

Competitie op leven en dood

Beslissen over genetisch risico in topsport

30 augustus 2007: in de eerste helft van de voetbalwedstrijd tussen Sevilla en Getafe ligt plotseling Sevilla-verdediger Antonio Puerta op de grond. Medespelers en verzorgers rennen op hem af. Hij verlaat nog op eigen benen het veld, maar overlijdt in het ziekenhuis, 22 jaar oud. Het was geen tegenstander die hem vloerde, maar zijn eigen hart. Antonio leed aan een aangeboren hartaandoening. Zijn dood was misschien te voorkomen geweest, maar tegen welke prijs?

■ **Dirk Jan Boerwinkel** / Freudenthal Instituut, Universiteit Utrecht
Arno Müller / Metamedica Universiteit Maastricht



Teamgenoten schieten Puerta te hulp. Foto: ANP.

Door topsporters op aanleg voor bepaalde ziektes te onderzoeken kan enerzijds gezondheidsschade en voortijdige sterfte worden voorkomen, anderzijds kan dergelijk onderzoek ook onbedoelde negatieve effecten hebben. Dit onderwerp is geschikt als introductie op een discussie over de voor- en nadelen van genetische testen en over wie besluiten mag nemen op grond van de uitslag.

Keuring

Antonio Puerta was niet de eerste en de enige onder jonge sporters die bezweek aan de combinatie van een ongunstige erfelijke aanleg en zware lichamelijke eisen¹. Voortijdige sterfte is deels te voorkomen door sporters op een dergelijke aanleg te testen. In Italië is dit al sinds 1982 de praktijk. Niet alleen professio-

nals, maar ook amateurs zijn daar wettelijk verplicht een medische keuring te ondergaan voorafgaand aan deelname aan sportcompetities. Met dit medisch onderzoek zijn hartaandoeningen zoals hypertrofische cardiomyopathie vroegtijdig op te sporen. Het gaat hierbij overigens nog niet om genetisch testen.

Italië is het enige land dat deze keuring wettelijk heeft vastgelegd. Jaarlijks worden daar drie miljoen sporters getest. Weigeren is geen optie; zonder keuringscertificaat geen deelname aan competities.

Een uitslag die wijst op een hartaandoening betekent eveneens uitsluiting van deelname, zo ondervond Domenico Fioravanti in 2004. Deze Italiaanse zwemmer mocht vanwege de uitslag van zijn keuring niet uitkomen op de Olympische spelen van 2004. Hij had zeker op deelname gerekend, want vier jaar eerder, toen



In Italië ga je zonder keuring niet van start.

hij nog wel door de keuring kwam, veroverde Fioravanti op de Olympische spelen in Athene twee gouden medailles op de schoolslag. Kennelijk was de aandoening

Testen, diagnoses, screening, bevolkingsonderzoek en keuring

Diagnose is het identificeren van een ziekteoorzaak op grond van de ziekteverschijnselen. Bij genetische diagnostiek is vaak nog geen sprake van ziekteverschijnselen, alleen van de erfelijke aanleg.

Bij een diagnose worden vaak een of meer testen gebruikt. Een **test** is een onderzoek dat een bepaald symptoom aan het licht brengt, bijvoorbeeld glucose in urine om suikerziekte te diagnosticeren. In het geval van een genetische test gaat om het aantonen van een bepaalde genvariant.

Van **screening** spreken we als groepen gezonde mensen (zonder symptomen) getest worden op de kans later een ziektebeeld te ontwikkelen. Een voorbeeld hiervan is de screening op borstkanker en de hieplrik. Bij een genetische screening wordt het voorkomen van een bepaald allel in de doelgroep onderzocht. Betreft de screening een segment van de hele bevolking, zoals pasgeboren baby's of alle vrouwen boven de 50, dan spreken we van een **bevolkingsonderzoek**.

Een **keuring** is een medisch onderzoek waarbij gelet wordt op de lichamelijke eisen voor een specifieke doelgroep, zoals piloten. Ook een keuring bestaat doorgaans uit meerdere testen. Een keuring kan ook extra eisen betreffen die aan een beroepsgroep worden gesteld.

