

## REGIONAAL TUCHTCOLLEGE VOOR DE GEZONDHEIDSZORG

Beslissing in de zaak onder nummer van: 2019/108

REGIONAAL TUCHTCOLLEGE VOOR DE GEZONDHEIDSZORG  
AMSTERDAM

Beslissing naar aanleiding van de op 11 maart 2019 binnengekomen klacht van:

**A**,  
wonende te B,  
klager,  
gemachtigde: C

tegen

**D**,  
kinderarts,  
werkzaam te E,  
verweerder,  
gemachtigde: mr. A. van der Veen

### 1. De procedure

Het college heeft kennisgenomen van de volgende stukken:

- het klaagschrift met de bijlagen;
- de op 5 april 2019 ontvangen machtiging van klager;
- de op 19 april 2019 ontvangen instemming van de moeder van klager;
- het verweerschrift met de bijlagen;
- de op 25 juni 2019 ontvangen brief met bijlagen van de gemachtigde van klager;
- het proces-verbaal van het op 11 juli 2019 gehouden vooronderzoek.

De klacht is in raadkamer behandeld.

### 2. De feiten

Op grond van de stukken kan van het volgende worden uitgegaan:

2.1. In 2012 is klinisch-genetisch onderzoek gedaan naar een mogelijke genetische afwijking bij klager, geboren december 2002. Daartoe zijn bloedmonsters van klager en zijn vader (gemachtigde van klager) onderzocht. Het verslag van dit onderzoek dateert van 23 november 2012. Er was met een nieuwe onderzoekstechniek, exoom sequencing,

een de novo verandering aangetoond in het RPS23 gen. De conclusie van het verslag luidt als volgt:

*“Het is niet duidelijk of de mutatie in het RPS23 gen de oorzaak van de verstandelijke beperking bij de adviesvrager is. Indien er meer bekend wordt over de rol van mutaties in het RPS23 gen bij verstandelijke beperking, dan kan de conclusie van dit onderzoek wijzigen.*

*Omdat er geen duidelijk pathogene de novo mutatie is aangetoond met deze test, zal de rest van het exoom geanalyseerd worden. Indien daarmee pathogene mutaties worden geïdentificeerd, die de oorzaak van de klachten bij de adviesvrager verklaren, zal er een nieuwe uitslag volgen.”*

2.2. Bij brief van 4 januari 2013 heeft de klinisch geneticus de ouders van klager geïnformeerd over de uitslag van het onderzoek, het feit dat de betekenis van de mutatie nog niet bekend was en dat er nog vervolgonderzoek zou gaan plaatsvinden, waarbij tevens enkele door de ouders gestelde vragen zijn beantwoord. De conclusie van deze brief luidt als volgt:

*“Bij [klager] werd met behulp van exoom sequencing een nieuwe verandering in het RPS23 gen gevonden, welke mogelijk een verklaring voor zijn non-verbale leerstoornis, disharmonische intelligentieprofiel en uiterlijke kenmerken zou kunnen zijn. Echter, het RPS23 gen is vooralsnog niet betrokken bij een erfelijke aandoening en de specifieke verandering in het RPS23 gen werd niet eerder door ons of door anderen gerapporteerd. Dit betekent dat er vooralsnog geen duidelijke verklaring is gevonden.*

*Het vervolgonderzoek staat nu in en u ontvangt bericht wanneer daarbij iets wordt gevonden. Wanneer er ontwikkelingen zijn op het gebied van de kennis rondom de verandering in het RPS23 gen, zal ik u daar uiteraard ook van op de hoogte brengen.”*

2.3. Verweerder is betrokken bij een lopend grootschalig, multicenter onderzoek met de titel *“Research into causes and disease course of primary immunodeficiencies”*. De Raad van Bestuur van het ziekenhuis waar verweerder werkzaam is, heeft verweerder bij brief van 30 juli 2013 toestemming gegeven het onderzoek in het ziekenhuis uit te voeren, gezien het positieve oordeel van de betrokken Medisch Ethische Toetsingscommissie.

