

**REGIONAAL TUCHTCOLLEGE VOOR DE GEZONDHEIDSZORG**

Beslissing in de zaak onder nummer van: 2015/177

**REGIONAAL TUCHTCOLLEGE VOOR DE GEZONDHEIDSZORG  
AMSTERDAM**

Beslissing naar aanleiding van de op 30 juni 2015 binnengekomen klacht van:

**1) A,**

namens zichzelf en tevens als gemachtigde van haar dochter:

**2) B,**

beiden wonende te D,  
k l a a g s t e r s,

tegen

**C,**  
kinderarts,  
werkzaam te E,  
v e r w e e r d e r,  
gemachtigde: mr. D.M.S. Gribling.

**1. De procedure**

1.1. Het college heeft kennisgenomen van:

- het klaagschrift;
- het verzoek van de gemachtigde van verweerder (tevens gemachtigde van verweester in de procedure 15/178) in een brief van 20 augustus 2015 om toestemming van klaagster sub 1 om het medisch dossier van haar zoon te mogen inzien;
- de op 3 september 2015 ingekomen machtiging van klaagster sub 1 om het medisch dossier van haar zoon in te zien;
- het verweerschrift met 15 bijlagen;
- het proces-verbaal van het op 17 december 2015 gehouden vooronderzoek;
- de reactie op het proces-verbaal van de gemachtigde van verweerder, ingekomen op 27 januari 2016.

1.2. De klacht is op de openbare terechtzitting van 2 september 2016 behandeld, tezamen met de klacht onder nummer 15/178 tegen een collega (klinisch geneticus) van verweerder.

1.3. Klaagster sub 1 was aanwezig. Klaagster sub 2 was zonder bericht afwezig. Verweerder was aanwezig en werd bijgestaan door mr. Gribling voornoemd.

1.4. Voorts werd op verzoek van het college mevrouw F, klinisch geneticus, als deskundige gehoord.

## **2. De feiten**

2.1. Klaagster sub 1 (verder ook te noemen: de moeder) is de moeder van klaagster sub 2, geboren op mei 1998 (verder ook te noemen: de dochter) en een zoon, geboren op november 2000 (verder ook te noemen: de zoon).

2.2. Bij de moeder en de zoon is vastgesteld dat zij beschikken over het 22q12.1 gen (verder ook te noemen: de genduplicatie). Volgens de moeder lijdt zij aan vele kwalen die voor haar leeftijd ongewoon zijn. Haar zoon heeft diverse aandoeningen en een ontwikkelingsachterstand. Van de dochter is niet bekend of zij beschikt over het 22q12.1 gen.

2.3. Verweerder is sinds 1 juni 2010 hoofd van de afdeling Kindergeneeskunde van het G te E.

2.4. De moeder heeft op 19 juni 2012 voor het eerst gesproken met verweerder naar aanleiding van een kwestie over het medisch dossier van haar zoon.

2.5. De moeder heeft verweerder hierna op 19 oktober 2012 een e-mail gestuurd, waarin ze - kort gezegd - uitlegt dat zijzelf en haar zoon een DNA-fout hebben, waarvan niet bekend is wat het 'doet' en dat haar zoon allerlei onduidelijke mankementen heeft. Ze schrijft verder over een Amerikaans jongetje die dezelfde genafwijking en symptomen als haar zoon zou hebben. De moeder schrijft dat zij graag met verweerder wil afspreken om hierover van gedachten te wisselen.

2.6. Op 28 november 2013 heeft een gesprek tussen verweerder en de moeder plaatsgevonden. De moeder wenste een nadere uitleg over de bij haar en haar zoon gevonden genduplicatie. Verweerder heeft de moeder hiervoor verwezen naar dr H, klinisch geneticus in het G. Hiervoor is een afspraak gemaakt voor 25 maart 2013.

