een stukje van het toekomstbeeld wordt ingevuld met de term cystic fibrosis. Deskundigen introduceren een voorheen onbekend risico, in het individu gelegen, met consequenties voor het levensplan. De tekst van de publieksfolder is zodanig geredigeerd dat de lezers onder de indruk (moeten) raken van de ernst van de ziekte. De openingszinnen luiden: “Cystic fibrosis is een ernstige, erfelijke ziekte. In de meeste gevallen zijn patiënten met cystic fibrosis de eerste met deze aandoening in de familie en is de diagnose van een kind met de ziekte dan ook volkomen onverwacht.” In een latere paragraaf wordt de ziekte met alle symptomen beschreven.

Over voor- en nadelen van uitgebreide publieksinformatie zijn deskundigen het niet eens. In een voor geïnteresseerde leken geschreven bundel staan bijvoorbeeld twee controversiële uitspraken. Klinisch geneticus Ten Kate acht het aanbieden van informatie noodzakelijk omdat men daarmee maximaal respect toont voor de keuzevrijheid van het individu (1999: 62). Aan de andere kant stelt medisch socioloog Tijmstra zich kritisch op ten aanzien van massaal aangeboden screening, onder andere om niet in een verwijtcultuur te geraken waarin risico’s niet meer geaccepteerd kunnen en mogen worden (1999: 87-8). Hoe het ook zij, het lijkt erop dat nu de test eenmaal bestaat ze zichzelf legitimeert en niet meer ongedaan gemaakt kan worden. In de samenvatting van de pilot-study staat hierover dat er “in het algemeen een *positieve houding* bestaat ten aanzien van CF-dragerscreening”.

Door de aangeboden informatie zijn mensen ingewijd. Ze hebben kennis verkregen van hun mogelijk dragerschap. Voortaan hebben ze in de woorden van Spaink “de last van de zekerheid” (Spaink 1992: 160), terwijl Galjaard spreekt van “verlies van onbevangenheid” (*de Volkskrant* 3-3-2001). De nieuwe kennis over het risico op een ernstige ziekte is belastend en vraagt om een strategie om deze belasting te hanteren. En gelukkig bestaat die zoals blijkt uit de tweede zin van de folder: “Het is tegenwoordig mogelijk om door middel van een test paren met een verhoogde kans op een kind met cystic fibrosis op te sporen”. Na de kennis en onzeker makende confrontatie volgt de geruststelling van de zekerheid biedende test.

De geruststellingsstrategie wordt gebracht als een vrijblijvende zaak. De test op dragerschap wordt niet dwingend opgelegd. In de folder staat: “Paren met kinderwens krijgen de *mogelijkheid* zich te laten onderzoeken op dragerschap van cf” en elders: “Doel daarvan is degenen *die dat willen* bijtijds te informeren over de verhoogde kans op een kind met de ziekte ...” (mijn cursivering).

Een van de redenen waarom in Nederland de test preconceptioneel en niet prenataal wordt aangeboden is de grotere keuzevrijheid ten aanzien van reproductieve opties. Het hieraan ten grondslag liggende ethische principe is respect voor autonomie van het individu (of individuen-paar) dat in staat wordt gesteld een vrije keuze te maken. Hoe om te gaan met gezondheid en genetische risico's is principieel een zaak van de individuele burger. Zoals Ten Kate stelt: er mag geen dwang zijn van een overheid zich te laten testen, dan zou er sprake zijn van eugenetische politiek (1999: 69). Centraal is dus het ethische principe van de individuele keuzevrijheid. Dat dit meer een ideaal is dan een fenomeen uit de alledaagse werkelijkheid laten diverse onderzoeken zien. In de pilot-study bleek een grote groep niet te zijn ingegaan op de uitnodiging tot screening met als meest genoemde redenen: vergeten of geen tijd hebben. De achtergronden van deze op het eerste gezicht banale redenen zijn niet onderzocht. Wel zijn, in andere situaties, psychologische en morele factoren nagegaan. Redenen om zich niet te laten testen zijn angst voor emotionele belasting (depressie, invloed op gezins- en carrièreplanning). Redenen om zich wel te laten testen zijn vooral het voorkomen van door onzekerheid geïnduceerde angst, het verkrijgen van zekerheid en het beter kunnen uitzetten van de levenslijn (Tibben 1993). Tijmstra heeft meerdere malen gewezen op twee psychologische mechanismen waardoor mensen geneigd zijn zich te laten testen. Ten eerste laat men zich niet zozeer leiden door de *grootte* van een kans, maar hoofdzakelijk door het feit *dat* er een kans op een bepaald risico is. Of er nu een kans van 1 op 3 of een kans van 1 op 1000 bestaat op iets onaangenaams, men redeneert alsof er een kans van 1 op 2 is: het overkomt me wel of het overkomt me niet, anders gezegd de feitelijke en de beleefde perceptie komen niet overeen (1999: 81-82). Vervolgens wijst Tijmstra op een fenomeen dat hij de geanticipeerde beslissingsspijt noemt. Dat houdt in dat mensen zich laten testen om latere spijtgevoelens (van niet testen) te voorkomen (1987: 1128-31). Naast psychologische spelen ook morele factoren mee bij het besluit zich te laten testen. Daarover schrijft Brodwin. Hij noemt heersende culturele waarden als moed, de waarheid zoeken en meester zijn van de toekomst (2000: 16). Zich laten testen betekent dat men deze waarden kent en ernaar wil en kan leven.

