

## University of Groningen

### Trisomie 18

Brouwer, Marije A.; Maeckelberghe, Els L.M.; Van Der Hoeven, Mark A.H.B.M.; Schutte, Joan; Wee, Hsiang Ling; Willekes, Christine; Verhagen, A. A.E.Eduard

*Published in:*  
 Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde

**IMPORTANT NOTE: You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.**

*Document Version*  
 Publisher's PDF, also known as Version of record

*Publication date:*  
 2017

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

*Citation for published version (APA):*

Brouwer, M. A., Maeckelberghe, E. L. M., Van Der Hoeven, M. A. H. B. M., Schutte, J., Wee, H. L., Willekes, C., & Verhagen, A. A. E. E. (2017). Trisomie 18: Hoe lethaal is 'lethaal'? *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, 161(0), Artikel D1716. <https://www.ntvg.nl/artikelen/trisomie-18-hoe-letaal-letaal>

#### Copyright

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

#### Take-down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

*Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.*

## TER DISCUSSIE

## Trisomie 18: hoe lethaal is 'lethaal'?

Marije A. Brouwer, Els L.M. Maeckelberghe, Mark A.H.B.M. van der Hoeven, Joan Schutte, Hsiang-Ling Wee, Christine Willekes en A.A.E. (Eduard) Verhagen

In 2014 meldt een aanstaand ouderpaar zich in het MUMC+. Zij willen hun ongeboren dochter bij wie trisomie 18 wordt vermoed, een zo goed mogelijke kans op overleven geven. Bij verscheidene ziekenhuizen stuit hun verzoek op onbegrip. Waarom een actief beleid inzetten bij trisomie 18, een ziekte die volgens de regeling 'Late zwangerschapsafbreking en actieve levensbeëindiging pasgeborenen' (LZALP) niet verenigbaar is met het leven? De ouders blijven echter bij hun verzoek. Na aanvankelijke aarzeling stemmen de neonatologen en gynaecologen van het MUMC+ in met begeleiding van de zwangerschap, met daarna actieve opvang met behandelbeperkingen. Elina wordt geboren en de ouders hebben 2 onvergetelijke weken met hun kind.

De casus zet de artsen aan het denken: doen we er wel goed aan om in alle gevallen te stellen dat niet-behandelen of zwangerschapsafbreking de enige opties zijn? In dit artikel zetten we het ziektebeloop van Elina uiteen vanaf de uitslag van de 20-wekenecho tot aan haar overlijden, om een discussie over de kansen van kinderen met trisomie 18 op gang te brengen die mogelijk leidt tot herevaluatie van het Nederlandse beleid en van de regeling LZALP.

## ZIEKTEBEOLOEP

Nadat bij het echoscopisch onderzoek bij 20 weken het vermoeden rijst dat hun kind trisomie 18 heeft, is een van de eerste vragen aan de ouders of ze de zwangerschap

willen afbreken. Maar de ouders zeggen vanaf het begin: 'We willen dit kind een kans op overleven bieden.' De realisatie van deze wens blijkt lastig. Op basis van het grote vermoeden op trisomie 18 geven de door hen benaderde ziekenhuizen geen gehoor aan hun verzoek tot behandeling.

Dan wordt ook het MUMC+ benaderd. Na discussie stemmen de perinatologen en de neonatologen in het kind gedurende de geboorte optimaal te bewaken, met zo nodig een sectio in geval van foetale nood, en het na de geboorte een actieve opvang met behandelbeperkingen te bieden. Wat de grenzen van deze behandeling zijn blijft gedurende het traject een punt van discussie tussen de ouders en de artsen.

De ouders begrijpen dat hun kind waarschijnlijk niet oud zal worden, maar willen haar zo veel mogelijk kansen bieden. De artsen voelen de nood van de ouders, maar weten dat trisomie 18 feitelijk 'lethaal' betekent. Zij vragen zich af of ze het kind de last van een behandeling aan moeten doen als het kind snel na de geboorte zal overlijden. De moeder vertelt: '5% haalt het eerste levensjaar. Ons kind zou bij die 5% kunnen horen. Maar niemand gaf me ooit die optie. Voor hen was het 95% en ja, dat is dus iedereen.'

De botsing van de twee visies is duidelijk zichtbaar, maar langzaam wennen de artsen aan de wens van de ouders. Een van de dingen waar het ziekenhuis mee akkoord gaat, is een keizersnede.