2.7. H heeft zich ter voorbereiding verdiept in de voorgeschiedenis van de zoon en van het Amerikaanse jongetje. Daarbij bleek dat de zoon in 2011 reeds was onderzocht door I, klinisch geneticus, verbonden aan het J en dat de bevindingen van het J bij brief van 8 augustus 2011 aan de moeder waren toegezonden. In deze brief (die is opgenomen in het medisch dossier van de zoon) staat onder meer het volgende:

“(…)

### **Aanvullend onderzoek**

*Er is een zogenaamd SNP array-onderzoek verricht om te kijken of bij (de zoon, RTG) al het erfelijk materiaal in de juiste hoeveelheid aanwezig is. Bij dit onderzoek werd bij hem een afwijking gevonden: de genomscan met 250K SNP-array (...) toonde aan*

*dat er een klein stukje verdubbeld is op de lange arm van chromosoom 22 (duplicatie 22q)*

### *Uitslag familie-onderzoek*

*Onderzoek van beide ouders toonde aan dat u, mevrouw ook draagster bent van deze duplicatie. Dit leverde moeilijkheden op bij bepaling of dit de oorzaak van de problemen bij (de zoon, RTG) is, omdat u vroeger zelf ook leermoeilijkheden heeft gehad (problemen met rekenen en lezen). De andere problemen van (de zoon, RTG) heeft u niet. Vervolgens werden uw ouders onderzocht. Uw moeder bleek ook draagster van de 22q duplicatie. Zij vertelde me dat ze geen leermoeilijkheden heeft gehad.*

*Vanwege de oogproblemen en de allergie werd gedacht aan CINCAS, hoewel (de zoon) hier niet alle kenmerken van heeft. Een mutatie in het NLRP3-gen werd bij (de zoon) uitgesloten.*

### **Conclusie**

*U en uw moeder dragen de 22q duplicatie, maar u heeft geen van beide zulke ontwikkelingsproblemen als (de zoon, RTG). Daarom gaan we ervan uit dat het gaat om een zeldzame variant zonder klinische betekenis. Wij hebben geen oorzaak kunnen vinden voor de problemen van (de zoon, RTG). Er lijkt bij hem geen sprake te zijn van een (bekende) syndromale aandoening. Op het moment zijn er geen suggesties voor verder genetisch onderzoek dat bij hem verricht zou kunnen worden.”*

2.8. H heeft een anamnese van de zoon afgenomen en lichamelijk onderzoek verricht en zijn bevindingen vervolgens bij brief van 29 maart 2013 aan de huisarts van de zoon gezonden. In deze brief staat onder meer:

*“(...) 1. De DNA bevinding bij (de zoon, RTG) en bij de Amerikaanse jongen zijn geheel verschillend: ten eerste is de duplicatie bij K veel kleiner (...) Ten tweede houdt de afwijking bij K al op voordat die van (de zoon) begint in de volgorde van het DNA op chromosoom 22q12.1.*

*2. Kleinere duplicaties zoals (de zoon, RTG) die heeft komen veel voor, ook bij gezonde mensen en vaak hebben deze geen betekenis behalve een bijdrage te leveren aan de vele verschillen tussen mensen onderling. Dat lijkt ook het geval te zijn met de duplicatie 22q12.1 zoals (de zoon, RTG) die heeft, maar zekerheid is daarover niet te geven ook niet met het argument dat de bevinding in zijn familie ook bij zijn moeder en oma gedaan is. Misschien dat over enkele jaren wel meer bekend is over dergelijke duplicaties (...)*

### **Conclusie**

*Onwaarschijnlijk maar niet volledig uitgesloten, dat de DNA bevinding iets te maken heeft met de verschijnselen bij (de zoon, RTG).*

### **Beleid**

*Met moeder zijn bovenstaande overwegingen uitgebreid besproken. Als zij nog vragen over de genetische aspecten heeft dan kan ze als ze wil opnieuw contact opnemen. Vooralsnog sluit ik het contact weer af.”*

2.9. Per e-mail van 26 februari 2015 heeft de moeder met verweerder contact gezocht, omdat er een apenspier bij haar elleboog was gevonden; zij heeft tevens een overzicht gegeven van de aandoeningen waar zij en haar zoon aan lijden en gevraagd of haar dochter (die inmiddels 17 is geworden) getest mag worden op de duplicatie.