Geconcludeerd kan worden dat er een groot aantal psychologische en sociale factoren aanwezig zijn die leiden tot wel of niet laten testen. Het ideaal van de autonome mens met keuzevrijheid dient derhalve bijgesteld te worden. De genoemde factoren beperken de hooggewaardeerde keuzevrijheid in belangrijke mate.

De test zelf

Na de uitnodiging en het besluit zich te laten screenen volgt de eigenlijke test. Ik citeer nogmaals de folder: “Om de test te kunnen doen is een mondspoelsel nodig. Daarvoor moet gedurende één minuut de mond worden gespoeld met zout water. Vervolgens

wordt het spoelwater opgevangen in een potje en getest. In eerste instantie wordt één van de partners getest. Als bij hem of haar geen dragerschap wordt geconstateerd hoeft de ander de test niet meer te ondergaan. Er bestaat immers alléén een kans op een kind met cystic fibrosis als béide partners drager zijn van de ziekte”. Wat er met de buis met mondspoelsel gebeurt wordt niet vermeld. Blijkbaar is dat voor leken niet relevant. Het analysetraject speelt zich af in een eigen, van de belanghebbenden afgescheiden netwerk. Er bestaat geen relatie tussen analist en testpersoon, zij blijven ver van elkaar en hebben andere belangen en andere toekomsten. Dit verwijst naar de dominantie van techniek en wetenschap waarin een blind vertrouwen bestaat. “Als ik maar begrijp wat het voor mij betekent” is een veel gemaakte patiëntenopmerking bij laboratoriumtesten. Alleen de uitslag en de betekenis daarvan tellen. Bij ‘blind vertrouwen’ zijn de ogen gesloten. In het laboratorium juist niet. Weliswaar zijn bij de test meerdere zintuigen betrokken: er is mondspoelsel, de buis wordt overhandigd (smaak en tast), de uiteindelijke analyse is visueel. “*Esse est percipi* (zijn is afgebeeld zijn)” schrijft Borges (1998: 395).⁵ Ook hier heerst de hiërarchie van het oog als meest betrouwbaar, geloofwaardig, wetenschappelijk zintuig (Synott 1993: 206-27). Van het mondspoelsel wordt via elektroforese een beeld gemaakt, een patroon van bandjes van verschillende lengte en afstand. Het is een bewerkt beeld van enkele cellen wangslimvlies, een microbeeld dat, omdat het de alledaagse werkelijkheid beroert, macht uitoefent.

Bij deze test wordt, evenals bij veel andere testen, slechts een (micro)deel van het geleefde lichaam onderzocht en geobjectiveerd. De CF-screening is een voorbeeld van de medische praktijk, waarbij het lichaam wordt opgesplitst in afzonderlijk te onderzoeken en behandelen delen. Het lichaam is geen eenheid maar een verzameling organen en orgaan delen, die alle hun eigen risico met zich dragen. Brodwin schrijft hierover: “biotechnologies tend to denaturalize the body”, waardoor het “organic, integrated body” verloren gaat. Het gevolg van deze fragmentatie is, aldus Brodwin, onzekerheid en angst (2000: 7-8). Immers als één deeltje afwijkend kan zijn, hoeveel meer gevaren bedreigen ons? Belangrijk in dit verband is de conclusie van Senior et al. (1999) dat met name genetische defecten bedreigend worden ervaren indien ze vergeleken worden met andere meer controleerbare ziekteveroorzakers. Kortom, de op afstand uitgevoerde test ontleedt het lichaam in risicodragende delen en deeltjes en confronteert de mens met zijn kwetsbaarheid.