Christine Willekes, behandelend gynaecoloog, vertelt waarom ze besluit hiermee in te stemmen: 'Ik heb in mijn eigen opleiding tot gynaecoloog een collega gehad die een keizersnede uitvoerde op verzoek van de ouders bij een kindje met trisomie 18. Toen dacht ik: waarom doe je dat bij een kind dat gaat overlijden? Hij heeft dat wel gedaan, omdat die ouders het psychisch niet aankonden om hun kind dood ter wereld te brengen, om niet waardig afscheid te kunnen nemen, en omdat ze de kans wilden krijgen het leven samen te mogen delen, hoe kort het ook zou zijn. Dat was voor mij een eyeopener. Het gaat met name om de mate van nood van de ouders die hierdoor ontstaat.'

De keizersnede blijkt uiteindelijk niet nodig, en met 39 weken – eerder dan de moeder wenst – wordt Elina geboren. De ouders ervaren de geboorte als een vreugdevolle gebeurtenis. Zowel de gynaecoloog als de kinderarts is op de kamer om te monitoren of alles zo goed

UMCG, Groningen.

Afd. Kindergeneeskunde: M.A. Brouwer, MA, promovendus kindergeneeskunde; prof.mr.dr. A.A.E. Verhagen, kinderarts en hoogleraar palliatieve zorg voor kinderen.

Afd. Onderwijsinstituut Geneeskunde:

dr. E.L.M. Maeckelberghe, medisch ethicus.

Veldhoven.

J. Schutte, MA, vader van beschreven patiënte; H.L. Wee, LLB, moeder van beschreven patiënte.

MUMC+, Maastricht.

Afd. Kindergeneeskunde: dr. M.A.H.B.M. van der Hoeven, neonatoloog.

Afd. Verloskunde en gynaecologie: dr. C. Willekes, gynaecoloog.

Contactpersoon: M.A. Brouwer, MA (m.a.brouwer@umcg.nl).

**TABEL** Aandoeningen die niet met het leven verenigbaar zijn volgens de regeling 'Late zwangerschapsafbreking en actieve levensbeëindiging pasgeborenen'

#### aandoening

dubbelzijdige longhypoplasie  
 complexe en daardoor inoperabele hartafwijking  
 ernstige skeletdysplasieën  
 nieragenesie  
 trisomie 18  
 trisomie 13  
 anencefalie  
 triploidie  
 osteogenesis imperfecta type 2

mogelijk gaat met moeder en kind. Na de geboorte wordt Elina naar de kraamafdeling gebracht waar ze, na overleg, wel gemonitord wordt, maar, ondanks verzoeken van de ouders, geen extra zuurstof krijgt. De eerste dag gaat het goed, maar al snel zakt de saturatie. Elina krijgt diepe saturatiedalingen.

De moeder vertelt: 'Op de derde dag ging haar saturatie van 80 naar 60%, en uiteindelijk zat deze na anderhalve dag op 50%. En ik zei: "Ik kan dit niet meer aan, het is te emotioneel. Ik weet niet of ze in mijn armen zal sterven of niet." Iedere seconde was er dat gevoel dat ze zou overlijden.'

Radeloos plaatst de moeder een noodkreet op een Facebook-groep. Een moeder in Canada reageert en schakelt een bevriende arts in het UMCG in. Die zoekt contact met de behandelaars in het MUMC+. Het beleid wordt herzien: Elina krijgt zuurstof en wordt overgebracht naar de 'medium care'-afdeling, waar wordt geregeld dat de ouders bij hun kind mogen blijven slapen. Met de monitor en zuurstofbril is Elina een week lang stabiel. Er wordt gezamenlijk besloten dat ze naar huis gaat. Daar overlijdt Elina op de leeftijd van 2 weken.

#### GEEN BEHANDELING OF KANSEN BIJEN?

Het ziektebeloop van Elina laat twee visies zien. Aan de ene kant zien de ouders een kind met grote medische problemen, maar ook met kansen. Ze willen haar de kans geven om zo lang mogelijk bij hen te zijn. De artsen voelen de wens van de ouders, maar zijn bang dat actieve interventies lijden veroorzaken bij Elina. Hun terughoudendheid wordt versterkt doordat ze beleid uitvoeren waar in Nederland nog geen ervaring mee is.

