

Terugkoppeling onderzoek:	Genetische test voor coeliakie? Ga in discussie met experts.
datum:	6 - 29 mei 2009
organisatie:	Radboud Universiteit Nijmegen
contactpersoon:	Eefje van den Heuvel-Vromans

“Die experts dat zijn wij!”

Patiënten online in dialoog met onderzoekers over genetisch testen op coeliakie

Hoe denken onderzoekers en coeliakiepatiënten over een genetische test voor coeliakie? Deze vraag was het startpunt van de online DNA-dialoog die in mei 2009 plaatsvond op het coeliakieforum. De online dialoog had als doel een aantal belangrijke vragen die een genetische test voor coeliakie oproept op een rijtje te zetten. Deze vragen kunnen onderzoekers helpen bij de ontwikkeling en toepassing van een dergelijke test. In de dialoog reageerden deelnemers op vragen als: Wat zijn de voor- en nadelen van een genetische test? Wie moeten er getest worden? Moet de test worden opgenomen in de hielprik bij pasgeboren baby's?

Online praten over coeliakie

Onderzoekster Eefje van den Heuvel van het Centre for Society and Genomics zette samen met de Nederlandse Coeliakie Vereniging en het Coeliakie Consortium de online DNA-dialoog van afgelopen voorjaar op. In deze dialoog konden patiënten online praten over een mogelijke genetische test met zogenoemde experts. 28 mensen namen deel, waarvan vier experts. Deze experts waren twee wetenschappers die onderzoeken welke genen een rol spelen bij het ontstaan van coeliakie, een wetenschapper die kijkt hoe glutenvrije voeding kan worden verbeterd en een evaluatiedeskundige, gespecialiseerd in kosten en baten analyse van wetenschappelijke toepassingen, zoals een genetische test. Daarbij onderzocht Van den Heuvel ook welke factoren een dialoog tussen experts en patiënten belemmeren of stimuleren.

Herkennen van klachten

Een genetische test voor coeliakie is er nog niet, maar wetenschappers onderzoeken of de test kan bijdragen aan een verbeterde diagnose van deze ziekte. Er wordt namelijk geschat dat bij slechts 1 op de 9 mensen met coeliakie de diagnose ook daadwerkelijk wordt gesteld. Zoals meteen uit de dialoog bleek, ervaren coeliakiepatiënten dit als een groot probleem. Zij gaven aan dat huisartsen en specialisten de klachten van coeliakie nog onvoldoende herkennen. *“Beste artsen en wetenschappers: als er ergens geld ingestoken kan worden, dan heel graag om de kennis van huisartsen en specialisten op het gebied van coeliakie (...) te vergroten, want daar zit m.i. een groot probleem. Als de arts er geen oog voor heeft, ziet hij het dus niet.”*

Volgens een van de experts zou een genetische test hier uitkomst kunnen bieden. Zij schreef: *“Natuurlijk is het heel belangrijk dat artsen leren bij welke klachten te testen op coeliakie (...) maar als je kijkt naar het enorme spectrum van klachten: van bekende klachten als buikpijn en diarree, tot vage klachten als concentratieproblemen, zou het een arts dan niet veel makkelijker maken als van iedereen al op jonge leeftijd bekend was of hij of zij tot een laag- of hoogrisicogroep voor coeliakie behoorde?”*

Een genetische test kan dus ook het risico op het krijgen van coeliakie voorspellen. Wanneer bekend is of je tot een hoge of lage risicogroep behoort, zou dat jezelf en jouw huisarts alerter kunnen maken op klachten.

Te vroeg voor een genetest?

Het ontwikkelen van een genetische test lijkt een logische stap in het verbeteren van de diagnose. Een aantal deelnemers vindt echter dat er nog onvoldoende bekend is over de oorsprong van coeliakie. Zij plaatsen daarom een aantal vraagtekens bij het genetisch testen. Want, wat als je klachten hebt gerelateerd aan coeliakie, maar niet de genoemde genen (dus je hebt een laag risicoprofiel)? Huisartsen zullen dan niet snel meer denken aan coeliakie. Het omgekeerde kan ook voorkomen: Wat als je de genen wel hebt (dus je hebt een verhoogd risicoprofiel), maar de klachten die de patiënt vertoond worden niet in verband gebracht met coeliakie? Ook dan zal de arts niet in actie komen. Wil een genetische test effectief zijn, zo zou je uit de discussie kunnen opnemen, dan moet er tegelijkertijd meer aandacht besteed worden aan het onderzoeken en herkennen van klachten.

Risico en preventie

In de dialoog kwam ook de vraag aan bod wat te doen met de uitslag van de genetische test. Moet je al preventief beginnen met een glutenvrij dieet als je in de hoogerisicogroep zit, wat als belastend wordt ervaren, of wacht je tot je klachten begint te krijgen? Bovendien levert de test veel onzekerheid op: *“Ook al heb je de genen dan hoef je nog geen coeliakie te ontwikkelen. En heb je de genen die nu bekend zijn niet, dan is dat geen garantie dat je het niet krijgt”* aldus een deelnemster. Een andere deelnemster maakte zich zorgen over de zorgverzekeraars: wat doen zij als ze weten dat iemand een verhoogd risico heeft op het krijgen van coeliakie? Een genetische test zou pas gedaan moeten worden als er aanleiding voor is (bijvoorbeeld als er klachten zijn of als het in de familie zit) en als de test betrouwbaarder is.

Sommige patiënten zijn het omgekeerde van mening: een genetische test maakt je alerter op klachten en daardoor laat je jezelf of je kind eerder testen op antistoffen. Ook kun je dan beter aan preventie doen.

Wie is hier de expert?

In de opzet van de dialoog werd duidelijk onderscheid gemaakt tussen patiënten en experts. Nog voor de discussie begon werd dit onderscheid door een aantal deelnemers ter discussie gesteld: *“Haha, die experts dat zijn wij! In elk geval ervaringsdeskundigen”* De deelnemende wetenschappers zijn wetenschappelijke experts, de coeliakiepatiënten zijn echter expert op het gebied van hun aandoening. Uit de reacties op het forum bleek dat coeliakiepatiënten ook heel goed weten wat er wetenschappelijk speelt. Ze maakten net als de wetenschappers in hun argumentatie gebruik van wetenschappelijke informatie. Daarnaast brachten zij hun eigen ervaringen en opvattingen in de discussie.

Dialoog

De rol van experts, in dit geval de wetenschappers, werd voornamelijk beperkt tot het verstrekken van informatie. Zij maakten weinig gebruik van eigen ervaringen en opvattingen die buiten hun wetenschappelijke expertise lagen. Het is daarom de vraag of er daadwerkelijk sprake was van een dialoog. Een dialoog gaat verder dan informatie verstrekken. Het vereist reflectie op je eigen standpunten, maar ook het luisteren naar en reageren op andermans standpunten en denkbelden. Eefje van den Heuvel gaat daarom onderzoeken aan welke voorwaarden een discussie moet voldoen zodat er een dialoog ontstaat tussen experts: de wetenschappers en de patiënten.