

MIJN DNA

EEN ZAAK VAN IEDEREEN?

MAATSCHAPPELIJK DEBAT ROND HET GEBRUIK VAN
GENOOMINFORMATIE IN DE GEZONDHEIDSZORG



03 INLEIDING EN LEESWIJZER

03 Genoomanalyse

03 Al Steeds sneller, steeds goedkoper

04 Genoomanalyse, vandaag en morgen

04 AG – Nieuwe diagnoses voor zeldzame en andere aandoeningen

04 – Sturing kankertherapie

04 – Behandelingen met of zonder bijwerkingen

04 – Wetenschappelijk onderzoek

05 Vragen en uitdagingen

06 Burgerforum

06 – Mijn genoom en ik

06 – Genoom en mijn familie

06 – Genoom en de samenleving

07 Geïnformeerd overleg

08 Een breder traject

09 NEGEN CONCRETE CASESTUDIES... EEN KENNISMAKING

CASE

12 01 Genoominformatie stuurt kankerbehandeling

14 02 Een analyse die afstraalt op je familie

16 03 Jezelf testen voor je kinderen krijgt

18 04 Je ongebornen kind screenen

20 05 Screenen bij de geboorte

22 06 Verwacht je aan het onverwachte

24 07 Onzekere resultaten – wat moet je ermee?

26 08 Een grote dna-bank

28 09 Screenen op succes

30 UITGELEIDE

MIJN DNA

EEN ZAAK VAN IEDEREEN?

MAATSCHAPPELIJK DEBAT ROND HET GEBRUIK VAN
GENOOMINFORMATIE IN DE GEZONDHEIDSZORG



Mijn DNA, een zaak van iedereen?

Cette publication est également disponible en français
sous le titre :

Mon ADN: tous concernés?

Een uitgave van de Koning Boudewijnstichting
Brederodestraat 21
1000 Brussel

AUTEURS

Peter Raeymaekers, LyRaGen

Wannes Van Hoof, Sciensano

In samenwerking met het Begeleidingscomité

Voor de samenstelling, zie blz 32

COÖRDINATIE VOOR DE KONING BOUDEWIJNSTICHTING

Gerrit Rauws, Director

Tinne Vandensande, Senior programme coordinator

Yves Dario, Senior project coordinator

Pascale Prête, Project & knowledge manager

GRAFISCH CONCEPT & VORMGEVING

signalazer.com

Deze uitgave kan [gratis] online besteld of
gedownload worden van onze website

www.kbs-frb.be

WETTELIJK DEPOT D/2893/2018/24

BESTELNUMMER 3571

JUNI 2018



INLEIDING EN LEESWIJZER

Genoomanalyse

In je 'genoom' ligt informatie verscholen die belangrijk kan zijn voor jouw gezondheid en mogelijk ook voor de gezondheid van je kinderen of andere familieleden. Het genoom is je genetische code. Het is de volledige opsomming van alle DNA-letters die in elk van je cellen aanwezig is. Het genoom is het geheel aan erfelijke informatie dat je van je biologische moeder en vader hebt meegekregen.

Het genoom van mensen is voor 99,9% identiek. Dus jouw genoom verschilt in slechts 1 DNA-letter per 1.000 letters van het genoom van je buurman. Deze variaties bepalen waarom jij misschien donker haar hebt en je buurvrouw hoogblond is; waarom de ene blauwe ogen heeft en de andere bruine; sommige mensen een smalle neus hebben, anderen een lange en nog anderen een brede; iemand zijn of haar tong kan oprollen en iemand anders niet; waarom de ene nooit groter wordt dan 1m70 en een ander mogelijk 2m10 haalt; of waarom sommige mensen in de wieg zijn gelegd om marathons te lopen (mits de nodige training) en anderen meer aanleg hebben voor gewichtheffen.

Veruit de meeste van de variaties in het genoom zijn veeleer onschuldig. Ze bepalen mee waarom ieder van ons uniek is, waarvoor we aanleg hebben, hoe we eruit zien enzovoort. Maar andere variaties kunnen leiden tot (erfelijke) ziektes. Zo kennen we tussen de 7.000 tot 8.000 ziekten die erfelijk zijn en waarvan de oorzaak ligt bij een fout in het genoom. Van meer dan 3.000 van die ziekten kennen we die precieze fout nog niet.

Bovendien verandert je genoom tijdens je leven. Allerhande invloeden van buitenaf kunnen ervoor zorgen dat het DNA in de cellen van je lichaam beschadigd raakt. In het slechtste geval kan dat leiden tot kanker.

En dan zijn er nog de vele ziekten waarop je genoom, in samenstel met de omgeving, een invloed heeft. Denk aan suikerziekte, hart- en vaatziekten, sommige neurologische en psychische aandoeningen enzovoort. Kortom, je genoom zegt niet alleen iets over wie je bent, maar ook over je gezondheid en je risico om morgen of overmorgen ziek te worden.

Steeds sneller, steeds goedkoper

In 2000 werd voor het eerst de opeenvolging van DNA-letters van een volledig menselijk genoom gepubliceerd. Onderzoeksteams van over de hele wereld hadden daar meer dan tien jaar aan gewerkt. Het enthousiasme was groot. Ze spraken van 'het ontcijferen van het boek van het leven – een mijlpaal voor de mensheid'. Men voorspelde toen ook dat de kennis van het menselijk genoom de diagnose, preventie en behandeling van de meeste – zo niet alle – menselijke ziekten zou veranderen.

In 2007 werd een belangrijke technologische stap gezet met de introductie van nieuwe toestellen om de DNA-letters van het genoom af te lezen. Wetenschappers spreken dan ook over 'next generation sequencing' (NGS – volgende generatie sequentiebepaling). Door die toestellen kelderde de kostprijs van genoomanalyse: waar het eerste menselijke genoom nog vele honderden miljoenen euro heeft gekost, ligt de drempel van de 1.000 euro per genoom nu binnen bereik.

In de gezondheidszorg wordt vandaag al gebruik gemaakt van de NGS-technologie voor de diagnose van zeldzame ziekten en kanker, maar ook voor de niet-invasieve prenatale test (NIP-test) voor de opsporing van het syndroom van Down.

[Het kankercentrum van Sciensano heeft een video gemaakt over NGS bij kanker.](#)

[\[zoek 'Belgian Cancer Center'\]](#)

Genoomanalyse, vandaag en morgen

Nieuwe diagnoses voor zeldzame en andere aandoeningen

Vandaag wordt genoomanalyse gebruikt om bij patiënten een zeldzame en niet-gediagnosticeerde ziekte op te sporen – in veel gevallen gaat het om kinderen. In het verleden duurde het voor deze patiënten vaak jaren voor ze een correcte diagnose kregen. Als het al mogelijk was om hen die diagnose met zekerheid te geven. Dankzij genoomanalyse krijgen duizenden van deze patiënten en hun ouders nu wél een diagnose. Dat geeft hen zekerheid over de aard van hun ziekte, maakt hun toekomst duidelijker, kan leiden tot een verbetering van hun behandeling en geeft duidelijkheid over het herhalingsrisico bij een volgende zwangerschap.