2.4. Klagers vader heeft op 12 oktober 2014 per e-mail een bij dit onderzoek betrokken klinisch geneticus (hierna: de hoofdonderzoeker) benaderd met onder meer de hiervoor vermelde informatie over klager en een beschrijving van diens klinische en psychologische kenmerken. De e-mail sluit af als volgt:

*“My questions:*

*What is your opinion about this?*

*Do you also do research on ribosomal gene mutations?”*

2.5. De hoofdonderzoeker heeft klagers vader in contact gebracht met verweerder. Op 14 november 2014 heeft klagers vader verweerder onder meer geschreven:

*“Heb ook meteen maar de afspraak gemaakt voor mijn zoon [klager] met [...] op **maandag 24 november om 11.00u.** [...] zal dat ook nog aan u doorgeven want u wilde hem graag zien. Uiteraard laten wij hem eerst registreren bij de inschrijfbalie.”*

2.6. Diezelfde dag is een e-mailwisseling tussen klagers vader en verweerder gevolgd, met – voor zover relevant – de navolgende inhoud:

Verweerder: "OK Dan wordt het dus een echt consult. Prima. Hoe oud is uw zoon als ik vragen mag?"

Vader klager: "[klager] is van december 2002 dus bijna 12. Bloed afnemen is ook besproken met [klager], vindt hij niet leuk maar hij weet dat het belangrijk is."

Verweerder: "Dank u wel. Heeft hij klachten van enige aard? Moet ik al ergens rekening mee houden of iemand anders mee laten kijken?"

Vader klager: "[Klager] is op zich redelijk gezond, hij is wel vaak erg moe.

Hij krijgt multivitaminen (sinds kort), omega3, L-Lecine (weet [hoofdonderzoeker] ook van), en melatonine voor het slapen gaan (ook sinds kort om hem beter en op tijd te laten slapen).

[Klager] heeft een groot aantal subtiele syndromale kenmerken (zie lijst). [college: onder de mail volgt een deel van de reeds aan de hoofdonderzoeker verstrekte gegevens] Hij heeft een ontwikkelingsachterstand, autisme en een leerstoornis (NLD). Hij gaat naar een gewone basisschool (mede dankzij hele goede leerkrachten lukt dat) heeft groep 4 twee keer gedaan en zit nu in groep 7."

Verweerder: "Ik kan het hematologische stuk zeker zelf beoordelen, maar is de ontwikkeling/NLD component nog nuttig om een keer door onze kinderneuroloog te laten beoordelen (voor zover ik dat niet zelf al kan). Zo niet dan houden we het simpel bij mij alleen."

Vader klager: "Het lijkt me goed zo met u alleen, voor ons is het belangrijk uiteindelijk te weten wat de gevolgen (kunnen) zijn van de mutatie voor zijn gezondheid. Wij zijn al (bijna helemaal) overtuigd dat de mutatie de oorzaak is van zijn 'features'.

Er zijn overigens nooit onderzoeken gedaan naar interne organen zoals hart e.d. omdat daar geen directe aanleiding voor was. Wat ik me wel eens afvraag is omdat er aan de buitenkant verschillende kleine anamolieën te zien zijn zouden er dan geen interne anamolieën kunnen zijn? En als je dat zou willen onderzoeken hoe je dat doet (MRI?). Wij hebben met [klager] in het [...] dr. [...] (kinderhematoloog) bezocht. Zij heeft zijn bloed onderzocht maar niets vreemds ontdekt, wel zei ze dat het best kan dat [klager] anemie gehad heeft in zijn eerste levensmaanden (gezien onze beschrijving).

Er is diverse malen naar zijn bloedbeeld gekeken inmiddels. Desgewenst kan ik u deze mailen.

Voor wat betreft het genetische stuk is prof. [...] van het [...] mijn aanspreekpunt. Zij hebben de de novo mutatie op RPS23 dmv whole exome sequencing vastgesteld. Het DNA van [klager] is met dat van mijn vrouw en mij vergeleken. Echter er is tot op heden geen ziekte of aandoening direct in verband gebracht met dit gen. Enfin [hoofdonderzoeker] zal ook wel het een en ander hebben verteld."

Verweerder: "Ik zal alleen wel wat bloed willen afnemen om zijn immuunsysteem en plaatjesfunctie in kaart te brengen (dat zal zeker niet gedaan zijn), als onderdeel van de ribosomopathie."

2.7. Op 17 november 2014 schrijft de vader van klager:

"Denk je hierbij aan een specifieke ribosomopathie? Of meer in het algemeen. Waar kijk je dan precies naar?"

Zie wel dat immunodeficiency in verband gebracht daarmee zie bijv. [verwijzing website]. Platelet (dys)function wordt dat ook in verband gebracht met ribosomen?

Heb wel ervaren dat (licht ontstoken) wondjes bij [klager] er lang over deden om te genezen, bloeden stopt wel normaal. [Klager] heeft regelmatig last van kleine, lastig te omschrijven, 'blaasjes' (ze lijken ook op blaartjes) in zijn mond (wang, binnen kant onder

en bovenlip). of het 'aften' (is ook een verzamelnaam voor van alles denk ik) zijn weet ik niet zeker. Hij heeft ze in ieder geval vaak en ze zijn een 2-4 mm groot.

