

REGIONAAL TUCHTCOLLEGE VOOR DE GEZONDHEIDSZORG

Beslissing in de zaak onder nummer van: 2015/178

**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 C,
k l a a g s t e r s

tegen

D,
klinisch geneticus,
werkzaam te E,
v e r w e e r s t 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 verweester (tevens gemachtigde van verweerder in de procedure 15/177) 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.

1.2. De klacht is op de openbare terechtzitting van 2 september 2016 behandeld, tezamen met de klacht onder nummer 15/177 tegen een collega van verweester (de kinderarts).

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

1.4. Voorts werd op verzoek van het college mevrouw T. Kleefstra, klinisch geneticus, als deskundige gehoord. De deskundige heeft ter voorbereiding op haar verhoor de hierboven vermelde processtukken ontvangen.

2. De feiten

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

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

2.3. Verweerster is sinds 1 januari 1999 werkzaam in het G en als staflid verbonden aan de afdeling Klinische Genetica.

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

2.5. De moeder heeft de kinderarts 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 dat dezelfde genafwijking en symptomen als haar zoon zou hebben. De moeder schrijft dat zij graag met de kinderarts wil afspreken om hierover van gedachten te wisselen.

2.6. Op 28 november 2013 heeft een gesprek tussen de kinderarts en de moeder plaatsgevonden. De moeder wenste een nadere uitleg over de bij haar en haar zoon gevonden gen-duplicatie. De kinderarts heeft de moeder hiervoor verwezen naar 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 het Amerikaanse jongetje. Daarbij bleek dat de zoon in 2011 reeds was onderzocht door mevr. 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, RTG) hier niet alle kenmerken van heeft. Een mutatie in het NLRP3-gen werd bij (de zoon, RTG) 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, RTG) 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 de kinderarts contact gezocht, omdat er volgens haar weer ‘iets bijzonders’ was gevonden (een apenspier in de elleboog); zij heeft tevens een overzicht gegeven van de aandoeningen waar zij en haar zoon aan lijden. Verder vraagt zij of haar dochter (die inmiddels 17 is geworden) getest mag worden op de duplicatie.

2.10. De kinderarts heeft de lijst met door de moeder genoemde klachten voorgelegd aan H en hem gevraagd of deze zijn te rijmen met het beeld van de zoon, alsmede of de dochter op 17-jarige leeftijd ook gescreend mag worden op dezelfde aandoening.

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).”

De kinderarts 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 gemaild 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 verweerster. Zij 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 exom 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 de kinderarts hierover spreken, maar die was op dat moment niet beschikbaar.

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

"Ik vertelde haar dat collega (verweerster, RTG) 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 verweerster:

1. ten onrechte geen onderzoeken heeft verricht (ook niet op verzoek van de kinderarts)
2. ten onrechte contact heeft opgenomen met de huisarts,
3. het dossier van de zoon niet heeft gelezen,
4. niet professioneel overkwam (de dochter wist meer van DNA).

3.2. Voor de moeder en de dochter is het heel belangrijk dat er een volledige DNA test komt; de moeder heeft heel veel klachten en zij voelt zich een tikkende tijdbom. Voor de dochter is genetisch onderzoek ook heel belangrijk, ook voor de toekomst als zij kinderen wil.

4. Het standpunt van verweerster

Ter voorbereiding op het consult heeft verweerster zich zo goed mogelijk verdiept in de casus van de moeder. Zij heeft begrepen uit het medisch dossier en het verhaal van klagster tijdens het consult dat zij vele klachten en aandoeningen heeft. Navraag bij de huisarts, die net als verweerster ook een geheimhouder is, bracht geen duidelijkheid hierover. Voor een aantal klachten en aandoeningen is geen medische bevestiging gekregen. Een DNA-onderzoek van alle genen is slechts zinvol bij verdenking van een erfelijke oorzaak van de klachten; en die verdenking is er bij de moeder niet. Een (volledig) DNA-onderzoek is een "fishing expedition" en is daarom ook medisch zinloos, ook omdat er dan geen verklaring is voor de vele klachten van de moeder. Ook voor het verzoek van de dochter heeft verweerster zich grondig verdiept in de gen-duplicatie; zij heeft het medisch dossier van de zoon daarom bestudeerd. Gezien de eerdere onderzoeken wordt de ontwikkelingsproblematiek van de zoon zeer waarschijnlijk niet

