

## Stellingen

behorend bij het proefschrift

Costs and effects of genetic screening

with application to cystic fibrosis and fragile X syndrome

1. Economische besparingen zijn nooit een doel van genetische screening. Een economische evaluatie dient er alleen voor om te bepalen of screening economisch haalbaar is en om goede vormen van screening vanuit economisch oogpunt te bepalen.
2. Bevolkingsonderzoek naar dragers van het fragiele X syndroom gen is vanuit economisch oogpunt gunstiger dan een soortgelijk onderzoek naar dragers van het cystische fibrose gen. Als echter de overige criteria uit het Gezondheidsraad-rapport Genetische Screening worden bekeken, behoort bevolkingsonderzoek naar dragers van het cystische fibrose gen eerder tot de mogelijkheden.
3. Een aanbevelingswaardige strategie van genetische screening op dragerschap van cystische fibrose en/of het fragiele X syndroom is preconceptionele screening met als vangnet prenatale screening; deze strategie kan eventueel gevolgd worden door het testen van families van gevonden dragers.
4. Aangezien de in de literatuur gebruikte modellen voor kosteneffectiviteitsanalyse zowel in uitvoering als in aannames onderling verschillen is directe vergelijking van de uitkomsten van deze modellen per definitie niet mogelijk. Directe vergelijking van de kosteneffectiviteit van verschillende bevolkingsonderzoeken is alleen mogelijk als hiervoor één model gebruikt wordt.
5. Vergeleken met screening van de algemene populatie is cascade testen efficiënter maar minder effectief in het detecteren van dragers en het voorkomen van patiënten. Ook zullen dragers die gevonden zijn met behulp van cascade testen vaak meer kennis over de ziekte hebben omdat ze altijd minstens één familielid met de ziekte hebben. De afweging tussen cascade testen en screening moet afhangen van het gewicht dat men hecht aan een zo volledig mogelijk bereik versus het geven van een goed geïnformeerde keuze aan een kleiner aantal dragers.

6. Een verbetering in behandel mogelijkheden van cystische fibrose leidt tot verbetering van de kwaliteit van leven en verbeterde overleving van patiënten. Genetische screeningsprogramma's welke tot doel hebben patiënten met cystische fibrose te voorkomen worden hierdoor steeds minder wenselijk. De verbetering in behandel mogelijkheden leidt echter in de praktijk ook tot hogere kosten van ziekte welke tot een verbeterde kosteneffectiviteit van screening leidt; hierdoor wordt het uitvoeren van deze genetische screeningsprogramma's vanuit economisch standpunt gunstiger. Deze paradox laat eens te meer zien dat het uit het verband trekken van conclusies van economische evaluaties gevaarlijk kan zijn.
7. Belangrijke gunstige effecten van neonatale patiëntenscreening voor cystische fibrose zijn nog niet voldoende aangetoond. Daarom kan deze vorm van bevolkingsonderzoek op dit moment niet overwogen worden.
8. Vanwege de intergenerationele setting is het verdisconteren van effecten niet aan te raden bij economische analyse van genetische screening.
9. "Laissez faire, laissez aller" geldt ook voor genetische screening. Dit betekent dat, uitgaande van de beslisvrijheid van het individu, invoering van een genetisch screeningsprogramma het voordeel van de twijfel moet krijgen als de afweging van voor- en nadelen niet heeft geleid tot zwaarwegende bezwaren tegen invoering.
10. Zieke of gehandicapte kinderen die geboren zijn nadat goed geïnformeerde ouders hebben besloten geen prenatale diagnostiek te laten doen of de zwangerschap te beëindigen moeten gezien worden als een gunstig effect van screening en niet als een verkeerde keuze van de ouders die een aanslag doet op het gezondheidszorgbudget.
11. Kosteneffectiviteitsanalyses moeten zelf ook het onderwerp zijn van economische evaluatie. Ze zijn het waardevolst als er grote onduidelijkheden zijn met betrekking tot de grootte van de effectiviteit van screeningsprogramma's en als er grote bedragen zijn gemoeid met de invoering van een programma.
12. Topvoetballers hebben alle moeite onder vaste contracten uit te komen; wetenschappers hebben het moeilijk een vast contract te krijgen.