Toen hij klein was heeft hij een aantal luchtweg infecties gehad. Tot zijn 6e permanent lichte (neus-)verkoudheid. Een aantal keer een antibiotica kuur gehad waar hij goed op reageerde. Als hij nu verkouden is dan duurt dat meestal wel langer dan bij anderen, maar is zeker niet vaak ziek.

Ook heeft hij een (rechter)oorontsteking gehad die uiteindelijk behandeld is met corticosteroïde spray.

Een ander opvallend subtiel 'probleempje' wat hij heeft is dat zijn rechter oor onder zijn oorlelletje wel eens 'inscheurt'. daarna duurt het weken soms maanden voordat het weer hersteld. Door het met sudocreme voorzichtig in te smeren droogt het op (het scheurtje is meestal vochtig) en hersteld het uiteindelijk.

Bij [klager] zijn de meeste probleempjes 'subtiel' te noemen."

2.8. Verweerder heeft de vader van klager op 21 november 2014 bericht:

"Ik denk aan het volgende om in te zetten voor de verschillende vragen die er leven:

1. Hoe zit het met de afweercellen? Daar hebben we verschillende testen voor en we beginnen met de screening van de ontwikkeling van de lymfocyten aanwezig is. Ik zal voor de werking in het lichaam om die reden ook naar antistofvorming kijken tegen de vaccinaties die uw zoon [klager] in het verleden. Of misschien heeft hij waterpokken doorgemaakt, want dan zou hij ook daartegen antistoffen moeten hebben.

2. Ik zal zeker ook genoeg afweercellen invriezen om eventueel in tweede instantie vragen nog te kunnen beantwoorden na cel-activatie, mocht er uit de eerste screening iets vreemds in de celverdeling naar voren komen.

3. Aften kunnen natuurlijk bij iedereen voorkomen, maar worden soms ook gezien bij subtiele afwijkingen van de afweer. Als het afweersysteem niet geheel 'in check' is, kunnen zich zulke fenomenen voordoen als subtiele uiting van autoimmunititeit. Hoeft niet ernstig te zijn, maar daar zal ik wel op screenen.

4. ik zal de vorm en inhoud van de bloedplaatjes laten bekijken (Mass Spec); daar zijn we erg goed in.

5. Ik wil onderzoeken hoe het gesteld is met de rijping van de rode bloedcellen (hemoglobine gehalten etc)

Ik zou u willen voorstellen bij [klager] en bij uzelf hetzelfde bloedonderzoek in te zetten (als controle).

Tevens wil ik voorstellen om bij [klager] een fibroblastenkweek af te nemen, tenminste als dat met uw instemming mogelijk is.

Uit rode voorlopercellen kunnen we proberen stamcellen te genereren; hierover zal [hoofdonderzoeker] u vast al gesproken hebben). Aangezien dat niet altijd lukt zou ik u willen vragen om ook een huidbiopt af te mogen nemen. Uit de fibroblasten uit de huid kunnen dezelfde stamcellen te verkrijgen.

Laat me weten wat u denkt."

2.9. De vader van klager reageert hierop op 21 november 2014:

"Hartelijk dank voor je uitgebreide antwoord.

[Klager] was 7 maanden (2 weken na z'n oudere broer) toen hij waterpokken had (stond nog in zijn groeiboek, dat neem ik ook mee).

De fibroblastenkweek die je wilt afnemen bij [klager] is de huidbiopt neem ik aan? Of is dat een ander biopt? Wordt dat afgenomen aan de binnenkant van de bovenarm?

[...]

*Voor wat betreft de afname van bloed en huidbiopt bij [klager] en mij heb ik geen bezwaar. [Klager] vindt het wel moeilijk en valt vaak flauw bij bloedprikken dus als dat liggend kan graag.”*

2.10. Verweerder heeft klager op 24 november 2014 gezien, nadat bij klager bloedmonsters en huidbiopten zijn afgenomen. Er is een speciële anamnese afgenomen en lichamelijk onderzoek verricht. In het medisch dossier is als reden van het consult vermeld “*RPS23 mutatie (de novo, verminderde gistgroei*”, als conclusie: “*Ribosomopathie eci?*”, als diagnose: “*DBA niet aanwezig*” en als beleid: “*verder contact per email*”.