Gebeurtenissen na de test

De uitslag van de test is zwart of wit: je bent wel of geen drager. Degenen die de boodschap krijgen geen drager te zijn, de normaal verklaarden, verlaten het biomedische traject. Van de positief bevondenen wordt nu ook de partner getest. Want als beide partners drager zijn, is er een kans van één op vier dat het kind de ziekte heeft, terwijl wanneer maar een van beide ouders drager is er in het algemeen geen kinderen met de ziekte te verwachten zijn. Zijn beide partners drager (een op de 900 paren in Nederland), dan komen diverse reproductieve opties in aanmerking zoals aanvaarden van het risico, afzien van eigen kinderen, kunstmatige inseminatie met gescreend donorzaad of eiceldonatie, prenatale diagnostiek eventueel gevolgd door selectieve abortus. In de

pilot-study bleek dat de uitslag niet voor iedereen geruststellend was. Ook ná het horen van de uitslag bleef namelijk ongerustheid; bij negen personen (2%) óf omdat ze drager waren óf om een negatieve test terwijl de partner positief was. Aan de ene kant leidde de test tot meer zekerheid: 26 personen (4%) gaven aan zekerder te zijn geworden over het krijgen van (meer) kinderen, anderzijds waren er ook negatieve ervaringen: drie personen gaven na een half jaar aan zich als drager minder gezond te voelen. Onderzoek naar psychologische consequenties van genetische screening is schaars. Genoemd moet worden het onderzoek van Tibben naar de psychologische effecten van presymptomatisch testen op de autosomaal dominant erfelijke ziekte van Huntington. Hij concludeerde dat zowel dragers als niet-dragers meer dan een jaar nodig hebben om hun nieuwe genetische status in hun dagelijkse leven te integreren. Draggers ontwikkelden psychologische afweermechanismen als verdringing van affect en vermijding. Niet-dragers vertoonden (niet verwachte) reacties als overlevingsschuld, vervlakte emoties en problemen met de opbouw van een nieuw leefplan (1993). Naast Tibben wijzen ook Marteau et al. op het verschijnsel 'blaming'. Er zijn aanwijzingen dat mensen die op de hoogte waren van de mogelijkheid tot testen en dat om welke reden dan ook niet lieten doen te maken kregen met afkeuring door anderen, sociale stigmatisering en schuldgevoelens (1995, 1998). Juist bij de (grote) groep mensen die wel geïnformeerd is maar niet gereageerd heeft (vergeten of geen tijd) kunnen schuldgevoel en sociale stigmatisering optreden. Andere sociale consequenties betreffen familierelaties: hoe om te gaan met familieleden na het bekend worden van dragerschap. Moeten zij ingelicht worden, moeten familieleden zelf de keus kunnen maken zich te laten testen of heeft de familie het recht op onwetendheid? Andere mogelijke consequenties betreffen verzekeringen en de arbeidsmarkt.

Samengevat: hoe de uitslag van de test ook is, er zijn aanwijzingen dat er zich emotionele veranderingen voordoen. Er kan stigmatisering optreden. Toekomstplannen worden herzien en relationele problemen zijn mogelijk. In extremis worden al deze consequenties door Horstman e.a. samengevat met de woorden: "Gezondheidsvoorspellingen kunnen leiden tot uitsluiting en vernedering" (1999: 123).

Beschouwing

Douglas en Wildavsky (1982) wezen erop dat zowel de perceptie als het hanteren van risico's sociale constructies zijn. Hoe risico's gecreëerd worden en hoe ermee om te gaan hangt af van de waarden die in de samenleving belangrijk geacht worden.