Mark van der Hoeven, behandelend neonatoloog, stelt: 'Je komt van een positie die zegt: "We doen helemaal niks." Dat is de default, en van daaruit maak je stappen. Maar je wilt niet in een positie komen dat je bijvoorbeeld

een grote hartoperatie doet waarbij je het kind veel lijden toebrengt. Dat zou voor mij heel disproportioneel aanvoelen. Daar moet je ergens tussenin gaan zitten.'

Proportioneel handelen is de kern van de discussie: de balans tussen de lasten (lijden) en de baten (kwaliteit van leven). De vraag welke last we deze kinderen kunnen aandoen met behandelingen is daarom direct verbonden aan de vraag hoe we de mogelijke kwaliteit van leven bij deze kinderen inschatten. Deze tweede vraag is tweeledig: het gaat hier zowel om de verwachte levensduur als om de kwaliteit van leven die kinderen in deze jaren ervaren.

#### OVERLEVINGSKANSEN VERSUS NEDERLANDS BELEID

Uit recente cijfers blijkt dat inmiddels ruim 10% van de kinderen met trisomie 18 het eerste levensjaar haalt;<sup>2,3</sup> wanneer er sprake is van volledige trisomie 18 daalt dit percentage naar ongeveer 5. Hoewel het zeldzaam is dat kinderen met trisomie 18 volwassenheid bereiken, komt het wel steeds vaker voor.<sup>4</sup> Daarnaast blijkt dat actieve opvang de overlevingskans significant verbetert.<sup>5</sup>

Dit beeld is tegengesteld aan de Nederlandse situatie, waarin het bieden van actieve zorg tot nu toe geen echte optie is. In Nederland wordt 81% van de zwangerschappen van een foetus met trisomie 18 afgebroken, en in de periode 1981-2010 kwamen slechts 60 baby's met trisomie 18 levend ter wereld.<sup>6</sup> De zoektocht van Elina's ouders doet vermoeden dat ouders die actieve opvang voor hun kind willen, dit in Nederland alleen met veel moeite zullen vinden.

Misschien is een belangrijke oorzaak van de terughoudendheid van Nederlandse artsen de manier waarop trisomie 18 is beschreven in de regeling rond zwangerschapsafbreking, de regeling LZALP. Trisomie 18 valt hierin in categorie 1: aandoeningen die 'op grond van de beschikbare kennis naar redelijke verwachting tijdens of direct na de geboorte, onontkoombaar tot de dood zullen leiden', en waarvoor late zwangerschapsafbreking gerechtvaardigd is (tabel).<sup>7</sup>

Deze formulering vindt haar oorsprong in het standpunt van de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie over late zwangerschapsafbreking uit 1994 en is sindsdien in de regeling LZALP niet significant aangepast. Deze formulering lijkt niet te rijmen met de overlevingskansen van trisomie 18, zoals uit recente literatuur blijkt. Waar inzichten in trisomie 18 de laatste 23 jaar zijn gegroeid, is de regelgeving en de daaruit voortvloeiende counseling onveranderd gebleven. Wellicht is het tijd deze regelgeving te nuanceren of ervoor te zorgen dat regelgeving die een niet-dwingende mogelijkheid biedt niet tot eenzijdige counseling leidt.

Christine Willekes denkt dat de regelgeving mogelijk stigmatiserend werkt: 'We zijn zo doordrongen van het feit dat dit de kinderen zijn die in categorie 1 vallen, daar

wordt in de praktijk relatief unidirectioneel op gecounseld. Relatief gericht op afbreken in het kader van de slechte prognose, wel met steeds ook de optie om niets te doen, maar primair niet met de gedachte in het achterhoofd dat ouders wel eens een actief beleid zouden willen en mogen kiezen. Die gedachte komt vaak niet eens bij de counselor zelf op.'

### EEN GEWOGEN OORDEEL OVER EEN GRIJS GEBIED

Afzien van medische interventies, zoals gebeurt bij trisomie 18, is gerechtvaardigd wanneer een interventie medisch zinloos is. Veelal wordt gesteld dat deze keuze een artsenbeslissing is die zonder instemming van ouders gemaakt kan worden. Dit is echter slechts in specifieke gevallen zo, namelijk als de interventie volledig kansloos zou zijn.<sup>8</sup> Wanneer trisomie 18 inderdaad, zoals de richtlijn schetst, volledig lethaal zou zijn of wanneer actieve behandeling geen enkel effect op de overlevingskans zou hebben, kan behandeling van kinderen met trisomie 18 inderdaad kansloos genoemd worden. Maar zoals we hierboven hebben laten zien, is dit niet altijd het geval.