2.11. Op 2 december 2012 zijn toestemmingsformulieren voor het “*Onderzoek naar de oorzaken en het beloop van bloedziekten en afweerstoornissen*” ondertekend, voor klager door hemzelf en zijn ouders en voor de vader van klager door de vader. De afgenomen bloedmonsters en huidbiopten zijn mede door de hoofdonderzoeker onderzocht.

2.12. Verweerder heeft klager wederom gezien op 2 november 2015. In het verslag van 3 november 2015 aan de huisarts van klager is als conclusie opgenomen: “*RPS23 mutatie (heterozygoot) zonder DBA aspect; ribosomopathie met autisme en milde achterstand in de ontwikkeling. Niet ziek.*”

2.13. Op 10 februari 2017 is het manuscript van de onderzoeksresultaten door verweerder en de hoofdonderzoeker met de vader van klager besproken. Publicatie van die resultaten vond plaats in een artikel van maart 2017 in het tijdschrift F van uitgeverij G.

De vader van klager heeft op 3 maart 2017 per e-mail de hoofdonderzoeker, met cc aan verweerder, bericht als volgt:

*“I have sent the paper to around 150 research contacts.*

*The reactions are very positive! I think it will be received very well!*

*It is one of the first papers on ribosomal protein gene mutations looking closer at the mutation itself on a molecular level and it brought the expertise together of different fields.*

*It is an excellent paper. It is a solid base for current and future studies.”*

2.14. De H (H) heeft de in het artikel beschreven fenotypering en RPS23 mutaties opgenomen in haar databank en deze daarbij de naam gegeven “*[hoofdonderzoeker]-Syndrome*”. Tegen deze benaming heeft de vader van klager op 20 april 2017 tevergeefs bezwaar gemaakt. Wel heeft H de tenaamstelling enigszins gewijzigd, in die zin dat de oorspronkelijke hoofdaanduiding een alternatieve duiding is geworden.

2.15. Op 21 april 2017 heeft de vader van klager verweerder per e-mail onder andere bericht:

*“Aangezien ik niets hoor van u nog van [hoofdonderzoeker] ga ik ervan uit dat er geen pogingen richting H worden ondernomen, anders had ik daar inmiddels wel van gehoord. Ik heb inmiddels zelf een aantal stappen ondernomen om te proberen te bewerkstelligen dat de sociaal onacceptabele benaming door H zal worden aangepast.*

*[...]*

*Mocht het niet lukken de benaming bij H te veranderen dan zal ik actie ondernemen richting I en verzoeken om terugtrekking van de publicatie.*

*[...]*

*De getekende consents zullen worden ingetrokken.*

*[...]*

*Last but not least sluit ik niet uit dat ik mij ook in Nederland zal richten tot bevoegde instanties en eventueel publiciteit zal zoeken om dit aan de kaak te stellen.”*

2.16. Op 26 april 2017 heeft de vader van klager aan de hoofdonderzoeker (met cc aan verweerder) geschreven:

*“Just to be sure there will be nothing left in the labs:*

*I hereby ask you to not to use or share any biological material (LCL's, fibroblasts etc) from my son [klager] and myself made available to you anymore. The materials in the [...] lab as well as in the [...] labs (if there are any) should be discarded immediately. All consents are terminated.”*

2.17. De vader van klager heeft zich hierna tot diverse personen en instanties gewend met als doel hetzij de benaming bij H gewijzigd te krijgen, hetzij het gepubliceerde artikel teruggetrokken te krijgen. Voorts heeft de vader van klager meerdere klachten bij diverse instanties ingediend, onder andere tegen verweerder.

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

Zakelijk weergegeven verwijt klager verweerder dat hij:

1. valsheid in geschrifte heeft gepleegd door een medisch-wetenschappelijk onderzoek te laten plaatsvinden middels een consent van een studie waar klager niet aan heeft deelgenomen en ook niet had mogen en kunnen deelnemen gezien de opzet van die studie en de inclusiecriteria;
2. toestaat dat de studie niet getoetst en gecontroleerd werd door een Medisch Ethische Toetsing Commissie (METC);
3. de toestemmingsformulieren pas heeft opgestuurd nadat al lichaamsmateriaal was afgenomen;
4. de Wet Medisch-wetenschappelijk Onderzoek bij Mensen (WMO) op diverse punten heeft overtreden;
5. een niet onderbouwde en zeer waarschijnlijk foutieve diagnose ‘ribosomopathie’ heeft gesteld en daarmee heeft gesteld dat de – deels niet geverifieerde – klinische kenmerken daardoor worden veroorzaakt;
6. heeft toegestaan dat via een wetenschappelijke publicatie deze ‘vermeende ziekte’ zonder enig voorbehoud in de conclusies wereldkundig werd gemaakt en vervolgens geregistreerd is in een database;
7. het medisch beroepsgeheim en de privacywetgeving heeft geschonden door zonder toestemming van klager en zijn ouders herleidbare medische en klinische gegevens te laten opnemen in een wetenschappelijke publicatie;
8. nagelaten heeft de klinische kenmerken te valideren en te verifiëren.