Sturing kankertherapie

Kanker moet ook gezien worden als een ziekte van het genoom. Bij alle kankerpatiënten vormen wijzigingen in het genoom de eerste stap in de ontwikkeling van een tumor. Deze wijzigingen doen zich voor in een lichaamscel en dwingen die cel tot ongebreidelde groei en deling. Door de genoomwijzigingen in een tumor in beeld te brengen, kan in een aanzienlijk deel van de kankerpatiënten hun therapie beter afgestemd worden op het profiel van de tumor. Men spreekt dan ook van doelgerichte kankerbehandeling, of gepersonaliseerde kankertherapie.

Behandelingen met of zonder bijwerkingen

Dankzij genoomanalyse hebben wetenschappers bovendien in kaart gebracht waarom sommige mensen wel baat hebben bij een bepaald geneesmiddel en anderen vooral last hebben van de bijwerkingen. Enkele voorbeelden: ongeveer 10% van de patiënten is overgevoelig aan een bepaald geneesmiddel tegen hiv. Die overgevoeligheid kan voor hen fataal aflopen. Daarom worden hiv-patiënten genetisch gescreend vooraleer ze het geneesmiddel krijgen toegediend. Gelijkaardige situaties doen zich voor bij geneesmiddelen om orgaanafstoting te voorkomen, of medicijnen om leukemie en kanker te behandelen.

Wetenschappelijk onderzoek

De voordelen van genoomonderzoek zijn duidelijk: genoomanalyse helpt ons beter te begrijpen hoe DNA ervoor zorgt dat sommige mensen ziek worden en anderen gezond blijven of waarom iemand wel of niet reageert op een behandeling.

Wellicht zal genoomanalyse in de toekomst nog tot veel meer medische toepassingen leiden, zelfs toepassingen waarvan we ons vandaag nog niet bewust zijn. Er is immers nog héél véél dat we niet weten over het genoom.

Bijvoorbeeld over wat de precieze bijdrage is van het genoom aan vaak voorkomende aandoeningen als hart- en vaatziekten, ontstekingsziekten [allergie, astma, darmontsteking, reuma, multiple sclerose,...], hersenaandoeningen [alzheimer, parkinson, maar ook depressie en psychose], kanker en nog veel meer.

Welk risico elk van ons loopt op een van die aandoeningen, is vandaag veelal nattevingerwerk. Minstens een deel van het antwoord zullen we terugvinden in het genoom. Maar om dat uit te zoeken is nog jarenlang zeer intensief onderzoek nodig, en gigantisch veel 'onderzoeksmateriaal'. Met name de genoominformatie en de gezondheidsinformatie van zoveel mogelijk mensen, zowel ziek als gezond.

Alleen door vele duizenden genomen te bestuderen – en wellicht zelfs vele honderdduizenden – zullen onderzoekers de relaties kunnen blootleggen tussen het genoom en ziekte en gezondheid. Op basis van deze kennis zullen artsen diagnoses vlugger en correcter kunnen stellen, kan de overheid beter aan ziektescreening en preventie doen, zullen nieuwe geneesmiddelen en totaal nieuwe behandelingen kunnen ontwikkeld worden (denk bv. aan gen- en celtherapie, genoom editing,...), enzovoort.

Kortom, op termijn zullen we allemaal gebaat zijn bij de resultaten van dit onderzoek.

Vragen en uitdagingen

Naast deze voordelen komen er echter ook heel wat ethische, juridische en maatschappelijke vragen naar voor. Het is belangrijk dat we erop kunnen vertrouwen dat genom informatie gebruikt wordt voor het welzijn van de patiënt en in het belang van de gemeenschap. Maar ook dat er voldoende garanties worden ingebouwd op vlak van privacy en confidentialiteit, en autonomie en beslissingsrecht.

Daarom is het belangrijk om nu na te denken over het gebruik van genom informatie met iedereen aan wie vandaag of morgen de vraag kan gesteld worden om zijn of haar genoom te laten analyseren. Of die misschien zelf met het idee rondloopt om zijn of haar DNA te laten aflezen.

Sommigen vragen zich misschien af waar het verschil ligt met eerdere maatschappelijke denkoefeningen rond DNA-analyses? In het verleden richtte dat maatschappelijk overleg zich veeleer op genetische testen, meestal gekoppeld aan een specifieke genetische ziekte. Het ging dan telkens over de analyse van een klein stukje DNA. Overleg over de mogelijke impact van genom analyse vond destijds vooral plaats in een ver toekomstperspectief en aan de hand van sciencefictionscenario's met onrealistische verwachtingen of ongefundeerde kritieken.

Vandaag is genom analyse dagelijkse realiteit geworden en zal in de toekomst nog toenemen. Het is dan ook erg belangrijk om nu te beslissen welke toepassingen we als maatschappij willen ondersteunen en op welke manier we genom analyse in de gezondheidszorg verder willen zien evolueren.

Naast deze voordelen komen er echter ook heel wat ethische, juridische en maatschappelijke vragen naar voor.

Het is belangrijk dat we erop kunnen vertrouwen dat genom informatie gebruikt wordt voor het welzijn van de patiënt en in het belang van de gemeenschap.

Maar ook dat er voldoende garanties worden ingebouwd op vlak van privacy en confidentialiteit, en autonomie en beslissingsrecht.



Burgerforum

Op vraag van de minister van Volksgezondheid organiseren Sciensano en de Koning Boudewijnstichting (KBS) daarom een burgerforum over het gebruik van genomische informatie in de gezondheidszorg.

Mijn genoom en ik

Eén van de centrale vragen waar we tijdens het burgerforum over willen nadenken is: 'Wanneer laat ik in mijn DNA kijken?' Deze vraag gaat over timing en de fasen van het leven: als kind, als volwassene, als patiënt met een bepaalde ziekte, als koppel met een kinderwens of als gezonde burger.

Deze vraag gaat ook over de situatie en de voorwaarden waaronder je je genoom wil analyseren: gaat het alleen om het stellen van een diagnose? Of mag het ook voor andere doeleinden worden gebruikt? Wie mag aflezen en analyseren? Wie mag de gegevens over je genoom beheeren? Voor hoelang? En met welke bedoeling?

Genoom en mijn familie

Een genomische analyse heeft niet alleen gevolgen voor de geteste persoon zelf, maar ook voor zijn of haar familie. Wanneer een genetische variatie wordt ontdekt die mogelijk leidt tot een al dan niet behandelbare ziekte, kunnen ook de ouders, kinderen, broers- en zussen van deze persoon die variatie dragen. In hoeverre, hoe en wanneer moeten deze familieleden hiervan op de hoogte worden gebracht? En door wie? De persoon die werd getest of een arts? En wat met het recht om geïnformeerd te worden ten opzichte van het recht om niet te weten?