HCM

Hyperτροφische cardiomyopathie (HCM) is een ziektebeeld waarbij hypertrofie (overmatige verdikking) optreedt van de spierwand van de linkerkamer. Hierdoor kan de uitstroom worden belemmerd en kunnen hartritmestoornissen ontstaan. Deze kunnen leiden tot hartstilstand. Er zijn tien tot twaalf genen betrokken bij hypertrofische cardiomyopathie. Zij coderen alle voor eiwitten die deel uitmaken van het contractiele apparaat. De frequentie waarin de aandoening voorkomt wordt geschat op 1:500. Meestal is er een goed aardig verloop, maar soms is verregaande behandeling, inclusief het implanteren van een defibrillator noodzakelijk. Het is in principe mogelijk om de allelen voor HCM op te sporen, maar er vindt nog geen screening plaats.

tot dan toe geen belemmering om top-prestaties te leveren.

De medische testen in deze keuring vertonen eigenschappen van vrijwel alle medische testen. Sommige mensen met de ziekte worden niet opgespoord (vals-negatieve uitslag), en sommige mensen die mogelijk gezond genoeg zijn om te sporten worden erdoor van deelname uitgesloten (vals-positieve uitslag). Italië is trots op haar beleid en wijst op de afname in het aantal gevallen van plotselinge hartstilstand. Lang niet alle landen voelen er echter voor om dit beleid over te nemen, en de discussie daarover is nu gaande.

Genetische testen

Het is een voordeel om tevoren al te weten of je een sportcarrière kunt ambiëren of dat je beter andere talenten kunt ontwikkelen. Er is echter geen één-op-één relatie tussen het voorkomen van bepaalde allelen en een aandoening zoals hypertrofische cardiomyopathie. Er zijn meerdere genen bij betrokken die samen wel iets zeggen over het risico op deze ziekte, maar de voorspellende waarde van dit soort testen is doorgaans laag. Afwijkende allelen komen vrij vaak voor, maar plotselinge hartdood bij jonge atleten niet. Dat wil zeggen dat er veel mensen, ook sporters, rondlopen met een genetische aanleg die meer kans geeft op een hartafwijking zonder dat zij daar ooit last van hoeven te krijgen. Topsporters tevoren screenen op het voorkomen van deze allelen zal zeker

levens redden, maar ook veel toekomst-dromen nodeloos vernietigen. Hoe lager de voorspellende waarde van de test, hoe meer mensen ten onrechte worden uitgesloten van een carrière.

De sporters aan het woord

Ook sporters zelf zijn nogal verdeeld over deze zaak. Aan de Universiteit Maastricht wordt momenteel onderzocht hoe medici, sporters en sportorganisaties denken over de ethische aspecten van nieuwe medische testmogelijkheden in sport, waaronder genetische testen². Veel van de gegevens in dit artikel zijn ontleend aan dit onderzoeksproject. Twee citaten van sporters geven aan dat ook daar grote verschillen van mening bestaan, en dat het onderwerp hen niet onverschillig laat.

“Als je de competitie niet aanwilt, doe dan niet mee! Dus, als je bijvoorbeeld de genetische test niet wilt doen, begeef je dan ook niet in topboksen.”

“De atleet is degene die uiteindelijk moet beslissen! En niet de sportbond! Misschien de arts en de atleet samen als team.”

Sporters en hun werkgevers kunnen over dit soort vragen in conflict komen. In de VS heeft een rechtszaak gespeeld tussen een 17-jarige student en de universiteit waarvoor hij als basketballer een studiebeurs had gekregen. Bij de student werd na een plotselinge hartstilstand HCM geconstateerd. De student wilde blijven sporten, zijn universiteit liet dat niet toe.

Topsport als proeftuin

Ontwikkelingen bij topsport kunnen een vooruitblik bieden op mogelijke ontwikkelingen in het ‘normale leven’. Bij topsport speelt aandacht voor de erfelijke aanleg een steeds grotere rol. Naarmate trainingscondities verder worden geperfectioneerd, wordt het erfelijke aandeel relatief belangrijker. Anderzijds speelt geld in topsport een grote rol. Sponsors en clubs investeren soms gigantische bedragen in spelers en atleten en willen het risico dat ze een brekebeen hebben aangekocht verlagen. Als ze dergelijke risico's hebben verzekerd, verschuift de vraag naar de verzekeringsmaatschappijen. Ook die zouden eisen kunnen gaan stellen, zeker als relatief eenvoudige en goedkope testen beschikbaar komen.