Ter toelichting heeft klager onder meer het volgende aangevoerd.

De studie had als doel een mogelijke causale relatie te onderzoeken tussen een in 2012 elders gevonden de novo gen-mutatie bij klager en de bij hem gevonden kenmerken. Op 24 november 2014 zijn bij klager en bij zijn vader bloedmonsters en huidbiopten afgenomen. Daarna heeft klager bij verweerder een (eerste) consult gehad, waardoor een behandelovereenkomst tot stand is gekomen. De behandeling hield in de controle van klinische kenmerken en het doen van lichamelijk en diagnostisch onderzoek. Alle

diagnostische onderzoeken gaven normale uitslagen. De toestemmingsformulieren zijn achteraf toegezonden en door klager en zijn ouders ondertekend geretourneerd.

Klager is op 2 november 2015 nog één maal bij verweerder geweest.

De diagnose 'ribosomopathie' had nooit zonder grote terughoudendheid gesteld mogen worden. Er is ook geen enkel ziektebeeld vastgesteld. Er is onvoldoende bewijs dat er een relatie bestaat tussen de gen-mutatie en de klinische kenmerken. Verweerder had als arts (de enige medicus in het onderzoek) moeten zorgen voor terughoudendheid, maar heeft geen enkel voorbehoud gemaakt, ook niet in verband met de publicatie. Er was de vader van klager een manuscript beloofd voorafgaand aan de publicatie, maar achteraf bleek het paper al voor de bespreking daarvan op 10 februari 2017 te zijn ingediend bij en geaccepteerd door de uitgever. Na de publicatie is een controversiële (en zeer waarschijnlijk foutieve) registratie ontstaan in H, wat verweerder niet had mogen tolereren.

Klager wenst dat de diagnose in zijn medisch dossier wordt aangepast. Het onderzoek is gebrekkig geweest en een relatie tussen de gen-mutatie en de klinische kenmerken van klager is niet aangetoond. Het doel van de klacht is dat de publicatie door verweerder wordt ingetrokken.

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

Verweerder heeft de klacht en de daaraan ten grondslag gelegde stellingen bestreden. Primair heeft verweerder aangevoerd dat klager in zijn klachten niet-ontvankelijk dient te worden verklaard. Kern van de klacht van (de vader van) klager is dat hij zich niet kan vinden in de door H gegeven (alternatieve) benaming "*[hoofdonderzoeker]-Syndrome*" aan de bij klager geconstateerde fenotypische kenmerken. De vader van klager laat geen middel ongemoeid om te trachten te bewerkstelligen dat verweerder, de hoofdonderzoeker of wie ook H zal verzoeken de naam aan te passen, in het bijzonder door zich te focussen op terugtrekking van het artikel. Ook in de onderhavige klacht verzoekt hij het tuchtcollege verweerder de publicatie te laten terugtrekken. Omdat het college daartoe geen bevoegdheid of mogelijkheid heeft en omdat klager hiermee voorbij gaat aan het doel van het medisch tuchtrecht, namelijk 'het bevorderen en bewaken van de kwaliteit van de beroepsuitoefening in de gezondheidszorg' kan aan het verzoek van (de vader van) klager niet worden voldaan. Verweerder vraagt zich voorts af welk belang klager zelf heeft bij deze tuchtklacht.

Subsidiair heeft verweerder met betrekking tot de verschillende klachtonderdelen onder meer het volgende aangevoerd.