Genoom en de samenleving

Genoomanalyse roept ook vragen op over organisatie en financiële middelen.¹ Wie kan genomische analyses aanvragen, uitvoeren, de resultaten interpreteren en aan de patiënt communiceren? Blijven de Belgische genetische centra hierin een centrale plaats innemen of zullen andere spelers – binnenlandse én buitenlandse – de markt van de genomische analyse innemen? Wie zal genomisch onderzoek betalen? Zal het geld uit de gemeenschappelijke pot van de gezondheidszorg komen of zullen we zelf als individu een flinke financiële bijdrage moeten leveren?

Om echt goed zicht te krijgen op de betekenis van het genoom voor ziekte en gezondheid, is nog heel veel bijkomend wetenschappelijk onderzoek nodig. Onderzoek waarvan ook jij misschien ooit kunt profiteren als kankerpatiënt, of als familielid van een patiënt met een zeldzame aandoening, of om na te gaan of je een verhoogde kans hebt op Alzheimer, diabetes, of harten vaatziekten. In hoeverre ben jij daarom bereid om bij te dragen aan dat onderzoek door de informatie van jouw genoom nu al ter beschikking te stellen van wetenschappelijk onderzoek? Is dat een vorm van solidariteit, van goed 'genoomburgerschap'? Of ligt het genuanceerder?

Tot slot vormt genomics – de wetenschap van de genomische analyse – ook een van die nieuwe technologieën die een enorme impact kunnen hebben op de samenleving. Een technologie die zich wereldwijd ontwikkelt, boven de contouren van individuele landen of continenten. Een technologie waarvan slechts een kleine minderheid van de bevolking de reikwijdte van de toepassingen en de gevolgen voor het individu en de samenleving kan inschatten. Daarom roept ook genomische analyse, net als sommige andere technologische ontwikkelingen, de vraag op wat het betekent om burger te zijn in een geglobaliseerde, technologie-gedreven samenleving, nu en in de toekomst.

¹ Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg – KCE: [Totale Genoomsequencing: uitdagingen en organisatie opties voor het Belgische systeem, KCE Reports 300A. \(2018\)](#)

SCIENSANO

Sciensano telt meer dan 700 medewerkers die zich elke dag opnieuw inzetten voor ons motto: levenslang gezond.

Zoals uit onze naam blijkt, vormen wetenschap en gezondheid de kern van ons bestaan. De kracht van Sciensano ligt in de holistische en multidisciplinaire benadering van gezondheid. Onze aandacht gaat daarbij uit naar het nauwe en onlosmakelijke verband tussen de gezondheid van mensen en die van dieren, en hun omgeving [het "One health" concept]. Daarom combineren we meerdere invalshoeken in ons onderzoek om op een unieke manier bij te dragen aan ieders gezondheid. Sciensano kan hiervoor verder bouwen op de meer dan 100 jaar wetenschappelijke expertise van het voormalige Centrum voor Onderzoek in Diergeneeskunde en Agrochemie (CODA) en het vroegere Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV).



DE KONING BOUDEWIJNSTICHTING

De Koning Boudewijnstichting (KBS) is een onafhankelijke en pluralistische instelling van openbaar nut. De KBS is in België en Europa een actor van verandering en innovatie in dienst van het algemeen belang en van de maatschappelijke cohesie. Ze zet zich in om een maximale impact te realiseren door de competenties van organisaties en personen te versterken. De KBS investeert ook in gezondheid en levenskwaliteit. En zet daarbij vooral in op problemen waarvoor nog geen duidelijke oplossingen bestaan, ze durft taboes te doorbreken en geeft burgers en patiënten een stem. De Stichting investeert voornamelijk in drie domeinen: gezondheidsonderzoek, gezondheidszorg en beleid.



Geïnformeerd overleg

Het is duidelijk dat er veel vragen zijn om over van gedachten te wisselen tijdens een burgerforum. Dit is een beproefde aanpak die door de Koning Boudewijnstichting al voor andere thema's, binnen en buiten de gezondheidszorg, werd ingezet. De KBS organiseerde burgerpanels over uiteenlopende thema's als de behandeling en opslag van radioactief afval, de toekomst van hersenonderzoek (met de steun van het DG Onderzoek van de Europese Commissie), terugbetalingen in de gezondheidszorg en de toekomst van de Europese Unie.

Een burgerforum is een internationaal gevalideerde methode om mensen bij elkaar te brengen om over complexe maatschappelijke onderwerpen met elkaar te praten. Het doel van deze gesprekken is om verder te gaan dan het 'buikgevoel'. Daarom neemt het panel ook ruim de tijd voor reflectie en overleg. De delibererende bijeenkomsten nemen drie weekends in beslag.

Het panel bestaat uit 32 burgers. Mannen en vrouwen van alle leeftijden, met een maximale diversiteit aan achtergronden en meningen, om een zo groot mogelijke diversiteit van opinies te bekomen. Niemand is expert in de materie. Want de minister is – met deze oefening – niet geïnteresseerd in de mening van experts. Experts hebben hierover immers al dikke boeken volgeschreven en ze zijn het ook lang niet over alles eens.

Wat telt is de mening van de burgers die deelnemen aan dit burgerforum. Er is namelijk nog maar heel weinig onderzoek gedaan naar wat gewone mensen denken over het gebruik van genomische informatie in de gezondheidszorg.

Tijdens het burgerforum kunnen de deelnemers stapsgewijs hun opinie vormen:

- Zij krijgen de kans om zich te informeren via deze documentatiebrochure en via ontmoetingen met referentiepersonen: experts uit verschillende sectoren van de samenleving, stakeholders en beleidsmakers.
- Centraal staat een open en veilige sfeer, waarin elke mening telt en iedereen met elkaar in dialoog treedt.
- Het doel is niet gelijk hebben of krijgen, of om altijd een consensus te vinden, maar wel om samen verschillende meningen te verkennen en tot oordeelsvorming te komen.
- Het burgerforum wordt begeleid door een team dat de deelnemers bijstaat in hun onderling overleg, in hun interacties met referentiepersonen en in het vastleggen van hun reflecties.

Na drie intensieve weekends zullen de burgers hun perspectieven, ideeën en conclusies toelichten aan relevante beleidsmakers en belanghebbenden. Maar ook welke afwegingen zij daarbij maken, welke argumenten ze aandragen, welke contexten en factoren hun meningen beïnvloeden. Het burgerforum heeft dan ook tot doel een relevante bijdrage te leveren aan de beleidsvorming en het bredere publieke debat rond het gebruik van genomische informatie in de gezondheidszorg.

Een breder traject

Het burgerforum werd op 23 februari 2018 voorafgegaan door de workshop 'The use of genome information in health care: identifying and discussing the ethical, legal and societal issues [ELSI]'. Meer dan 50 Belgische en internationale experts, beleidsmakers en stakeholders hebben er met elkaar overlegd over de discussiepunten, casestudies en thema's die tijdens het burgerforum aan bod moeten komen. De resultaten van deze 'issue framing workshop' werden gebruikt als input voor de vragen die we zullen stellen tijdens het burgerforum.

Het burgerforum wordt in 2019 gevolgd door een workshop waarin beleidsmakers, experts en stakeholders aan de slag gaan met het burgeradvies. Ze gaan na hoe de uitkomsten van het burgerforum het beleid met betrekking tot genomics kunnen verrijken of mogelijk zelfs heroriënteren.

