

'U HEEFT NOG 25 JAAR'

Over de zin en onzin
van vroegdiagnostiek

LOEK WINTER & JOEP VAN DER VELDEN



© 2022 Loek Winter en Joep van der Velden

Uitgever: S2uitgevers

Redactie: Ap van Rijsoort, scribent.nl

Ontwerp omslag: Tamar Verkaik, animercial.nl

Illustratie omslag: Shutterstock

Illustraties binnenwerk: Tamar Verkaik, animercial.nl – met uitzondering van p. 22, 126 en 185 (Shutterstock), p. 64 (www.rivm.nl), p. 67 (Uilenburg en Van der Zee/Studio Infograph, Meinou de Vries, voor het online vaktijdschrift 'VHZ-online'), p. 125 (www.ggdappstore.nl), p. 129 (www.prescan.nl) en p. 152 (www.nhg.org)

Ontwerp binnenwerk en boekverzorging: Ap van Rijsoort, scribent.nl

Druk en afwerking: Tipo Print

ISBN 978 94 93282 01 8

NUR 870

www.S2uitgevers.nl

Als je dit boek onder de scanner of het kopieerapparaat legt, vraag je dan af of dit recht doet aan alle uren werk die aan dit boek zijn besteed. Het overnemen van kleine stukjes tekst voor gebruik in kleine kring is geen probleem. Bedrijven, overheids- en onderwijsinstellingen die een deel van de tekst willen kopiëren kunnen een bijdrage overmaken aan Stichting Reprerecht. Twijfel je hierover of wil je (delen van) dit boek overnemen voor commerciële doeleinden, neem dan contact op met de uitgever.

INHOUD

1	Inleiding	9
1.1	Waarom dit boek?	9
1.2	Vroegdiagnostiek: belangrijk, maar ook altijd zinvol?	10
1.3	Opbouw van dit boek	11
2	Vroegdiagnostiek: begripsbepaling, context en geschiedenis	13
2.1	Inleiding	13
2.2	Wat is vroegdiagnostiek?	13
2.3	Vormen van vroegdiagnostiek	19
2.4	Wetenschappelijke en technologische context	21
2.5	Maatschappelijke context	29
2.6	Geschiedenis van vroegdiagnostiek	30
3	Afwegingen bij vroegdiagnostiek	33
3.1	Inleiding	33
3.2	Het pleidooi voor vroegdiagnostiek	33
3.3	Risico's en problemen bij vroegdiagnostiek	36
3.4	Criteria voor verantwoorde screening	43
3.5	Bescherming tegen risico's	46
4	Bevolkingsonderzoeken tijdens zwangerschap en na geboorte	51
4.1	Inleiding	51
4.2	Bevolkingsonderzoek tijdens de zwangerschap	54
4.3	Bevolkingsonderzoek na de geboorte	63
4.4	Afwegingen bij bevolkingsonderzoeken tijdens zwangerschap en na geboorte	70

5	Bevolkingsonderzoeken naar kanker	79
5.1	Inleiding	79
5.2	Baarmoederhalskanker	80
5.3	Borstkanker	87
5.4	Darmkanker	97
5.5	Screening op longkanker, prostaatkanker en huidkanker	105
5.6	Afwegingen bij bevolkingsonderzoeken naar kanker	108
6	Health checks	121
6.1	Inleiding	121
6.2	Wat is een health check?	122
6.3	Overzicht en kenmerken van health checks	122
6.4	Gebruik en gebruikers van health checks	129
6.5	Wet- en regelgeving bij health checks	132
6.6	Afwegingen bij health checks	133
7	Case-finding	145
7.1	Inleiding	145
7.2	Wat is case-finding?	146
7.3	Case-finding in de huisartsenpraktijk	147
7.4	Afwegingen bij case-finding	154
8	Innovatie en de toekomst van vroegdiagnostiek	161
8.1	Inleiding	161
8.2	Risicostratificatie en vroegdiagnostiek	162
8.3	Biomarkers, liquid biopsies en vroegdiagnostiek	166
8.4	Multi-omics en vroegdiagnostiek	175
8.5	Beeldvormende technieken en vroegdiagnostiek	179
8.6	Biosensoren in wearables en vroegdiagnostiek	182
8.7	Innovatie in vroegdiagnostiek: belemmeringen en uitdagingen	185
8.8	Vroegdiagnostiek in de toekomst	189
9	Samenvatting, conclusies en beschouwing	195
9.1	Samenvatting	195
9.2	Conclusies	202
9.3	Beschouwing	205