veroorzaakt door de gen-duplicatie. Voorts bleek bij de dochter geen sprake te zijn van gezondheidsklachten en een ontwikkelingsachterstand. Verweerster heeft daarom de verzoeken voor nader onderzoek afgewezen. Verweerster heeft geprobeerd dit uit te leggen aan de moeder en de dochter, maar daarop werd de moeder vooral boos. Dat verweerster uit het veld was geslagen door de opmerking van de dochter over de verstoring in de code van het DNA, is niet juist. Verweerster vond het een knappe opmerkingen van de dochter en heeft geprobeerd uit te leggen dat in hun geval (dubbeling van twee genen) de duplicatie geen invloed heeft op de code van een gen. Al met al meent verweerster dat zij zorgvuldig en professioneel heeft gehandeld.

5. De beoordeling

5.1. Ter zitting heeft de getuige-deskundige mevrouw F, klinisch geneticus, het navolgende, samengevat, verklaard. De kwesties zoals vandaag hier aan de orde, spelen ook in het ziekenhuis waar zij werkt (het L te M). Duplicaties zoals bij de zoon zijn gevonden komen heel veel voor. Hoe groter de duplicatie, hoe eerder deze klinische consequenties kan hebben. Een duplicatie zoals bij de zoon is gevonden wordt enkel gevonden na een chromosoom analyse. Als een duplicatie gevonden wordt, is het de vraag of die relevant is. Er kan sprake zijn van een nieuw ontstane duplicatie of een overgeërfd. Als de duplicatie overgeërfd is, heb je daar tegenover ook nog het gen van de andere ouder. Het is lastig de gevolgen van een duplicatie te interpreteren. In het verslag van I van het J is de mogelijkheid van een link tussen de duplicatie en leermoeilijkheden onderzocht en de conclusie was dat het onwaarschijnlijk werd geacht dat de klachten van de zoon aan deze genafwijking te linken zijn. Die conclusie kan ik wel volgen. Er is best ver onderzoek gedaan in de familie, zowel bij moeder als bij oma. Of ik iets kan zeggen over het nut en de noodzaak van het door klaagster voor haarzelf gevraagde complete DNA onderzoek? Dat is lastig. Het is een heel nieuw veld. De test is nog maar net geïmplementeerd. De test is gericht op monogene aandoeningen (een mutatie in 1 gen), waarbij een groot klinisch effect optreedt. Als zonder duidelijke richting alle genen moeten worden onderzocht zijn er bij 1 persoon altijd wel 20.000 'afwijkingen' te vinden, zonder dat het klinische effect duidelijk is. Hoe beter je klinische indicatie is, hoe beter je deze afwijkingen kunt duiden, maar een algemene DNA test, in het wilde weg, dat is verschrikkelijk lastig. Wat betreft het gevraagde onderzoek naar de duplicatie voor de dochter, merk ik op dat de dochter voor zover bekend een normale ontwikkeling heeft. Wat betekent het dan voor haar als zij drager blijkt te zijn? Ze heeft de duplicatie wel of niet, maar je kunt daar geen klinische consequenties aan verbinden. Als ze het wil weten in verband met een eventuele kinderwens dan is de enige winst voor haar van het doen van een test (als die op sociale gronden zou worden gedaan) als ze de duplicatie niet blijkt te hebben. Dan weet ze dat zeker, maar dat brengt nog steeds geen zekerheid over de vraag of ze de ontwikkelingsachterstand van de zoon kan doorgeven aan haar kind. Die ontwikkelingsachterstand kan immers ook het gevolg zijn van andere (genetische) oorzaken. Dus ook dan heeft ze niet de zekerheid die ze wil. Als ze de duplicatie zelf wel heeft, zegt dat ook niets, omdat de klinische consequenties niet duidelijk zijn. Zij draagt in dat geval immers ook zelf het gen zonder dat zij dezelfde ontwikkelingsachterstand als de zoon heeft. U vraagt wanneer een test op sociale gronden kan worden overwogen. Hoe groot de sociale nood is, moet tijdens een gesprek worden uitgevraagd. Waarom wil iemand het weten? De inzichten over wat een test kan opleveren, moeten wel aan beide kanten gelijk zijn. Medisch gezien zie ik in het onderhavige geval geen noodzaak voor een test. Er wordt mij gevraagd wat ik de dochter zou adviseren als ze de test zou doen en ze blijkt de duplicatie wel te hebben. Ik denk niet dat