Het burgeradvies, samen met een ethische analyse en de resultaten van de bespreking met stakeholders leidt eind 2019 tot een eindrapport. Dit rapport wordt opgesteld door de organisatoren en is bedoeld als leidraad voor beleidsmakers op het gebied van genomics.



9

NEGEN CONCRETE CASESTUDIES... EEN KENNISMAKING

CASE

01 GENOOMINFORMATIE STUURT KANKERBEHANDELING

02 EEN ANALYSE DIE AFSTRAALT OP JE FAMILIE

03 JEZELF TESTEN VOOR JE KINDEREN KRIJGT

04 JE ONGEBOREN KIND SCREENEN

05 SCREENEN BIJ DE GEBOORTE

06 VERWACHT JE AAN HET ONVERWACHTE

07 ONZEKERE RESULTATEN – WAT MOET JE ERMEE

08 EEN GROTE DNA-BANK

09 SCREENEN OP SUCCES

9

NEGEN CONCRETE CASESTUDIES... EEN KENNISMAKING

Wij stellen u in deze brochure enkele concrete situaties voor over het gebruik van genomische informatie. Ze vormen het startmateriaal om de discussie met de burgers te voeren.

Deze situaties hebben zich nooit in werkelijkheid voorgedaan en enige overeenkomst met de werkelijkheid berust dan ook op toeval. Toch zijn de casestudies 'uit het leven gegrepen'. Ze zijn levensrecht en hadden zich vandaag of in de toekomst werkelijk kunnen voordoen.

De casestudies zijn onvolledig in hun technische, wetenschappelijke, medische en maatschappelijke achtergrond. Het is dan ook niet de bedoeling om een volledig overzicht te geven van alle mogelijke discussiethema's of om alle technische details toe te lichten. De casestudies moeten eerder gezien worden als eerste kennismaking met de medische en ethische contexten waarin genomische analyse zich afspeelt, als opstapjes om de gedachtegang aan het rollen te krijgen.

Elke casestudie vormt de aanloop tot een reeks concrete vragen met de bedoeling je verder te doen nadenken. Ze stellen persoonlijke, ethische of maatschappelijke kwesties scherper in vraag dan je misschien bij een eerste lezing van de case zou doen. Het zijn onder andere deze, maar ook tal van andere vragen, die naar voren zullen komen tijdens het burgerforum. Vervangen door: Deze negen cases en de vragen illustreren de diversiteit aan thema's die de burgers zullen behandelen.

In deze inleidende brochure zijn de vragen in de eerste plaats aan jou gericht als lezer, als individu, maar ook als lid van je sociale omgeving en van de maatschappij. Iedereen heeft naaste en verre familieleden, vrienden met gezondheidsproblemen, kennissen die werken in de gezondheidssector,... Iedereen draagt ook bij aan ons gezondheidszorgsysteem, dat gebaseerd is op solidariteit, dus iedereen verdient een deeltje zeggenschap. Iedereen deelt meer dan 99% van zijn DNA met andere mensen en iedereen kan ziek worden, dus iedereen is betrokken bij onderzoek naar genomics.

De antwoorden hebben gevolgen op meerdere niveaus en hebben een impact op alle betrokken partijen. Hoe gaan we om met patiënten? Wat moeten zorgverstrekkers of onderzoekers doen? Wat is de rol van de industrie in dit verhaal? Wat is de verantwoordelijkheid van de overheid? Het zal niet mogelijk zijn om op elke vraag een sluitend antwoord te formuleren. Het is al een cruciale stap om de vragen die voor iedereen het belangrijkste zijn te identificeren. Misschien kunnen we daarna samen een belangrijke stap zetten door als burgers onze ideeën met elkaar te delen.

MEER LEZEN OF KIJKEN OVER GENOOMANALYSE

Riccardo Sabatini TED Talk : How to read the genome and build a human being - (met NL-onderschriften)

Pascal Borry, Goochelen met genen.

Weliswaar.be (Welzijns- en gezondheidsmagazine voor Vlaanderen).

KCE: Totale Genoomsequencing: uitdagingen en organisatie opties voor het Belgische systeem.

KCE: De analyse van ons volledig DNA staat aan de poorten van onze gezondheidszorg. Hoe ermee om te gaan?

Pascal Borry, Gert Matthijs. Iedereen geniaal.

Humane genetica in woorden & cartoons. (2014)

Gert Matthijs, Joris Vermeesch. Wat met Genetica? (2013)

FR Sylvie Logean, Mes données génétique et moi, Le Temps Suisse

Institut National de la recherche médicale (Inserm) - Tests génétiques: Questions scientifiques, médicales et sociétales.

Gert Matthijs, Joris Vermeesch. Mes gènes, mon identité?

Comprendre la génétique et ses enjeux. (2015)



CASE 01

Philippe, 50 jaar, heeft darmkanker. Zijn darmtumor werd weggehaald via een kijkoperatie. De artsen willen een deel van het DNA van die darmtumor analyseren. Hij is immers ontstaan als gevolg van fouten die zich hebben opgestapeld in het DNA van Philippe's darmcellen. Als de artsen weten waar in het genoom van de kankercellen zich welke genetische fouten bevinden, kunnen ze misschien de behandeling van Philippe bijsturen zodat hij een grotere kans heeft om te genezen of om minstens zijn behandeling een stukje comfortabeler te maken.

De voorbije 20 jaar hebben we enorm veel geleerd over hoe veranderingen in het DNA kunnen leiden tot kanker. De DNA-veranderingen ontwrichten de normale celdeling en de cellen gaan ongecontroleerd groeien en delen. Het worden kankercellen. Het gaat niet zozeer om genetische fouten die we via moeder of vader hebben overgeërfd, maar veeleer om DNA-veranderingen die optreden tijdens ons leven door veroudering of interactie met de omgeving. Alle factoren die zorgen voor DNA-schade, verhogen het risico op kanker.

Door de grotere kennis die we nu hebben over hoe kanker ontstaat, zijn er ook nieuwe geneesmiddelen ontdekt die doelgericht ingrijpen op de ontwrichte groeiprocessen in kankercellen. Dit zijn doorgaans dure geneesmiddelen en ze zijn alleen effectief als het groeiproces waarop ze ingrijpen ook werkelijk is ontwricht in een specifieke tumor. En dat kunnen we zien door de DNA-veranderingen van de tumor in kaart te brengen.

Wanneer de arts Philippe voorstelt om een DNA-analyse van zijn tumor uit te voeren, denkt Philippe dan ook geen twee seconden na en is zijn antwoord voluit 'ja'. Hoe zou je hier iets anders op kunnen zeggen?



GENOOMINFORMATIE STUURT KANKERBEHANDELING

DE DISCUSSIE: privacy, datagebruik en geïnformeerde toestemming

Maar de arts vraagt Philippe veel meer. Of hij ook zijn toestemming wil geven om de gegevens van het DNA van de tumor op te slaan in een databank, samen met zijn gezondheidsgegevens en het verloop van zijn behandeling. Op deze manier kunnen zijn genetische variaties vergeleken worden met die van andere patiënten met darmkanker en de resultaten van hun behandelingen.