1

INLEIDING

1.1 Waarom dit boek?

In 2020 betoogden we in het boek *Het veranderend zorglandschap* dat de kwaliteit, toegankelijkheid en betaalbaarheid van de zorg in gevaar verkeren. Innovatie en ondernemerschap zijn broodnodig voor een duurzamere gezondheidszorg. Daarbij is ook een veel sterkere inzet op preventie noodzakelijk: hoe kunnen we voorkomen dat mensen ernstig ziek worden en een vaak dure behandeling nodig hebben? Als we meer werk willen maken van preventie, meer gezondheidsschade willen voorkomen en de kosten van de zorg willen verlagen, dan lijkt vroegdiagnostiek een logische strategie: het tijdig signaleren van (het risico op) een ziekte, met als doel gezondheidswinst en/of het bieden van een handelingsoptie.

Vanuit deze achtergrond zijn we dit boek over vroegdiagnostiek gaan schrijven, en het is een ware zoektocht en ontdekkingsreis geworden. We begonnen met het idee dat vroege opsporing en behandeling van ziekten een goede zaak is: hoe eerder je erbij bent, hoe meer kans er is op herstel.

Naarmate we ons verder verdiepten in de huidige praktijk van vroegdiagnostiek, bleek dat echter een te simpele aanname. De vanzelfsprekendheid waarmee bijvoorbeeld de screening op kanker wordt aangemoedigd, berust op drijfzand. In sommige gevallen is het aantoonbaar verstandiger om niet te screenen, of minder vaak. Ook blijkt het uitermate lastig om de valkuilen van screening (zoals *lead time bias* en *length time bias*) goed uit te leggen. Verder is

de medische waarde van veel zogenaamde *health checks* niet voldoende wetenschappelijk onderbouwd.

De zoektocht leidde ons enerzijds naar de innovatie in vroegdiagnostiek, die nieuwe, prikkelende technologische mogelijkheden en vergezichten oplevert. Anderzijds realiseerden we ons dat echte preventie de ideale situatie is: ziekten voorkomen of de risico's op ziekten verminderen. De hoekstenen van preventie zijn een gezonde leefstijl in een gezonde leefomgeving.

Maar ook met de beste preventie zullen ziekten nooit volledig te voorkomen zijn en daarmee blijft vroegdiagnostiek een relevant thema, waarbij het vooral gaat over het maken van afwegingen: is *deze* vorm van vroegdiagnostiek voor *deze* patiënt op *dit* moment de beste optie?

Dit boek is met name bedoeld voor professionals en beleidsmakers in de zorg. Voor artsen biedt dit boek een breed overzicht van de bestaande vormen van vroegdiagnostiek, waarbij voor- en nadelen en andere afwegingen aan de orde komen. Ook geven we een blik op de toekomst van vroegdiagnostiek. Daarmee is dit boek niet alleen een waardevol hulpmiddel bij het adviseren van patiënten over zin en onzin van vroegdiagnostiek, maar spoort het professionals en beleidsmakers hopelijk aan tot reflectie hierop.

1.2 Vroegdiagnostiek: belangrijk, maar ook altijd zinvol?

Vroegdiagnostiek lijkt een logische strategie: voorkomen (van erger) is immers beter dan (niet) genezen. Bij bijvoorbeeld een beginnende darmkanker die tijdig wordt vastgesteld, is een effectieve behandeling goed mogelijk. De belofte van vroegdiagnostiek is dus meer kwaliteit van leven. Kanker was vroeger een kwestie van overleven, maar naarmate kanker steeds meer een chronische ziekte werd, is kwaliteit van leven een belangrijker criterium geworden. Ook de COVID-19-pandemie onderstreept het belang van vroege opsporing en snelle diagnostiek.

Maar is eerder weten *altijd* zinvol? Als je in vroeg stadium te horen krijgt dat je de ziekte van Alzheimer hebt, terwijl je nog geen klachten ervaart, wat heb je dan aan die informatie, wetende dat er (nog) geen effectieve behandeling voorhanden is?

Of stel dat je in een vroeg stadium weet dat je prostaatkanker hebt, waar wel behandeling voor mogelijk is met zekere risico's, maar de kans groot is dat je er niet aan doodgaat?

Wat weten we over de resultaten van vroegdiagnostiek? Op deze vragen zullen we in dit boek dieper ingaan.