2.10. Naar aanleiding van deze e-mail heeft verweerder per mail van 27 februari 2015 het volgende aan H gemaïld:

“(…)  
**Help!!**

*twee vragen van deze moeder:*

1. *mag zus van (de zoon, RTG) op 17 jarige leeftijd ook gescreend worden op dezelfde aandoening*
  2. *zijn haar klachten te rijmen met het beeld van (de zoon, RTG).*
- Jij hebt (de zoon, RTG) en zijn moeder in het verleden gezien en vorig jaar hebben we het ook al over deze patient gehad.  
(…)”*

2.11. H heeft per e-mail van 1 maart 2015 hierop onder meer geantwoord:

*“(…) is niet heel zeldzaam. Dit spiertje [de apenspier-toev. college] komt bij veel zoogdieren voor, de functie bij de mens is onbekend. (…) Moeder heeft een lijst met diagnoses en verschijnselen/klachten, waarvan op het eerste gezicht niet direct een verband met de verschijnselen bij haar zoon (…) is te zien. Als ze daar meer over wil weten, of meer zekerheid, dan kan ze zich via de huisarts laten verwijzen naar de afdeling Klinische Genetica.*

*Hetzelfde geldt voor de zus van (de zoon). Zij is 17 jaar en kan zelf beslissen of ze onderzocht wil worden op de chromosoom 22 afwijking. Ook zij kan opgeroepen worden door de afdeling Klinische Genetica. Weliswaar worden de kosten door de ziektekostenverzekeraar vergoed, maar is men het eigen risico in zo'n situatie wel kwijt. (…) ”*

Verweerder heeft deze antwoorden op 29 april 2015 telefonisch doorgegeven aan de moeder. Per e-mail van 6 mei 2015 heeft de moeder de poli van de afdeling Klinische Genetica gemaïld en verzocht om een afspraak voor een DNA test voor zichzelf en de dochter.

2.12. Op 15 juni 2015 zijn de moeder en de dochter naar de poli Klinische Genetica gegaan, alwaar zij een afspraak hadden met een klinisch geneticus (verweester in de procedure met nummer 15/178). Deze heeft een anamnese verricht en de familiegeschiedenis in kaart gebracht. Op basis daarvan heeft zij geconcludeerd dat er geen aanleiding was om een volledig DNA onderzoek uit te voeren bij de moeder en de dochter. In de brief aan de huisarts van 14 juli 2015 schrijft zij hierover onder meer:

**“ Familiegeschiedenis**

*De zoon van mevrouw heeft een ontwikkelingsachterstand. Er is bij hem een kleine duplicatie gevonden van chromosoomband 22q12.1, waarvan het niet waarschijnlijk is*

*dat het de oorzaak is van de ontwikkelingsachterstand (...) De dochter van mevrouw had geen gezondheidsklachten.*

### **Bespreking**

*Ik zag bij mevrouw geen aanwijzingen voor een monogeen erfelijke aandoening, die we zouden kunnen opsporen door haar hele DNA te onderzoeken (whole exoom sequencing). Als er geen gerichte vraag is, gaat dergelijk onderzoek geen zinvolle informatie opleveren. Ik heb geprobeerd dit uit te leggen, maar zij was het hier niet mee eens. Daarnaast wilde ze onderzoek bij haar dochter naar de kleine duplicatie van chromosoom 22 (...) Deze duplicatie werd gevonden op de afdeling Klinische Genetica van het J Daar werd geconcludeerd dat de duplicatie waarschijnlijk geen verband heeft met de ontwikkelingsproblemen van de zoon. Mevrouw is vervolgens nog met haar zoon bij collega H(...) geweest, die tot dezelfde conclusie kwam. Ik heb nog eens de literatuur bestudeerd om na te gaan of er inmiddels meer bekend is over deze kleine duplicatie. Ik vond geen andere patiënten met exact dezelfde duplicatie. (...) Van de twee genen, die zich in de duplicatie bevinden, is geen verband met ontwikkelingsproblemen bekend. Ik sluit me daarom aan bij de eerder getrokken conclusie dat het niet waarschijnlijk is dat deze duplicatie de ontwikkelingsproblemen van de zoon veroorzaakt. Waarschijnlijk gaat het om een variant, die geen betekenis heeft. Het is dan ook niet zinvol onderzoek naar deze duplicatie te doen bij de dochter. Toen ik dit met mevrouw besprak, werd zij heel boos en verliet zij met haar dochter de spreekkamer. Zij is direct doorgelopen naar het klachtenbureau, waarover zij nu ook ontevreden is. Zij dreigde met tuchtrecht. Ik heb over patiënte overlegd binnen ons team. Mijn collega's zijn het ermee eens dat er voor beide onderzoeken geen indicatie is. Ik heb via e-mail nog eenmaal geprobeerd dit aan mevrouw uit te leggen."*