##### **Klachtonderdeel 1.**

Verweerder betwist dat sprake zou zijn van valsheid in geschrifte. Klager onderbouwt zijn stelling ook niet. Het onderzoek waaraan klager heeft deelgenomen is een onderzoek naar de oorzaken en het beloop van afweerstoornissen. De door klager getekende formulieren hebben betrekking op dit onderzoek. De vader van klager heeft zelf het ziekenhuis benaderd om klager mee te laten doen als proefpersoon, omdat hij wilde weten welke gevolgen de bij klager aangetroffen mutatie voor klagers gezondheid zou kunnen hebben. Dat klager niet ziek was en geen afweerstoornis leek te hebben was geen reden om klager niet te laten meedoen. Juist omdat sprake was van een nieuw defect, was het op voorhand niet bekend of klager al dan niet een afweerstoornis had en zo ja, wat de ernst daarvan zou zijn of zou kunnen worden. Met mutaties in een gen dat codeert voor een belangrijk ribosomaal eiwit bestaat een gerede kans op een afweerstoornis en daarmee voldoende reden om klager te includeren. Ook patiënten met een andere soortgelijke ribosomopathie worden gevolgd binnen deze studie. De suggestie dat medisch-wetenschappelijk onderzoek zou hebben plaatsgevonden zonder

informed consent is onjuist. Er is zowel in persoon als per e-mail informatie gegeven en bovendien expliciet toestemming gevraagd en gekregen voor deelname aan het onderzoek en het afnemen van lichaamsmateriaal.

Klachtonderdeel 2.

Het onderzoek waar klager aan heeft deelgenomen is getoetst en goedgekeurd door de METC van het ziekenhuis waar het onderzoek is geïnitieerd en goedgekeurd door de Raad van Bestuur van het ziekenhuis waar verweerder werkzaam is.

Klachtonderdeel 3.

Voor zover niet eerder toestemmingsformulieren zijn toegezonden, zijn deze meegegeven tijdens het eerste consult op 24 november 2014 en naderhand nog eens toegezonden. Aan het informed consent vereiste voor deelname aan het onderzoek is voldaan. Verweerder wijst voorts op het e-mail verkeer tussen hem en de vader van klager voorafgaand aan dit consult. De vader van klager heeft per e-mail op 21 november 2014 zijn consent voor de klinisch diagnostische handelingen gegeven.

Klachtonderdeel 4.

Verweerder betwist dat de WMO is overtreden. Diverse door de vader van klager aangezochte instanties hebben dit reeds beoordeeld. De klachtencommissie van het ziekenhuis van verweerder heeft overwogen dat klager en zijn vader conform de Richtlijn Good Clinical Practice voldoende zijn geïnformeerd en weloverwogen toestemming hebben verleend voor wetenschappelijk onderzoek met lichaamsmateriaal.

Van schending van de privacy met betrekking tot de klinische gegevens van klager is ook geen sprake. De lijst met klinische gegevens is door de vader van klager aan verweerder verstrekt en in de aanloop naar de publicatie nog eens op juistheid doorgelopen met de vader van klager. De lijst met klinische gegevens is niet herleidbaar en met toestemming gepubliceerd. Het artikel en de wijze waarop de gegevens zijn verwerkt voldoen aan de eisen die daaraan kunnen worden gesteld. Bovendien heeft de vader van klager zelf een interview laten plaatsnemen met naam en toenaam.

Klachtonderdeel 5.

De diagnose ribosomopathie is een beschrijvende conclusie. Een aandoening die geassocieerd is met een genetische variatie in een ribosomaal eiwit wordt een ribosomopathie genoemd. Dat geldt ook als de klinische manifestaties buitengewoon mild blijken te zijn ('niet ziek'). De diagnose van een RPS23 mutatie is al een reden om de term ribosomopathie als werkdiagnose te gebruiken. De werkelijke biologische betekenis van de genetische variatie is de leidende vraag voor het onderzoek bij klager geweest.

Klachtonderdeel 6.

Uit de woordkeuze van het artikel blijkt dat voldoende voorzichtigheid is betracht ter voorkoming van definitieve medische stellingheid. De conclusies zijn tot stand gekomen op basis van een gedegen en in samenwerking tot stand gekomen onderbouwing van het biologische belang van de genetische variant in het RPS23 gen. Dat de mutatie in de database van H is opgenomen kan verweerder niet worden tegengeworpen. Voor zover klager klaagt over de inhoud en kwaliteit van het wetenschappelijk onderzoek hoort dat niet thuis bij het tuchtcollege.

Verweerder is bereid de bewoordingen in het dossier aan te passen als het woord "pathie" voor klager een probleem is.

Klachtonderdeel 7.

Van schending van het medisch beroepsgeheim is geen sprake geweest. De gegevens van klager zijn geheel anoniem verwerkt in een tabel in het artikel. Door ondertekening van de toestemmingsformulieren is toestemming gegeven voor publicatie van de gegevens. Ook is op 10 februari 2017 bij de bespreking van de publicatie (impliciet) toestem-



ming gegeven en na de publicatie heeft de vader van klager zich hiermee uiterst tevreden getoond.

Klachtonderdeel 8.