Vandaag is de terugbetaling van sommige kankergeneesmiddelen gekoppeld aan een genetische test. Deze middelen werken enkel indien een specifieke mutatie in de tumor aanwezig is. Alleen bij een positief resultaat van de test, wordt de dure medicatie terugbetaald. Om dit te kunnen organiseren, is het noodzakelijk om de testresultaten op te slaan in een register.

Deze gegevens komen terecht bij healthdata.be.

Ook krijgt Philippe de belofte dat hij zal gecontacteerd worden als er nieuwe medicatie wordt ontworpen die is afgestemd op de specifieke genetische variaties van zijn tumor.

Het aanbod klinkt aantrekkelijk, maar toch begint Philippe zich vragen te stellen. Wie zal die databank beheren? Wie krijgt toegang tot al die informatie over zijn tumor, maar ook over het verloop van zijn behandeling? Hoe zit dat met zijn privacy? En waarvoor geeft hij nu precies allemaal toestemming? Welke ander onderzoek mag nog gebeuren met zijn gegevens?

Stel jij je dezelfde vragen als Philippe? Zou jij ermee akkoord gaan dat de DNA-informatie van jouw tumor ergens in een databank wordt opgeslagen? Zo ja, onder welke voorwaarden? Zo nee, waarom niet?

MOGELIJKE VRAGEN

- X Kunnen we de privacy van deze patiënten beschermen en toch wetenschappelijke vooruitgang stimuleren?**
- X Een dokter mag niets doen zonder de geïnformeerde toestemming van een patiënt. Kan Philippe gerichte toestemming geven voor zoveel vragen tegelijk?**

MEER LEZEN

Hans Prenen, Gepersonaliseerde geneeskunde in de oncologie; Karakter, tijdschrift van wetenschap. [2014]

KCE: Next generation sequencing gen-panels voor gerichte therapie in de oncologie en hemato-oncologie. [2015]

FR Le cancer : vers une médecine personnalisée et un traitement à la carte. [2016]

CASE 02

Uit de DNA-analyse van de tumor van Philippe is een specifiek resultaat naar voor gekomen. Philippe blijkt te lijden aan het syndroom van Lynch, een erfelijke aandoening die een verhoogde kans geeft op het ontstaan van darmkanker. Hij heeft dus een genetische fout overgeërfd van zijn vader of moeder en lijdt aan een erfelijke vorm van kanker. Vergelijkbaar met de borstkanker van Angelina Jolie. Philippe ziet onmiddellijk de gevolgen in van dit nieuws: hij heeft een zoon [27] en een dochter [25]. Mogelijk heeft hij de genetische fout ook doorgegeven aan één van hen. Die kans is 50%, voor elk van hen. Maar misschien draagt ook één van zijn broers of zussen deze fout. Hoe moet het nu verder?

Vind jij dat Philippe al deze mensen moet inlichten? Of is het beter dat hij hen niet ongerust maakt?

Bij ongeveer 4% van alle mensen met darmkanker wordt de ziekte veroorzaakt door het syndroom van Lynch, een genetische fout die van ouder op kind wordt overgeërfd. Darmkanker ontstaat bij patiënten met het Lynchsyndroom op relatief jonge leeftijd, vaak voor het 50ste levensjaar. Mensen met het syndroom van Lynch hebben niet alleen een grotere kans op het krijgen van darmkanker, ook de kans op baarmoederkanker en sommige andere vormen van kanker is verhoogd. Dit risico op kanker – zelfs al ben je drager van één van deze specifieke fouten – is nooit 100%. Afhankelijk van welke genetische fout bedraagt het risico op een van deze kankers tussen 25% en 75%. Het is dus mogelijk dat iemand met Lynch syndroom nooit kanker krijgt.

DE DISCUSSIE: verantwoordelijkheid, recht-op-informatie, recht-op-niet-weten

Heeft Philippe de plicht om zijn Lynch-diagnose mee te delen aan zijn kinderen, zijn ouders (als die nog leven), aan zijn broers en zussen,...? Moet hij hen erop wijzen dat ook zij een verhoogd risico lopen op darmkanker of baarmoederkanker omdat er een genetische fout in de familie rondwaart? Dat ook zij beter hun DNA laten testen, zelfs al kan zo'n test een tumor niet voorkomen? Mensen met het syndroom van Lynch kan alleen maar worden aangeraden om vanaf 25 jaar jaarlijks of tweejaarlijks een kijkonderzoek van de dikke darm te laten uitvoeren en zich te onderwerpen aan een uitgebreid kankeronderzoek. Hoe sneller een tumor ontdekt wordt, hoe groter de kans op een succesvolle behandeling.



EEN ANALYSE DIE AFSTRAALT OP JE FAMILIE

In Frankrijk wordt de confidentialiteit tussen arts en patiënt centraal geplaatst: de verantwoordelijkheid om relevante genetische informatie mee te delen aan familieleden, ligt volledig bij de patiënt zelf. Het is dan ook de patiënt die aansprakelijk is wanneer hij ervoor kiest dit niet te doen.

In Australië ziet men het meedelen van genetische informatie als een gedeelde plicht van de arts en de patiënt. Wanneer de patiënt ervoor kiest om niets te communiceren, mag de arts zonder toestemming van de patiënt deze informatie delen met zijn familie.

www.nhmrc.gov.au

Philippe besluit iedereen op de hoogte te brengen. Maar stel even dat Philippes kinderen geen 27 en 25 waren, maar 16 en 14, of 8 en 6. Vindt u dan nog dat het verstandig is van Philippe om zijn kinderen hiervan op de hoogte brengen? Waarom wel of waarom niet? Maakt leeftijd enig verschil uit?

Of vindt u dat Philippe helemaal niet de plicht heeft om dit probleem aan te kaarten bij zijn familie? Vindt u dat dit eerder een taak is voor een arts? Voor welke arts? De arts die Philippe behandelt? Of via de huisartsen van al die mensen? Of vindt u dat die familieleden beter met rust worden gelaten.

MOGELIJKE VRAGEN

- X **Hoe moeten we omgaan met resultaten die relevant zijn voor familieleden?**
- X **In België ligt de nadruk op het beroepsgeheim van de arts. Moeten we dan de nadruk leggen op de verantwoordelijkheid van de patiënt? Of moeten artsen betere middelen krijgen om hun beroepsgeheim te doorbreken?**
- X **Hoe moet iemands recht-op-niet-weten afgewogen worden tegen zijn/haar gezondheid en welzijn?**
- X **Moeten mensen begeleid worden wanneer ze de keuze moeten maken of ze zich wel of niet willen laten testen? Op welke manier? Hoe moeten ze begeleid worden na de test?**

MEER LEZEN

Erfocentrum Nederland – Kanker en erfelijkheid.

Hoe vertel ik het mijn familie?