2.13. De moeder wilde na dit consult verweerder hierover spreken, maar die was op dat moment niet beschikbaar.

2.14. Verweerder heeft de moeder op 23 juni 2015 telefonisch gesproken. In een interne e-mail staat hierover onder meer opgenomen:

*"Ik vertelde haar dat collega L alle moeite had genomen om de klachten te onderzoeken, de literatuur in te duiken en ook overleg had gehad met de huisarts, maar dat viel niet in goede aarde."*

2.15. Op 30 juni 2015 heeft klagster een klacht bij dit college ingediend.

### **3. De klacht en het standpunt van klagsters**

3.1. De klacht houdt zakelijk weergegeven in dat verweerder ondanks eerdere toezeggingen geen DNA-test wil (laten) uitvoeren bij de moeder en de dochter en dat hij hen thans niets meer te bieden heeft.

3.2. Volgens de moeder is met verweerder afgesproken om bloed af te nemen voor DNA-onderzoek van haar dochter en van haarzelf. Bij haarzelf zou een volledig DNA-onderzoek moeten worden verricht, omdat zij veel kwalen heeft, die normaalgesproken alleen bij oudere mensen voorkomen. Haar dochter was destijds te jong om op de aanwezigheid van de genduplicatie te worden getest, maar met verweerder was afgesproken dat er na haar eindexamen naar haar DNA zou worden gekeken. Volgens de

moeder wil haar dochter nu graag getest worden. Haar dochter wil geen kinderen als ze de genduplicatie ook blijkt de hebben. Bij de zoon heeft het afwijkende DNA voor veel medische problemen gezorgd (waaronder bloedingen in zijn ogen na vaccinaties en een ontwikkelingsachterstand) en zij ervaart ook zelf veel (zeldzame) klachten. Ondanks deze afspraak heeft de klinisch geneticus dit onderzoek geweigerd (volgens de moeder op basis van onvoldoende dossieronderzoek en deskundigheid) en verweerder is hierin ten onrechte meegegaan.

3.3. De moeder heeft ter zitting verklaard dat haar dochter het door haar gewenste genetisch onderzoek inmiddels elders heeft laten verrichten, maar dat zij hierdoor wel haar eigen bijdrage kwijt is, hetgeen volgens de moeder niet had hoeven.

#### **4. Het standpunt van verweerder**

Verweerder heeft de klacht en de daaraan ten grondslag gelegde stellingen bestreden. Verweerder heeft aangevoerd dat hij als kinderarts de moeder en dochter niets te bieden had. Vandaar dat hij hen heeft doorverwezen naar een klinisch geneticus.

Tijdens het telefoongesprek met klaagster op 29 april 2015 heeft hij uitdrukkelijk aan de moeder uitgelegd dat de klinische genetica niet zijn specialisme is en dat de beoordeling van het verzoek van de dochter dan ook zou dienen te geschieden door een klinisch geneticus. Hij heeft de moeder en dochter op geen enkele wijze een belofte gedaan. Hij heeft gehandeld als goed hulpverlener en uitsluitend in het belang van de moeder en dochter door hen voor hun vragen door te verwijzen naar de afdeling klinische genetica.

Wat betreft de klacht dat hij hen 'niets meer te bieden heeft' geeft verweerder aan nog steeds bereid te zijn als vraagbaak te fungeren en met haar verder te zoeken naar een oplossing voor haar hulpvragen als counselor (en niet als behandelend specialist).

#### **5. De beoordeling**

5.1. Het college stelt voorop dat – hoewel verweerder strikt genomen geen behandelaar van de moeder en haar dochter is geweest – wel de eerste tuchtnorm op het handelen van verweerder van toepassing is, nu klaagsters zich (uiteindelijk) voor advies over een medische kwestie tot hem hebben gewend en hij hen hierin heeft bijgestaan, zodat deze relatie valt onder artikel 47 lid 1 sub a van de Wet op de beroepen in de individuele gezondheidszorg (Wet BIG).