Er is nooit gesteld of gebleken dat de klinische kenmerken waar de onderzoekers vanuit zijn gegaan, niet zouden kloppen. Deze klinische kenmerken zijn door de vader van klager deels zelf bij verweerder en de hoofdonderzoeker aangeleverd. Ze waren bij de eerdere onderzoeken al vastgesteld. De lijst is ter controle nog aan de vader van klager voorgelegd voorafgaand aan de publicatie. Er was geen reden om te twifelen.

## **5. De beoordeling**

### *Ontvankelijkheid*

5.1. Het college dient als eerste de vraag te beantwoorden of en in hoeverre klager ontvankelijk is in zijn klacht. Het beroep van verweerder op niet-ontvankelijkheid omdat de klachten niet klager zelf, maar (slechts) zijn vader betreffen, wordt afgewezen, nu klager zijn vader heeft gemachtigd ten behoeve van de klachtbehandeling.

Verweerder heeft voorts een beroep op niet-ontvankelijkheid gedaan, omdat de bedoeling van (de vader van) klager met de onderhavige klacht is dat de publicatie van het artikel over de fenotypische kenmerken van klager wordt ingetrokken. De vader van klager heeft bevestigd dat dit zijn (uiteindelijke) bedoeling is. Het college overweegt dat het tuchtrecht hiertoe niet de mogelijkheid biedt en is met verweerder van oordeel dat het medisch tuchtrecht daar niet voor is bedoeld. Aangezien evenwel de verschillende klachtonderdelen feitelijk wel zodanig geformuleerd zijn dat zij binnen het doel van het medisch tuchtrecht vallen en verband houden met het handelen van verweerder in het kader van de behandelrelatie met klager, zal het college klager desondanks ontvangen in zijn klacht.

### *Informed consent*

5.2. *Hierbij acht het college relevant dat de behandelrelatie tussen klager en verweerder juist is aangegaan met het oog op het wetenschappelijk onderzoek dat zou gaan plaatsvinden en niet omgekeerd in de (vaker voorkomende) situatie dat een patiënt gedurende een bestaande behandelrelatie door de arts wordt verzocht om mee te werken aan een bepaald wetenschappelijk onderzoek. De waarborg van tijdig en schriftelijk informed consent bij wetenschappelijk onderzoek heeft mede ten doel te voorkomen dat de afhankelijkheid van de patiënt invloed heeft op de beslissing om al dan niet mee te werken. Dit laatste speelt in deze kwestie niet.*

*Vast staat dat de vader van klager de hoofdonderzoeker benaderd heeft met de vraag of zij ook onderzoek deed naar gen mutaties van ribosomen en dat dit ertoe heeft geleid dat klager is opgenomen in het reeds bestaande onderzoek naar de oorzaken en het beloop van bloedziekten en afweerstoornissen. Voor deelname aan een dergelijk onderzoek is op grond van artikel 6 WMO schriftelijke toestemming nodig van de proefpersoon (en in dit geval ook van de ouders). Daaraan dient vooraf te gaan dat degene wiens toestemming nodig is wordt ingelicht over het doel, de aard en de duur van het onderzoek, de risico's en de bezwaren die het onderzoek voor de gezondheid van de proefpersoon met zich kan brengen en de risico's die het tussentijds beëindigen van het onderzoek voor de proefpersoon met zich kan brengen. Dit betreft het informed consent. Het college is van oordeel dat uit de e-mailwisseling tussen verweerder en de vader van klager voorafgaand aan het eerste consult bij verweerder afdoende blijkt dat (de vader van) klager correct is geïnformeerd over wat deelname van klager aan het*

onderzoek met zich zou brengen. Dat deelname aan het onderzoek (of beëindiging daarvan) enig risico of bezwaar voor de gezondheid van klager tot gevolg zou kunnen hebben is niet gesteld of gebleken. De vragen van de vader van klager zijn door verweerder beantwoord en de vader van klager heeft schriftelijk in die e-mailwisseling toestemming gegeven voor het onderzoek en voor de daaraan voorafgaande afname van bloed- en weefselmonsters. Dat uiteindelijk de toestemmingsformulieren pas nadien door klager en zijn ouders zijn ondertekend doet hieraan niet af. Het zou uiteraard beter geweest zijn als deze formulieren voor 24 november 2014 zouden zijn getekend, maar het college acht dit niet tuchtrechtelijk verwijtbaar, nu het informed consent op andere wijze reeds was gegeven en in de gevoerde e-mailwisseling vast ligt. Van enige vraag over of bezwaar tegen het onderzoek of het informed consent is ook niet gebleken uit het dossier tot en met de datum van intrekking van de gegeven toestemming op 26 april 2017, twee en een half jaar later. Dit brengt met zich mee dat de klachtonderdelen 1, 3 en 4 ongegrond zijn voor zover zij het informed consent betreffen.