Hoe omgaan met familieleden bij een erfelijke ziekte:

Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en Vaatziekten Nederland – Cascade screening voor hoge cholesterol en familiebrief: www.leeafh.nl

Ellen De Visser. Het recht om niet te weten van de dood. (2011)

FR Delphine Héron, Marcela Gargiulo. Tests génétiques et médecine prédictive: quels enjeux? (2009)

Bernard Baertschi. Diagnostics génétiques.

Droit de ne pas savoir ou devoir de savoir? (2015)

CASE 03



Twee mensen kunnen een kind krijgen met een ernstige erfelijke ziekte, zonder dat ze zelf ziek zijn. Dat komt omdat mensen van elk gen 2 kopieën hebben.¹ Slechts één van deze kopieën wordt doorgegeven aan elk van je kinderen, de andere kopie komt van de andere biologische ouder. In sommige gevallen, is er een 'goede' en een defecte ('slechte') kopie. Het 'goede' gen kan er dan voor zorgen dat je zelf gezond bent, maar je kan het 'slechte' gen doorgeven aan je kind. Als twee 'dragers' van een ziekte een kind krijgen, is de kans 1 op 4 dat het kind de ziekte zal hebben: wanneer beide ouders het 'slechte' gen hebben doorgegeven.

Koppels kunnen al voor een zwangerschap testen of hun toekomstige baby kans loopt op een aantal van deze ernstige, erfelijke ziektes. Enkele cellen van de binnenzijde van je wang op een wattenstaafje of een eenvoudig bloedprikje leveren voldoende cellen op om je genoom te laten screenen. De test bepaalt of de combinatie van erfelijke eigenschappen van de toekomstige ouders kan leiden tot een baby met een ernstige ziekte.

Als uit de test blijkt dat die kans zich voordoet, kan het koppel kiezen om geen kinderen te krijgen, of voor bevruchting in een proefbuis gevolgd door embryoselectie, of vroeg in de zwangerschap kiezen voor prenatale diagnostiek, eventueel gevolgd door een zwangerschapsafbreking. Ze kunnen ook gaan voor adoptie, of bewust het risico nemen en hopen dat het kind gezond zal zijn, of leven met de ziekte van hun kind.

.....
¹ Uitzondering op deze regel zijn het X- en het Y-chromosoom: mannen hebben voor alle genen op het X-chromosoom slechts één kopie, vrouwen twee. Vrouwen hebben daarentegen helemaal geen Y-chromosoom.

DE DISCUSSIE: geen garantie op een gezond kind, risicovrije samenleving, gezondheidszorg met twee snelheden

Loont het werkelijk de moeite, zo'n dragerschapsonderzoek? Daarover lopen de meningen sterk uiteen. De kans op een kind met een ernstige erfelijke aandoening hangt onder meer af van je eigen situatie.

- In sommige Afrikaanse landen zijn ongeveer 1 op 7 mensen drager van de erfelijke aandoening sikkelcelanemie. Als mensen afkomstig uit die landen kinderen krijgen, is hun risico op een kind met sikkelcelanemie 1 op 200. Sikkelcelanemie is een ernstige vorm van bloedarmoede (anemie) omdat de rode bloedcellen niet de juiste vorm hebben (i.p.v. van rond zijn ze sikkelvorming).
- Ook mensen uit landen rond de Middellandse zee (zoals Turkije, Marokko, Griekenland, Italië of het Midden-Oosten) kunnen drager zijn van een genetische variatie die leidt tot sikkelcelziekte, maar bij hen is de frequentie van dragerschap 1 op 100.
- Ongeveer 1 op de 32 West-Europeanen zijn drager van cystische fibrose (CF) bij ons beter gekend als mucoviscidose of kortweg muco. Dit betekent dat statistisch gezien 1 op 4 096 kinderen [$1/32 \times 1/32 \times 1/4$] geboren wordt met deze ziekte. Mensen met muco hebben niet allemaal dezelfde symptomen, maar de meest voorkomende symptomen zijn taai slijm in de longen dat moeilijk op te hoesten is, infecties en ontstekingen van de luchtwegen, verteringsproblemen, groeiachterstand,... Het gaat om een ongeneeslijke ziekte waarvan de symptomen vaak zwaar zijn en de behandeling complex.
- Ongeveer 1 op de 27 Asjkenazi Joden is drager van de ziekte van Tay-Sachs, een ernstige neurologische aandoening doordat afvalstoffen zich opstapelen in de hersen- en andere cellen. Kinderen met de meest ernstige vorm van deze ziekte vertonen vertraagde verstandelijke en motorische ontwikkeling, worden blind, raken verlamd en overlijden tussen hun tweede en vierde levensjaar.

JEZELF TESTEN VOOR JE KINDEREN KRIJGT

Bij koppels met nauwe familiebanden (bv. neven-nichten) is het risico dat beide partners drager zijn van dezelfde genetische ziekte aanzienlijk hoger. Sommige bevolkingsgroepen hebben een georganiseerde vorm van dragerschapsonderzoek opgezet. De Asjkenazi Joodse gemeenschap bijvoorbeeld organiseert al vele decennia een genetische screening vooraleer koppels met elkaar huwen (zie kaderstuk).

'Dor Yeshorim' is een Joodse organisatie die uitgebreide genetische screening aanbiedt voor Tay-Sachs en andere ziekten bij Asjkenazische Joden voor ze huwen. In sommige landen voert Dor Yeshorim systematische screenings uit in scholen. Het doel is om partners te koppelen die een goede genetische match zijn.

doryeshorim.org/

De testen die worden aangeboden in het kader van dragerschapsscreening bestrijken echter niet alle mogelijke erfelijke aandoeningen. Meestal gaat het om enkele tientallen, maar in sommige gevallen tot meer dan 1000 aandoeningen. Maar op zich biedt geen enkele test een 'garantie op een gezond kind'. Zelfs indien het aantal gescreende aandoeningen sterk zou toenemen in de toekomst, zal de test nooit echt die garantie kunnen bieden. Er bestaat immers altijd de kans dat er iets misgaat na de bevruchting.

Op dit ogenblik wordt preconceptie genetische screening in België alleen door commerciële bedrijven aangeboden. Een carrier-check voor 67 erfelijke aandoeningen kost tegenwoordig ongeveer US\$199.00 (€160), of een uitgebreide screening voor bijna 300 aandoeningen US\$ 550 (€450). Per persoon, dus als koppel wordt de rekening verdubbeld. Als meer mensen zich laten testen, zullen deze prijzen wel snel dalen.

Als we de vrije markt zijn gang laten gaan, lopen we dan niet het risico om in een gezondheidszorgsysteem met twee snelheden te belanden: zij die het kunnen en willen betalen tegenover de anderen die hier geen financiële middelen voor hebben en/of de kennis om hierop in te gaan? Er wordt echter vanuit de Belgische genetische centra en de Belgische overheid ook nagedacht om dragerschapstesten – eventueel via een pilootproject – aan (een deel van) de Belgische bevolking aan te bieden. De Hoge Gezondheidsraad gaf hierover in maart 2017 een advies (HGR 9240). In dat geval worden de testen terugbetaald, maar willen we wel dat de overheid (mee) beslist welke soort kinderen geboren worden?