In ons land wordt steeds weer en in belangrijkheid toenemend goede gezondheid de voornaamste waarde gevonden van de moderne mens (Kooiker 1996: 63-96). Naarmate het idee van maakbare gezondheid toeneemt, groeit het verlangen om goede gezondheid ook in de toekomst zeker te stellen voor zowel onszelf als onze kinderen. De toekomst volgens Van Dale is: "de tijd die nog komen moet". Dit is een ontmenselijk en dus onbestaanbaar beeld. Beter is de formulering van Borges: de toekomst is "zuiver een spinsel van onze hoop". Dat is een beeld dat wij zelf maken, het resultaat van kennis en ervaring uit heden en verleden, van tevredenheid en ontevredenheid

daarover, een beeld waarin een verlangen naar beter doorklinkt. De toekomst is nu eenmaal onzeker en risicovol en naarmate we meer mogelijkheden hebben willen we haar zekerder en risicolozener maken, we willen haar kanaliseren en, met Giddens koloniseren (1991: 111). Een kernwaarde bij onze toekomstplanning is goede gezondheid.

De biomedische wetenschappen die zich op de toekomst richten spelen bij dit beheersingsideaal een grote rol. Het betreft de voorspellende genetica en de preventieve geneeskunde. Er bestaat (nog) een discrepantie tussen de mogelijkheden van beide. Voorspellingen zijn steeds meer mogelijk, maar behandelingen van opgespoorde defecten nog vrijwel niet. Galjaard spreekt hier van een tussenfase die voorlopig veel ethische vragen oproept (*de Volkskrant* 3-3-2001).⁶ Hoewel behandelopties dus nauwelijks aan de orde zijn, en ook al neemt een groot deel der uitgenodigden door vergeetachtigheid of tijdgebrek niet deel aan de screening, voorspellende tests zoals die op cystic fibrosis zijn niet meer weg te denken. Opvallend is dat ze gericht zijn op onze kinderen. Kinderen zijn hier de focus van onze toekomstplanning. Zij zijn de onzekere kwetsbare factor in onze levens, zij moeten bij voorbaat beschermd worden. Diverse auteurs beschrijven hoe de kindertijd steeds meer als risicoperiode wordt geconstrueerd (Jackson & Scott 1999; Horstman e.a. 1999). Lupton noemt dit het discours van het "sacred, perfect, best possible child" (1999: 67). Het zijn echter niet de kinderen zelf die om bescherming vragen, het zijn de (potentiële) ouders die dat doen. De uitspraak 'ik wil een betere toekomst voor mijn kind dan ik zelf had' is dan ook een uiting van mensen hier en nu, over en voor zichzelf. Toekomstige risico's worden nu gecreëerd en nu de CF-test eenmaal bestaat biedt ze de mogelijkheid om alvast één risico te beheersen. De CF-test is een effectieve preventiestrategie, een onzekerheidsbeheersende techniek. Implementatie van de test als preconceptionele screening is de uitkomst van een ontwikkeling waarin angst voor de onzekere toekomst, angst voor ziekte en lijden, de waarde van goede gezondheid en min of meer autonome technische ontwikkelingen, anders gezegd de factoren angst, verlangen, hoop en belangen samenspelen.

Implementatie van de test biedt op één duidelijk afgebakend terrein zekerheid, en wel: cystic fibrosis. Complementair en tegenstrijdig daaraan heeft de test een aantal ongeplande psychologische en sociale gevolgen.

Ten eerste: Het aanbod om te kiezen voor al of niet laten testen legt de verantwoordelijkheid bij individuen (paren). Hoewel de vrijheid tot kiezen, zoals boven betoogd, bij voorspellende tests beperkt is, wordt bij de presentatie ervan sterk de nadruk gelegd op de individuele keuzevrijheid. Ongevraagd worden mensen gedwongen over hun risicovolle toekomst na te denken en beslissingen te nemen. Het is een kenmerk van de moderniteit om als individu steeds weer toekomstgericht te moeten kiezen. Diverse auteurs hebben op de keerzijde van deze medaille gewezen, namelijk dat individuele vrijheid gepaard gaat met toename van onzekerheid en angst (Fromm 1967; Giddens 1991: 47; Bauman 2001: 44). Ze zijn de prijs die we voor onze vrijheid moeten betalen.