#### *De studie*

5.3. De klachtonderdelen 1 tot en met 4 zijn, zo het college begrijpt, (mede) gebaseerd op de stelling van klager dat het onderzoek dat heeft plaatsgevonden niet past binnen de studie waarvoor de toestemmingsformulieren zijn getekend. Nog los van de vraag of dat juist is – verweerder heeft dit gemotiveerd betwist – blijkt uit het dossier dat (de vader van) klager zich bij ondertekening van de toestemmingsformulieren bewust was van het feit dat het daadwekelijke onderzoek niet (volledig) overeenkwam met het onderzoek waarvoor getekend werd, maar daartegen nimmer enig bezwaar heeft geuit. Op het onderzoek zelf, alsmede de inhoudelijke behandeling door en contacten met verweerder heeft dit evenwel geen invloed gehad. De klachtonderdelen 1 tot en met 4 zijn aldus ongegrond.

#### *De diagnose*

5.4. De klachtonderdelen 5 en 8 houden verband met de door verweerder gestelde diagnose. Vast staat dat de lijst met klinische kenmerken van klager (deels bij eerder onderzoek vastgesteld) door de vader van klager aan zowel verweerder als de hoofdonderzoeker is aangeleverd. Uit het medisch dossier blijkt dat de (op dat moment bestaande) klinische kenmerken in ieder geval bij het lichamelijk onderzoek door verweerder op 24 november 2014 beoordeeld zijn. Nimmer, ook niet in deze klachtzaak, is door klager gesteld dat bij het onderzoek, dan wel bij de publicatie van de onderzoeksresultaten zou zijn uitgegaan van een of meer onjuiste klinische kenmerken van klager, zodat klachtonderdeel 8 ongegrond dient te worden verklaard.

Klager maakt in klachtonderdeel 5 bezwaar tegen het gebruik van de term ribosomopathie, omdat daarvan pas gesproken zou mogen worden als er sprake is van ziekte, terwijl klager niet ziek is. Een ribosomopathie is een aandoening die geassocieerd wordt met een genetische variatie in een ribosomaal eiwit. In het algemeen wordt, voordat van een ribosomopathie kan worden gesproken, een bevestiging wenselijk geacht van de relatie tussen mutatie en klinisch beeld door een ander persoon te identificeren met dezelfde mutatie en soortgelijke kenmerken. Het enkele aanwezig zijn van een pathogene mutatie betekent evenwel niet dat iemand ziek is. Op grond van het voorgaande acht het college het gebruik door verweerder van de term ribosomopathie niet tuchtrechtelijk verwijtbaar, ten eerste omdat het niet betekent dat klager ziek is, en ten tweede omdat in het kader van het uitgevoerde onderzoek daadwerkelijk een tweede persoon

*is gevonden met dezelfde mutatie en soortgelijke kenmerken. Klachtonderdeel 5 is ongegrond.*

*Publicatie van de resultaten van het onderzoek (klachtonderdelen 6 en 7) is van meet af aan de bedoeling geweest. Daarvoor is toestemming gegeven, zowel op voorhand als kort voor de publicatie. (De vader van) klager heeft ter zake nimmer enig (voor het college kenbaar) bezwaar gemaakt, noch tegen de publicatie op zich, noch tegen de inhoud van het artikel. In tegendeel, hij heeft daarop in eerste instantie juist enthousiast gereageerd en het artikel onder zijn contacten verspreid. Nu publicatie van het artikel met uitdrukkelijke toestemming van (de vader van) klager heeft plaatsgevonden kan ook geen sprake zijn van schending van het medisch beroepsgeheim en de privacywetgeving. Voor de registratie door H is verweerder niet verantwoordelijk. Ook de klachtonderdelen 6 en 7 zijn ongegrond.*

5.5. De conclusie van het voorgaande is de klacht in alle onderdelen kennelijk 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:

- verklaart de klacht in alle klachtonderdelen kennelijk ongegrond.

Aldus beslist op 3 december 2019 door:

E.A. Messer, voorzitter,

E. van Pinxteren-Nagler en A.L.M. Mulder, leden-beroepsgenoten,  
bijgestaan door N.A.M. Sinjorgo, secretaris.

WG secretaris

WG voorzitter