Maakt het voor u eigenlijk enig verschil of dragerschapstesten door de overheid worden uitgevoerd of door commerciële bedrijven?

MOGELIJKE VRAGEN

- ✘ Voor welk type van aandoeningen moet wel/niet gescreend worden? Welke rol mag een overheid hierin spelen?
- ✘ Waarom zou een dergelijke test beter wel/niet worden terugbetaald vanuit het budget voor gezondheidszorg?
- ✘ Wanneer heeft dit soort test nut? Enkel voor mensen met een verhoogd risico? Voor iedereen? Welk risico op welke ziekte is aanvaardbaar?

MEER LEZEN

Hoge Gezondheidsraad. Uitgebreide dragerschapsscreening in een reproductieve context. Naar een verantwoorde implementatie in de gezondheidszorg. Advies 9240.

CASE 04

Wouter [26] en Jenny [25] zijn pas gaan samenwonen. Tijdens de housewarming party met de hele familie en hun vrienden vertellen Wouter en Jenny trots dat ze 8 weken zwanger zijn. Iedereen is erg blij voor hen.

Een week later gaan Wouter en Jenny op consultatie bij hun gynaecoloog. De gynaecoloog vertelt hen dat ze een 'niet-invasieve prenatale test' (NIPT) kunnen doen om te kijken of het kindje geen chromosomale aandoening heeft zoals downsyndroom. De test bestaat uit een bloedprikje bij Jenny en wordt grotendeels terugbetaald, op €8,68 remgeld na.



Sinds enkele jaren is er een test beschikbaar die in het bloed van een zwangere vrouw kan nagaan of haar foetus chromosomale afwijkingen heeft, waaronder het syndroom van Down. Mensen met het syndroom van Down hebben drie kopieën van chromosoom 21 (trisomie 21) in plaats van twee. Naast het syndroom van Down wordt ook gekeken of de foetus mogelijk trisomie van chromosoom 13 of chromosoom 18 heeft.

Deze 'niet-invasieve prenatale test' of NIP-test heeft twee grote troeven: hij is nauwkeuriger dan de traditionele screening voor downsyndroom en houdt geen risico in voor de zwangerschap. Dat laatste is wel het geval bij een vruchtwaterpunctie of vlokkentest waar het risico op een miskraam rond de 3 à 4 op 1000 ligt.

De NIP-test is gebaseerd op het principe dat er DNA-fragmenten afkomstig van de foetus aanwezig zijn in het bloed van de moeder. Door dit DNA in het bloed van de moeder te onderzoeken, kunnen artsen dus ook iets zeggen over de foetus.

De NIP-test is veel betrouwbaarder dan eerdere screeningsmethoden voor Downsyndroom, maar hij is evenmin perfect. Van de 100 baby's met trisomie 21 zal de NIP-test er minimum 99 opsporen en maximum 1 missen. In minder dan 1% is de NIP-test vals positief. Een afwijkende test is dus een sterke indicatie dat de baby een trisomie heeft, maar biedt geen zekerheid. Daarom moet dit resultaat altijd worden bevestigd met een invasieve test (vlokkentest of vruchtwaterpunctie).

De huidige NIP-test is een voorbode van tal van nieuwe bloedtesten die zich aankondigen. Vandaag beperkt de NIP-test zich tot onderzoek op trisomieën of andere grote chromosomale afwijkingen. Weldra kan men verwachten dat de NIP-test zich zal uitbreiden naar microdeleties of microduplicaties in het DNA. Op iets langere termijn zullen wellicht ook veel kleinere DNA-afwijkingen kunnen opgespoord worden.

JE ONGEBOREN KIND SCREENEN

DE DISCUSSIE: wat is relevant, geïnformeerde toestemming, een open toekomst

Op weg naar huis bedenkt Wouter zich dat het toch wel raar is dat via de test alleen een paar chromosomale aandoeningen worden opgespoord. Als ze dan toch het DNA van de foetus kunnen bestuderen, waarom niet ineens alle genetische aandoeningen proberen op te sporen?

Wouter zoekt de hele avond op internet naar genetische variaties die gelinkt zijn aan bepaalde ziektes. Hij ontdekt dat een Amerikaans bedrijf via de NIP-test ook screent voor microdeleties bij de foetus, naast afwijkingen van het chromosoomaantal. Wouter verdiept zich in aandoeningen waarvan hij nog nooit eerder had gehoord: DiGeorge syndroom, Angelman-Prader Willi syndroom, Cri du Chat ziekte, Wolf-Hirschhorn syndroom.... Hoe kan hij voorkomen dat zijn baby met een van deze ziekten wordt geboren?

De volgende dag belt Wouter naar de gynaecoloog. Hij wil dat de nog niet geboren baby uitgebreid getest wordt. Hij wil eventueel zelf betalen voor een bredere test.

Zou jij voor een meer uitgebreide test kiezen?

Wat zou je wel of niet willen weten?

Jenny wordt boos op Wouter nadat hij haar vertelt dat hij deze extra testen wil laten uitvoeren. Volgens haar is een familie geen club waar je aan bepaalde voorwaarden moet voldoen om erbij te horen. De foetus in haar buik is sowieso hun kind en geen enkele test kan dat veranderen. Wouter houdt toch voet bij stuk en zegt dat het dom zou zijn om niet helemaal voorbereid te zijn als hun toekomstige kind ernstig ziek zou blijken. Bovendien, wat als het cruciaal zou zijn om hun kind op tijd – vlak na de geboorte bijvoorbeeld – al te behandelen zodat de gevolgen van de aandoening beperkt blijven?

Terugbetaling is maatschappelijke keuze

In België wordt de NIP-test terugbetaald aan alle aanstaande ouders. In vergelijking met de ons omringende landen speelt België daarin een voortrekkersrol. Vele mensen vonden dit een wijze beslissing, maar anderen waarschuwden voor een samenleving die mensen met Down-syndroom zal uitsluiten. Wordt de

vanzelfsprekendheid om zich te laten NIP-testen niet erg groot, als de samenleving die test zo belangrijk vindt dat ze wordt terugbetaald? Mensen die geen NIP-test willen en uiteindelijk toch een kind met Down op de wereld zetten, moeten zij dan ook maar opdraaien voor de gevolgen van hun keuze?

MOGELIJKE VRAGEN

- X Mogen ouders zomaar beslissen om het DNA van een (ongeboren) kind uitgebreid te laten testen? In hoeverre botst dat met het recht van het kind op een 'open toekomst'?**
- X Wat betekent het aanbieden van de NIP-test voor de verantwoordelijkheid of misschien zelfs aansprakelijkheid van toekomstige ouders?**
- X Willen we foetussen screenen op alle mogelijke en onmogelijke aandoeningen? Willen we een garantie op een volledig gezond kind?**
- X In hoeverre kan er op toekomstige ouders maatschappelijk druk ontstaan door een genomanalyse als de NIP-test terug te betalen? Lopen we het risico op een samenleving die niet meer wil zorgen voor kinderen met een beperking?**

MEER LEZEN

Hoge Gezondheidsraad. Implementatie van niet-invasieve prenatale genetische screening van trisomie 21

[Syndroom van Down] in de Belgische zorgpraktijk. Advies 8912.