5.2. Verweerder heeft betwist dat hij aan de moeder de belofte heeft gedaan dat de door hen zo gewenste genetische onderzoeken ook daadwerkelijk zouden worden verricht door artsen van de afdeling Klinische Genetica van het G.

Verweerder heeft hierover verklaard dat hij telefonisch aan de moeder dezelfde informatie heeft overgebracht als in de hiervoor 2.11 geciteerde e-mail van H, te weten dat zij zich voor meer informatie over het genetisch onderzoek tot de huisarts konden wenden voor een verwijzing naar de klinisch geneticus en dat de dochter weliswaar een genetisch onderzoek kon aanvragen, maar dat zij dan wel haar eigen bijdrage kwijt zou zijn.

Hieruit volgt naar het oordeel van het college nog niet de toezegging dat het genetisch onderzoek ook daadwerkelijk door de klinisch geneticus zou worden verricht, aangezien de klinisch geneticus een eigen afweging dient te maken over de (medische of sociale) wenselijkheid van een dergelijk onderzoek en de kinderarts de klinisch geneticus hiertoe geen opdracht kan geven. Verweerder kan sowieso geen "opdracht" geven aan een

andere medisch specialist voor het uitvoeren van onderzoek dat op het terrein ligt van de andere medisch specialist. Dat weet verweerder ook.

5.3. Nu het college geen aanleiding heeft om aan de verklaring van de moeder meer waarde te hechten dan aan de verklaring van verweerder, is de stelling van de moeder dat verweerder telefonisch wel degelijk een harde toezegging heeft gedaan niet komen vast te staan.

Dit berust niet hierop dat het woord de moeder minder geloof verdient dan het woord van verweerder, maar op de omstandigheid dat voor het oordeel dat bepaalde gedragingen van een arts hem tuchtrechtelijk kunnen worden verweten, eerst moet worden vastgesteld dat de feitelijke grondslag voor dat oordeel aanwezig is, dat wil zeggen dat aannemelijk is geworden dat feitelijk sprake was van zodanige gedragingen. Dat is hier zoals hiervoor is overwogen niet het geval.

5.4. De klacht dat verweerder de moeder en dochter niets meer te bieden had, kan evenmin tot een tuchtrechtelijke veroordeling van verweerder leiden. Klaagster en haar dochter waren niet onder behandeling van verweerder als kinderarts. Verweerder is met klaagster in contact gekomen als hoofd van de afdeling Kindergeneeskunde in verband met een andere kwestie en heeft zich opgeworpen als 'intermediair' naar aanleiding van vragen waar de moeder mee zat. Omdat deze vragen buiten zijn eigen vakgebied lagen heeft hij klaagster doorverwezen naar een klinisch geneticus. De klinisch geneticus heeft vervolgens haar eigen afweging gemaakt over de wenselijkheid van genetische onderzoeken bij de moeder en dochter. Naar het oordeel van het college heeft verweerder aldus - en door niet buiten zijn expertise te treden - zeer zorgvuldig gehandeld. Dat verweerder klaagsters niet verder kon helpen op een wijze die klaagsters graag zouden hebben gezien, brengt niet met zich dat hij tuchtrechtelijk verwijtbaar heeft gehandeld.

5.5. De conclusie van het voorgaande is dat de klacht (in al haar onderdelen) ongegrond is. Verweerder kan met betrekking tot de klacht geen verwijt als bedoeld in artikel 47 lid 1 van de Wet op de beroepen in de individuele gezondheidszorg worden gemaakt.

## **6. De beslissing**

Het college:

- wijst de klacht in al haar onderdelen af.

Aldus beslist op 2 september 2016 door:

mr. R.A. Dozy, voorzitter,

dr. N.G. Hartwig, drs. J.C. van der Molen, dr. W.J.W. Bos, leden-arts,

mr. A.A.A.M. Schreuder, lid-jurist,

bijgestaan door mr. C. Neve, secretaris,

en in het openbaar uitgesproken ter zitting van 14 oktober 2016 door de voorzitter in aanwezigheid van de secretaris.

w.g. secretaris

w.g. voorzitter