Sportgenomics als case

Sport is voor veel jongeren een herkenbare context. Veel topsporters zijn van vergelijkbare leeftijd als de leerlingen in de



Hoort een genetische test straks bij de sportkeuring?

bovenbouw, en veel leerlingen doen aan sport. Plotselinge hartstilstand komt juist bij jonge sporters het meest voor. Gevallen zoals Puerta en Fioravanti laten zowel de voor- als de nadelen zien van de ontwikkeling van preventieve screening in de sportgeneeskunde. Zij bieden daarmee ook een beeld van hoe de maatschappij van morgen door ontwikkelingen in genomics zou kunnen worden beïnvloed. Leidt meer kennis tot betere beslissingen? En wie mag beslissen? Deze vragen spelen niet alleen in de sport, maar ook bij prenatale diagnostiek, opslag van genetische informatie en andere terreinen waarop de leerling moet worden voorbereid (Boerwinkel & Verhoeff, 2008). Hieronder staan twee vragen die aansluiten op de informatie in dit artikel. De eerste vraag is

Discussievragen

1. Mag een sporter worden gedwongen om een (al of niet genetische) test te ondergaan voor een afwijking die in combinatie met zijn sport een groot risico oplevert?
2. Is het gewenst om jongeren te testen op aanwezigheid van allelen die hen meer of minder kans geven op succes in sport?

Naast de persoonlijke mening van de leerling kunnen hierbij standpunten van de sporter zelf, de partner, de sponsor, de sportorganisatie en de fans kunnen worden betrokken. Daarbij kan ook onderscheid gemaakt worden tussen de vraag of het testen al of niet wenselijk is, en de vraag wie besluiten mag nemen op grond van de testuitslagen.

nu al actueel, de tweede speelt mogelijk in de toekomst. Over deze morele vragen wordt momenteel lesmateriaal ontwikkeld dat ook gebruikt kan worden in aansluiting op een van de reizende DNA-labs.

Voor reacties op en ervaringen met dit artikel houden wij ons aanbevolen! Scholen die het te ontwikkelen lesmateriaal willen uittesten kunnen contact opnemen met Dirk Jan Boerwinkel.

Noten

1. Fragmenten van de wedstrijd en het afvoeren van Puerta zijn te zien via YouTube, <http://nl.youtube.com>
2. Voor meer informatie over dit onderzoeksproject: <http://www.society-genomics.nl/?page=527>

Literatuur

Boerwinkel, D.J. en Verhoeff, R.P.M. (2008). Vroeg erbij, beter meedoen; zeggenschap over genetische informatie. In: Alberts, G., Blankesteyn, M. Broekhans, B. & van Tilborgh, Y. (red.) *Burger in uitvoering*. Jaarboek KennisSamenleving 4. Amsterdam: Aksant.

De Wert, G. en Vos, R. (2005). Sport als gezondheidsrisico? Een ethische verkenning van voorspellend genetisch onderzoek bij sporters. In: Hilvoorde, I. van & Pasveer, B. (2005) *Beter dan goed: over genetica en de toekomst van topsport*. 44-62. Diemen: Veen Magazines.

Müller, A., Vos, R., de Wert, G. *Sport, genetics and prevention; dynamics and ethics*.

<http://www.society-genomics.nl/?page=527>.

Nederlandse Hartstichting (2001). *Rapport Cardiovascular Genomics Committee*.

<http://www.hartstichting.nl/Uploads/Brochures/Hartstichting145.pdf>.

Spinney, L. (2004). Heart-stopping action. *Nature* 430, 606-607.

⇒ **Dirk Jan Boerwinkel** werkt op het *Freudenthal Instituut voor Didactiek van Wiskunde en Natuurwetenschappen van de Universiteit Utrecht aan het project DNA-labs for citizenship, een van de projecten van het Cancer Genomics Centre.*

D.J.Boerwinkel@uu.nl

⇒ **Arno Müller** werkt op het *Departement Health, Ethics & Society (Metamedica) van de Universiteit Maastricht aan het project Sport, genetics and prevention.*

A.Mueller@ZW.unimaas.nl

Beide onderzoeksprojecten vormen een onderdeel van het onderzoeksprogramma van het Centre for Society and Genomics en worden financieel ondersteund door het Netherlands Genomics Initiative.

Dit artikel is eerder verschenen in *NVOX*, periodiek van de Nederlandse Vereniging voor het Onderwijs in de Natuurwetenschappen (NVON).

Het is overgenomen met toestemming van de hoofdredacteur.

Literatuurverwijzing:

Boerwinkel, D.J. en Müller, A. (2008). Competitie op leven en dood. Beslissen over genetisch risico in topsport. *NVOX* 33(9), 400-402.