Ten tweede: De test vindt plaats door een deel van het lichaam om te vormen tot een beeld dat slechts te lezen en te interpreteren is door deskundigen op afstand met wie buiten het beeld om geen relatie bestaat. Het te onderzoeken lichaam wordt opgesplitst, gefragmenteerd en aan onbekende ogen aangeboden. De testpersoon maakt zich als

potentiële drager afhankelijk van het medische systeem dat zekerheid biedt. Maar tegelijkertijd induceert kennis over deze test en het potentiële dragerschap onzekerheid over andere risico's die (nog) niet getest kunnen worden. Meer onzekerheid en verlangen naar andere testen zijn het gevolg. Van Zuuren wijst op de psychologische veranderingen die daaruit voortvloeien: mensen zullen hun aandacht meer gaan richten op hetgeen hen bedreigt dan op hetgeen plezierig en veelbelovend is (1995: 75). Dit betekent dat de voorspellende geneeskunde risico's introduceert en daarmee het fenomeen risicosamenleving zoals met name Beck (1997) die beschrijft versterkt. En diezelfde geneeskunde creëert beheersingstechnieken waardoor medicalisering en afhankelijkheid aan medische technieken toenemen.

Ten derde: De test induceert deviantiemechanismen. Testpositieven krijgen een etiket of stigma. Ze zijn gedwongen een nieuw, afwijkend levensplan te construeren, ze zijn anders geworden en ook hun eventuele nakomelingen zullen mogelijk anders zijn. En ouders met een CF-kind die zich, om welke reden dan ook niet lieten testen (vergeten, geen tijd), krijgen te maken met schuldgevoel en het gevaar van 'blaming', afwijzing en uitsluiting.

Ten vierde: Het bandjesbeeld is een laboratoriumproduct, gemaakt en geïnterpreteerd door deskundigen.⁷ Het is een vergelijkingsobject dat pas geïnterpreteerd kan worden in relatie met een groot aantal andere beelden die samen het statistische normaalbeeld vormen. De toekomst van de testpersonen hangt met andere woorden af van een beeld dat door genetische en statistische technieken is geconstrueerd en dat door deskundigen ongevraagd wordt aangeboden. Van bewuste en geplande (bio)politiek van overheid of instituties is hier geen sprake. Eerder is er een ongeplande ontwikkeling gaande met als ideologische achtergrond het verlangen naar een toekomst waarin mensen zo min mogelijk door ziekte en lijden worden gekweld. Een proces in de richting van een betere mens. Ondanks de lading die op de term rust vanwege de tweede wereldoorlog kan de term 'eugenetica' aan de hier beschreven ontwikkeling worden gehecht.

In het bovenstaande heb ik getracht duidelijk te maken dat de ontdekking van het CF-gen in 1989 en de technische uitwerking daarvan in de erop volgende jaren belangrijke psychosociale en morele consequenties hebben die niet voorzien of gepland waren. De risico's van de samenleving worden erdoor benadrukt, nieuwe risico's worden gecreëerd en toegevoegd aan de al bestaande. Onzekerheid en angst nemen toe evenals de ermee samenhangende afhankelijkheid van de biomedische wereld. Hoe gezonder we zijn hoe groter de vrees voor ziekte; testen roept nóg meer testen op. Het microbeeld van het mondspoelsel van voorheen gezonde mensen is ten eerste een technologisch product, vervolgens de verbeelding van een risico, en vooral een actor die functioneert in de spinsels van onze hoop. Enerzijds haalt het een onzeker toekomstbeeld dichterbij, maakt het scherper, grijpbaar, hanteerbaar en biedt het zekerheid, anderzijds maakt het mensen en hun toekomst nóg onzekerder.

Noten

Hans Lam (Haydnstraat 35, 1431 ZA Aalsmeer) is huisarts. Hij publiceerde over euthanasie (dissertatie, artikelen) en over de effecten van de computer op de patiënt-huisarts relatie. Met dank aan Eric Vermeulen voor zijn kritische en stimulerende commentaar op een eerdere versie van dit artikel.