de klachten van de zoon te wijten zijn aan deze duplicatie. Dan zou er eerder gekeken moeten worden wat er bij de zoon nog mogelijk is aan (andere) diagnostiek.

5.2. Gezien de verklaring die de getuige-deskundige heeft afgelegd, die overigens ook het verweer van verweerster onderbouwd, oordeelt het college dat verweerster op goede (medische) gronden heeft kunnen besluiten om geen DNA-onderzoek bij de moeder uit te voeren. De klachten die de moeder heeft (en dat zijn er volgens haar verklaring heel wat), zijn voor een deel nimmer op medische gronden bevestigd en deze klachten kunnen geen aanleiding vormen voor het gewenste DNA-onderzoek (exome sequencing). Er is geen sprake van een duidelijke klinische indicatie hiervoor. Bij een dergelijk onderzoek worden in de regel veel varianten in de genetische code gevonden, waarvan de (klinische) betekenis onbekend is. Deze wetenschap zal de moeder ook niet verder brengen, omdat niet bepaald kan worden welke variant welke klachten (van de moeder) oplevert. Wat betreft het onderzoek naar de genduplicatie bij de dochter, sluit het college zich aan bij hetgeen de getuige-deskundige hierover heeft verklaard: als ze de genduplicatie wel heeft dan kunnen daaraan geen klinische consequenties verbonden worden. Daarenboven geeft die uitkomst haar ook geen zekerheid over de vraag of haar (eventuele) kinderen dezelfde ontwikkelingsstoornis zouden kunnen ontwikkelen als bij haar broer. De dochter heeft overigens geen gezondheidsklachten zoals die van de zoon of leerproblemen. Er is geen medische of sociale noodzaak om dit onderzoek bij de dochter te verrichten. Klachtonderdeel 1 faalt aldus.

5.3. Na het consult met moeder en dochter, waarbij het verzoek om onderzoek door verweerster was afgewezen met een gegeven toelichting en waarbij zij beiden boos zijn vertrokken, heeft verweerster contact gezocht met de huisarts van de moeder in verband met de hulpvraag van de moeder (en de dochter). Daarvoor behoefde verweerster ook geen toestemming van de moeder, omdat het ging om een intercollegiaal overleg waarbij de huisarts ook een geheimhouder is in de zin van de Wet BIG. Bovendien getuigt het van een goede hulpverlening dat verweerster de huisarts ook nog telefonische informeerde, zodat de huisarts ook nog zelf met de moeder (en de dochter) hierover had kunnen (na)praten. Klachtonderdeel 2 slaagt ook niet.

5.4. Dat verweerster het dossier van de zoon niet zou hebben gelezen voorafgaand aan het consult, is een idee van de moeder maar dat is op geen enkele manier onderbouwd. Het enkele feit dat verweerster tijdens het consult nog een keer in de computer heeft gekeken (al dan niet ter opfrissing van haar geheugen) is geen genoegzame onderbouwing van de stelling van de moeder. Dit klachtonderdeel 3 faalt ook.

5.5. Het laatste klachtonderdeel (4) dat verweerster niet professioneel overkwam, kan het college niet goed plaatsen. Zowel in de stukken als ter zitting komt verweerster zeer professioneel en kundig over. Dat de dochter (een scholier) meer zou weten van DNA dan verweerster (een medisch specialist) laat het college maar buiten beschouwing; verweerster heeft hierop keurig gerespondeerd in het verweerschrift onder 4.40-4.41. Al met al faalt ook klachtonderdeel 4.

5.6. De conclusie van het voorgaande is dat de klacht (in al haar onderdelen) ongegrond is. Verweerster 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