Dit betekent niet dat er bij trisomie 18 nooit reden is om af te zien van behandelen. Behandeling kan zinloos zijn doordat ze disproportioneel is. Dit is echter een overweging van een geheel andere aard, namelijk een afweging van lasten versus baten, van kwaliteit van leven versus lijden. Juist deze subjectieve fenomenen maken de afweging lastig. Een kind met trisomie 18 kan dit niet zelf uiten, maar evenmin kan een arts alleen zeggen: dit leven is het niet waard. De artsen en ouders moeten uiteindelijk samen beslissen of een behandeling disproportioneel is,<sup>8</sup> waarbij ook geluisterd moet worden naar ouders wier ideeën afwijken van het gangbare patroon.

Zoals ethicus John Lantos beargumenteert: 'We moeten kwaliteit van leven niet verwarren met fysieke of verstandelijke beperkingen. Kinderen met trisomie 18 lachen,

hebben lief, en ze lijken niet per definitie pijn te hebben. Dat wijst erop dat hun kwaliteit van leven niet dusdanig laag is dat we hun levensverlengende behandelingen zouden moeten ontzeggen.<sup>9</sup>

### STOF TOT NADENKEN

Voortschrijdend medisch inzicht vraagt om mogelijke aanpassing van beleid, en wellicht is hier in Nederland te lang mee gewacht. Een heroverweging van de overlevingskans van kinderen met trisomie 18 heeft implicaties voor de behandeling die hun geboden wordt.

De wens van ouders om hun kind na de geboorte actief op te vangen is gezien de overlevingskansen en de overwegingen over de mogelijke kwaliteit van leven van kinderen met trisomie 18 niet onredelijk. De mate van psychische nood die ontstaat bij ouders door de angst hun kind 'te vroeg' te verliezen kan hun levenslang parten spelen en verdient meer aandacht. Maar artsen zijn nog onvoldoende opgeleid met de optie om actief op te vangen.

Beslissingen nemen rond trisomie 18 is maatwerk, doordat de afweging van kwaliteit van leven versus lijden per patiënt in samenspraak met de ouders gemaakt moet worden. Wij pleiten daarom voor een open discussie, niet alleen met artsen, maar juist ook met ouders. Dat kan alleen als we alle betrokkenen het volledige plaatje laten zien: dat van overlevers en van overlijdens.

Belangenconflict en financiële ondersteuning: geen gemeld.

Aanvaard op 19 oktober 2017

Citeer als: Ned Tijdschr Geneeskd. 2017;161:D1716

 **KIJK OOK OP [WWW.NTVG.NL/D1716](http://WWW.NTVG.NL/D1716)**

### LITERATUUR

- 1 Minister van Veiligheid en Justitie en de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. Regeling beoordelingscommissie late zwangerschapsafbreking en levensbeëindiging bij pasgeborenen. Geldend van 01-02-2016 t/m heden. BWBR0037570.
- 2 Imataka G, et al. Clinical features and survival in individuals with trisomy 18: A retrospective one-center study of 44 patients who received intensive care treatments. *Mol Med Rep.* 2016;13:2457-66.
- 3 Meyer RE, et al. Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18: A multi-state population-based study. *Am J Med Genet A.* 2016;170A:825-37.
- 4 Nelson KE, et al. Survival and surgical interventions for children with trisomy 13 and 18. *JAMA.* 2016;316:420-8.
- 5 Donovan JH, et al. Medical interventions and survival by gender of children with trisomy 18. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2016;172:272-8.
- 6 EUROCAT. Prevalence Data. [www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu).
- 7 Beroepsnorm LZA NVOG. Utrecht: Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie; 2007.
- 8 Have HAMJ, Meulen RHJ. Medische ethiek. Houten: Bohn Stafleu van Loghum; 2009. p. 31-49.
- 9 Lantos JD. Trisomy 13 and 18--treatment decisions in a stable gray zone. *JAMA.* 2016;316:396-8.