- 1 Shorter vermeldt bijvoorbeeld dat er bij honderd Amerikanen in de jaren twintig gemiddeld tweeëntachtig ziekte-episodes waren per jaar en in de jaren tachtig tweehonderdwaalf. Van bijna eenmaal per jaar is dat een vermeerdering tot meer dan twee maal per jaar een ziekteperiode. De veranderde perceptie van ziekte is hier causaal, aldus Shorter: mensen zijn eerder geneigd hulp in te roepen bij symptomen die artsen triviaal vinden maar hun cliënten veront-rusten (Shorter 1985: 212-16).
- 2 Recent verscheen een dissertatie over wenselijkheid en haalbaarheid van preconceptionele CF dragerschapscreening van Henneman gebruik makend van het genoemde rapport. Te laat om nog in mijn artikel te verwerken.
- 3 Horstman e.a. gaven dienaangaande een serieus te nemen advies: "Introductie van de regel in wetenschappelijke artikelen niet alleen over de gevolgde methodologie maar ook over de gevolgde ethische beslissingen – de organisatie van autonomie, informed consent etc. – verantwoording af te leggen" (1999: 17). Verder nog gaat Beck met zijn idee van subpolitiek waarbij alle betrokkenen, gedecentraliseerd, in gezamenlijkheid over de inrichting van de maatschappelijke toekomst dienen te besluiten (1997: 34-37).
- 4 Eerder vonden er al pilot-studies plaats in de Verenigde Staten en Groot-Brittannië.
- 5 De macht van het technische beeld dat de eigen lichaamsbeleving doet verzwakken wordt mooi verwoord door Pasveer met de woorden: "Veel vrouwen voelen zich pas zwanger na de eerste echo" (2001: 54).
- 6 Een vergelijkbare discongruentie tussen diagnostische en therapeutische mogelijkheden bestond in de eerste decennia van de twintigste eeuw. Diagnostische technieken ontwikkelden zich snel, therapie kwam later. Ondanks deze discongruentie bleef het vertrouwen in de geneeskunde bestaan. Ook nu is er vertrouwen. Een voorspellende opmerking luidt: "Het is alleszins denkbaar dat de huisarts van 2010 voor het voorschrijven van een geneesmiddel eerst een – voor eerstelijnsgebruik aangepast – genexpressieprofiel afneemt voor een juiste keus van type en dosering" (van Ommen 1999: 47). Dit is een vertrouwenwekkende boodschap die het huidige therapeutische onvermogen vergoelijkt.
- 7 Tijdens de voorbereiding van dit artikel had ik telefonisch contact met een diagnostisch geneticus. Op mijn verzoek een electroforetisch beeld van een CF-drager te mogen bekijken kreeg ik het volgende antwoord: "Natuurlijk bent u welkom, maar u heeft er niets aan, want pas wanneer je dagelijks de beelden onder ogen krijgt gaan ze iets betekenen". Als leek kijken naar één beeld, hoe important het ook is voor de testpersoon, is zinloos. Slechts de veelheid van beelden geeft het ene beeld betekenis.

Literatuur

Bauman, Z.
2001 *The individualized society*. Cambridge: Polity Press.

- Beck, U.
1997 *De wereld als risicomaatschappij*. Amsterdam: De Balie.
- Borges, J.L.
1997 *Het verslag van Brodie en andere verhalen*. Amsterdam: De Bezige Bij.
1997 *De geschiedenis van de eeuwigheid en andere essays*. Amsterdam: De Bezige Bij.
- Brodwin, P.E.
2000 Introduction. In: P.E. Brodwin (ed.), *Technology and culture: Bodies, Anxieties, ethics*. Bloomington & Indianapolis: Indiana University Press, pp. 1-23.
- Costes, B. et al.
1993 A rapid, efficient, and sensitive assay for simultaneous detection of multiple fibrosis mutations. *Human Mutation* 2: 185-91.
- Douglas, M. & A. Wildavsky
1982 *Risk and culture: An essay on the selection of technological and environmental dangers*. Berkeley: University of California Press.
- Fromm, E.
1967 *De angst voor de vrijheid*. Utrecht: Bijleveld (1941).
- Giddens, A.
1991 *Modernity and self-identity*. Cambridge: Polity Press
- Henneman, L.
2001 *Preconceptional cystic fibrosis carrier screening: Desirability and feasibility in the Netherlands*. Dissertatie Vrije Universiteit, Amsterdam.
- Hilhorst, M.
2001 Waarden belichaamd en beknelde in techniek: ECMO'S impliciete moraal. In: M. Berg & A. Mol (red.), *Ingebouwde normen: Medische technieken doorgelicht*. Utrecht: Van der Wees, pp. 46-51.
- Horstman, K., G.H. de Vries & O. Haveman
1999 *Gezondheidspolitiek in een risicocultuur: Burgerschap in het tijdperk van de voorspellende geneeskunde*. Den Haag: Rathenau Instituut.
- Jackson, S. & S. Scott
1999 Risk anxiety and the social construction of childhood. In: D. Lupton (ed.), *Risk and sociocultural theory: New directions and perspectives*. Cambridge: Cambridge University Press, pp. 86-107.
- Kate, L.P. ten
1997 Genetica en ziekte nu: Een brandend huis is niet te verzekeren. *Medisch Contact* 52 (50): 1585-87.
1999 Genetica voor iedereen. In: M. van Zwieten & A. Kalden (red.), *Ons gescreende lichaam: Kansen en risico's van de genetica*. Amsterdam: Uitgeverij Balans, pp. 56-71.
- Kerem, B. et al.
1989 Identification of the Cystic Fibrosis Gene: Genetic analysis. *Science* 245: 1073-80.
- Kooiker, S.
1996a Inleiding. In: S.E. Kooiker & M. Mootz (red.), *Patiënt en professie: Culturele determinanten van medische consumptie*. Rijswijk: Sociaal en Cultureel Planbureau, pp. 11-20.