1.3 Opbouw van dit boek

In hoofdstuk 2 gaan we in op het begrip vroegdiagnostiek: wat bedoelen we daarmee en hoe verhoudt vroegdiagnostiek zich tot preventie? We pleiten voor een brede omschrijving van vroegdiagnostiek en belichten het begrip verder vanuit verschillende invalshoeken. Naast de wetenschappelijke en maatschappelijke context komt ook de geschiedenis van vroegdiagnostiek kort aan de orde.

Hoofdstuk 3 beschrijft de beoogde voordelen en mogelijke nadelen of risico's van vroegdiagnostiek. Daarbij besteden we ook aandacht aan de manier waarop vroegdiagnostiek wettelijk en wetenschappelijk is ingekaderd.

In hoofdstuk 4 bespreken we de eerste vorm van vroegdiagnostiek: het bevolkingsonderzoek, waar personen zonder klachten of symptomen aan deelnemen. Naast achtergrondinformatie over alle screenings in Nederland gaan we nader in op de bevolkingsonderzoeken tijdens de zwangerschap en na de geboorte, met aandacht voor de voor- en nadelen van deze screenings.

Hoofdstuk 5 geeft een uitvoerig overzicht van de bevolkingsonderzoeken naar kanker in Nederland. Achtereenvolgens bespreken we de screening op baarmoederhalskanker, borstkanker en darmkanker en sluiten we af met enkele afwegingen.

Hoofdstuk 6 gaat over de zogenaamde *health checks*. Een health check is een preventief gezondheidsonderzoek op eigen initiatief of op aanbod van een werkgever. Naast een overzicht van de verschillende soorten health checks gaan we in op de voordelen en mogelijke risico's.

In hoofdstuk 7 staat *case-finding* centraal. Case-finding is een vorm van vroegdiagnostiek op initiatief van de huisarts en is met name gericht op cardiovasculair risicomanagement.

In hoofdstuk 8 gaan we in op de innovatie en de toekomst van vroegdiagnostiek. Verschillende vormen van innovatie komen aan de orde, waaronder risicostratificatie, de ontwikkeling van biomarkers, *liquid biopsies* en *genomic editing*. We geven in het hoofdstuk verschillende voorbeelden van innovatie en werpen ook de blik vooruit: wat kunnen we in de toekomst verwachten van vroegdiagnostiek?

In hoofdstuk 9 sluiten we af met een samenvatting, conclusies en een beschouwing.

2

VROEGDIAGNOSTIEK: BEGRIPSBEPALING, CONTEXT EN GESCHIEDENIS

2.1 Inleiding

In dit hoofdstuk gaan we eerst in op het begrip vroegdiagnostiek: wat bedoelen we daar precies mee en hoe verhoudt vroegdiagnostiek zich tot preventie? Vervolgens presenteren we verschillende invalshoeken vanwaaruit we naar vroegdiagnostiek kunnen kijken.

De wetenschappelijke en technologische context van vroegdiagnostiek komt gezien het belang hiervan uitgebreid aan de orde, waarna we kort ingaan op de maatschappelijke context en de geschiedenis van vroegdiagnostiek.

2.2 Wat is vroegdiagnostiek?

In dit boek hanteren we een brede omschrijving van het begrip vroegdiagnostiek.¹

Vroegdiagnostiek is het tijdig signaleren van (het risico op) een ziekte, met als doel gezondheidswinst en/of het bieden van een handelingsoptie.