- 1996b 'Je gezondheid is je kostbaarste bezit.' De veranderde waarde van gezondheid in de periode 1966-1993. In: S.E. Kooiker & M. Mootz (red.), *Patiënt en professie: culturele determinanten van medische consumptie*. Rijswijk: Sociaal en Cultureel Planbureau, pp. 63-96.
- Kooij, L.
1993 Screening op dragerschap van cystische fibrose: Voor- en nadelen van verschillende scenario's. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 138: 818-23.
- Laar, J. van der & L.P. ten Kate
1996 Preconceptionele screening op dragerschap voor cystische fibrose: toetsing aan de Gezondheidsraad-criteria voor genetische screening. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 140: 487-91.
- Lupton, D.
1999 Risk and the ontology of pregnant embodiment. In: D. Lupton (ed.), *Risk and sociocultural theory: New directions and perspectives*. Cambridge: Cambridge University Press, pp. 59-85.
- Marteau, Th.M. & H. Drake
1995 Attributions for disability: The influence of genetic screening. *Social Science & Medicine* 40: 1127-32.
- Marteau, Th.M. & R.T. Croyle
1998 Psychological responses to genetic testing. *British Medical Journal* 316: 693-6.
- Ommen, G.J.B. van
1999 Het humane genoom-project: De toekomst van diagnostiek, behandeling en preventie. *Medisch Contact Jubileumspecial* 43-8.
- Pasveer, B.
2001 Dubbel zien: Medische technologie en de verbeelding van het lichaam. *Medische Antropologie* 13 (1): 153-64.
- Projectgroep Vrije Universiteit Medisch centrum
2001 *Preconceptionele screening op dragerschap voor cystic fibrosis in Nederland*. Amsterdam: Vrije Universiteit Medisch Centrum.
- Rommens, J.R., M.C. Lanuzzi & B.C. Keran et al.
1989 Identification of the Cystic Fibrosis Gene: Chromosome walking and jumping. *Science* 245: 1059-65.
- Senior, V., Th.M. Marteau & T.J. Peters
1999 Will genetic testing for predisposition for disease result in fatalism? A qualitative study of parents responses to neonatal screening for familial hypercholesterolaemia. *Social Science & Medicine* 48: 1857-60.
- Shorter, E.
1985 *Bedside manners*. Harmondsworth: Viking.
- Spaink, K.
1991 *Het strafbare lichaam*. Amsterdam: Rainbow Pocketboeken.
- Synnott, A.
1991 *The body social, self and society*. London and New York: Routledge.
- Tibben, A.
1993 *What is knowledge but grieving? On psychological effects of presymptomatic DNA-testing for Huntington's Disease*. Dissertatie Erasmus Universiteit, Rotterdam.

Tijmstra, T.

1987 Het imperatieve karakter van medische technologie en de betekenis van 'geanticipeerde beslissingsspijt'. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 131: 1128-31.

1999 Leed voorkomen heeft een prijs. In: M. van Zwieten & A. Kalden (red.), *Ons gescreende lichaam: Kansen en risico's van de genetica*. Amsterdam: Uitgeverij Balans, pp. 71-89.

Zuuren, F. van

1995 Gezondheidstechnologie en screening: een psychologische analyse. *Gezondheid, Theorie in Praktijk* 3 (1): 67-78.