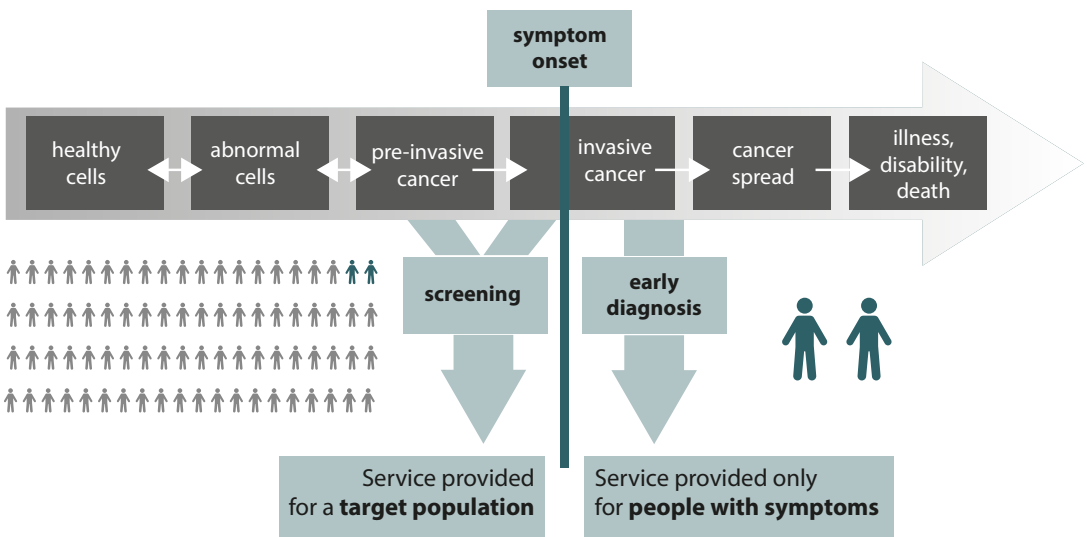
I In de literatuur is geen eenduidige definitie van vroegdiagnostiek te vinden; we hebben daarom een eigen omschrijving opgesteld. Deze hebben we breed gehouden, omdat niet altijd scherpe grenzen zijn te trekken tussen preventie, signalering en diagnostiek.

De gezondheidswinst kan bestaan uit de ziekte te voorkomen, verder te diagnosticeren, te behandelen of de ernst van de (gevolgen van de) ziekte te verminderen.

De handelingsoptie kan bestaan uit het aanpassen van de leefstijl of de mogelijkheid om een reproductieve keuze te maken (zwangerschap continueren of afbreken).

Volgens *Van Dale* betekent diagnose: 'vaststelling (bv. van een ziekte) op grond van verschijnselen'. Bij vroegdiagnostiek is het element tijdigheid essentieel: door iets op een zo vroeg mogelijk tijdstip te signaleren, is de verwachting dat verdere diagnostiek en mogelijke interventie (behandeling van de ziekte dan wel gedragsverandering van de persoon in kwestie) tot minder of geen gezondheidsschade leidt.

We kiezen verder voor de term 'signaleren' in plaats van 'vaststellen'; vroegdiagnostiek gaat dus vooraf aan een definitieve diagnose.



Figuur 2.1 Onderscheid tussen 'screening' en 'early diagnosis' (bron: <https://www.euro.who.int/en/health-topics/noncommunicable-diseases/cancer/policy/screening-and-early-detection/distinguishing-cancer-screening-from-early-diagnosis>).

De World Health Organization (WHO) maakt een onderscheid tussen *screening* en *early diagnosis*, gerelateerd aan het al dan niet hebben van symptomen. In figuur 2.1 wordt dit toegelicht aan de hand van het ontstaan van kanker.

We nemen dit strikte onderscheid tussen screening en early diagnosis niet over, omdat de voortdurende innovatie in wetenschap en technologie (zie hoofdstuk 8) ertoe leidt dat een ziekte of het risico daarop steeds vroeger vastgesteld kan worden, ook als er nog geen sprake is van symptomen.

Bevolkingsonderzoek of screening

Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) geeft een beschrijving van een specifieke vorm van vroegdiagnostiek, namelijk van een screening of bevolkingsonderzoek. Een bevolkingsonderzoek of screening is een medisch onderzoek bij mensen die geen gezondheidsklachten hebben. Het onderzoek is gericht op het vinden van ziekte, een erfelijke aanleg voor ziekte, of risicofactoren die de kans op ziekte vergroten.

De Wet op het bevolkingsonderzoek (Wbo, 1992) definieert bevolkingsonderzoek als volgt: ‘geneeskundig onderzoek van personen dat wordt verricht ter uitvoering van een aan de gehele bevolking of aan een categorie daarvan gedaan aanbod dat gericht is op het ten behoeve of mede ten behoeve van de te onderzoeken personen opsporen van ziekten van een bepaalde aard of van bepaalde risico-indicatoren’.

Preventief gezondheidsonderzoek

De staatssecretaris van VWS heeft in 2020 een wijziging van de Wbo bij de Tweede Kamer ingediend waarbij niet langer gesproken wordt van ‘bevolkingsonderzoek’, maar van ‘preventief gezondheidsonderzoek’. Kenmerkend voor preventief gezondheidsonderzoek is dat er geen individuele hulpvraag of medische indicatie is. Daarmee omvat deze overkoepelende term zowel het (programmatisch opgezette, collectieve) bevolkingsonderzoek als de health checks die mensen op eigen initiatief en (vaak) eigen kosten laten uitvoeren.