CASE 05



Pasgeboren baby's worden vandaag al 'gescreend'. De hielpriktest [aan elkaar] test is de eerste test die gericht screent op verschillende aangeboren afwijkingen. Met een klein prikje worden enkele druppels bloed van de baby genomen en dit bloed wordt getest op een reeks aangeboren ziekten. De test maakt sinds de jaren zestig deel uit van volksgezondheidsprogramma's in welvarende landen. Elke pasgeboren baby ondergaat standaard deze screening. Ondanks het feit dat deze test als vanzelfsprekend beschouwd wordt, test niet elk land op dezelfde aandoeningen. Zelfs in ons eigen land worden er in de screening andere aandoeningen gescreend in Vlaanderen en Wallonië [zie tabel].

Er is dus geen consensus onder wetenschappers, artsen en de verschillende overheden over de aandoeningen die prioritair moeten gescreend worden. Noch binnen België, noch in Europese context.

Bovendien zijn de testen die vandaag worden uitgevoerd niet gebaseerd op DNA-analyse, maar op eiwitanalyse en/of chemische analyses. Vanaf 2019 zal België ook screenen voor taaislijmziekte (muco). Deze screening is wel DNA-gebaseerd en zet de deur open naar DNA screening van pasgeborenen. Waarom zouden we alleen voor muco screenen, terwijl er ook zoveel andere genetische aandoeningen zijn? Kunnen we niet beter meteen het volledige genoom van elke pasgeborene analyseren?

Ter illustratie: de verschillen tussen hielpriktesten in Vlaanderen, Wallonië, Nederland en Frankrijk

AANDOENING	VLAANDEREN	WALLONIË	NEDERLAND	FRANKRIJK
PKU (fenyketonurie of hyperfenylalaninemie)	JA	JA	JA	JA
CHT (congenitale hypothyreoïdie)	JA	JA	JA	JA
AGS (adrenogenitaal syndroom)	JA	JA	JA	JA
biotinidasedeficiëntie	JA	NEE	JA	NEE
glutaaracidemie	JA	JA	JA	NEE
isovaleriaanacidemie	JA	JA	JA	NEE
maple syrup urine disease	JA	JA	JA	NEE
MCAD	JA	JA	JA	NEE
acyl-co-enzym-A-dehydrogenasedeficiëntie	NEE	NEE	JA	NEE
multiple-acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	JA	JA	NEE	NEE
galactosemie	NEE	JA	JA	NEE
HMG-CoA-lyase-deficiëntie	NEE	NEE	JA	NEE
holocarboxylasesynthasedeficiëntie	NEE	NEE	JA	NEE
hydroxyacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	NEE	JA	JA	NEE
3-methylcronotyl-CoA-carboxylasedeficiëntie	NEE	NEE	JA	NEE
sikkelcelziekte	NEE	NEE	JA	JA
cystische fibrose (muco)	JA	JA	JA	JA
propionacidemie	JA	JA	NEE	NEE
methylmalonacidemie	JA	JA	NEE	NEE
alfa- en bètathalassemie	NEE	NEE	JA	NEE
Homocystinurie	NEE	JA	NEE	NEE
Tyrosinemie Type I	NEE	JA	NEE	NEE

SCREENEN BIJ DE GEBOORTE

Uit eerdere ervaringen weten we dat burgers over dergelijke weerbarstige vragen tot een weloverwogen oordeel kunnen komen. Welke criteria vinden burgers belangrijk om te beslissen over een lijst van in aanmerking komende aandoeningen?

Als startpunt voor discussie worden hieronder enkele afwijkingen voorgesteld om na te denken over wat we wel en niet willen includeren in screening bij de geboorte.

- A** Een afwijking in het GJB2 gen kan leiden tot een erfelijke aandoening die milde tot ernstige doofheid veroorzaakt. In Europa is 1/35-1/80 van de inwoners drager van dit gen. Als beide ouders drager zijn, heeft hun kind een kans van ¼ op ernstige gehoorschade. Deze aandoening is ongeneeslijk, maar een vroege diagnose betekent dat deze kinderen sneller geholpen kunnen worden met gehoorondersteuning of eventueel een cochleair implantaat.
- B** Een fout in het LDLR of het ApoB gen betekent dat iemand lijdt aan familiale hypercholesterolemie (FH). 1/500 pasgeborene baby's hebben een vorm van FH. Meestal gaat het om een sterk verhoogde cholesterol, wat leidt tot vroegtijdig hart- en vaatlijden (rond het 30^e – 40^e levensjaar). Hoge cholesterolwaarden veroorzaken doorgaans weinig symptomen, buiten plots hartfalen. Hoge cholesterol kan behandeld worden met statines of andere cholesterolverlagende middelen.
- C** Een variatie in de dopamine D2-receptor (DRD2) wordt geassocieerd met verslavingsgedrag. Mensen met deze genetische variant lopen een verhoogd risico op alcohol- en drugverslaving. Dit risico kan verminderd worden door een goede omgeving. Jongeren met deze variant zouden actief begeleid kunnen worden om goed om te gaan met verslavende middelen.

MOGELIJKE VRAGEN

- X** **Waarom aandoening A, B of C al dan niet opnemen in de lijst? Waarom screenen op sommige aandoeningen en op andere niet? Welke beslissingscriteria dragen bij tot een verantwoorde keuze?**
- X** **Is het zinvol om een volledige genomische analyse uit te voeren van elke pasgeborene in België?**
- X** **Als bij de geboorte een brede DNA screening wordt uitgevoerd voor alle baby's, krijgt de overheid een DNA paspoort van elke burger in handen. Is dit wenselijk?**
- X** **Mag die databank bijvoorbeeld gebruikt worden voor gerechtelijke en forensische doeleinden?**

MEER LEZEN

KCE: Multicriteria beslissingsanalyse bij de selectie van prioritair aandoeningen binnen de neonatale bloedscreening. [2016]

De situatie in Nederland: Uitbreiding van de hielprikscreening

Privacy Barometer. Ziekenhuis wordt DNA-databank voor justitie. linkis.com/CNNSj en www.internetconsultatie.nl

Annelien Bredenoord - Waarom mogen ouders niet weten welke ziektes hun kind allemaal kan krijgen?

FR De situatie in Frankrijk

À quoi sert le test de Guthrie ? 40 ans de dépistage néonatal ?
AFDPHE

Le dépistage des maladies génétiques de bébé -
La Maison des Maternelles

EN California stores DNA of every baby

CASE 06

Petra's [34] moeder en grootmoeder zijn overleden aan borstkanker. Haar tante aan eierstokkanker en haar oom aan darmkanker. Ze maakt zich zorgen over haar eigen gezondheid: wat als ze familiaal belast is met een hoge kans op kanker? Via haar huisarts kwam Petra terecht bij het genetisch centrum dat haar DNA eerst nakeek op afwijkingen in de meest voorkomende 'kankergenen'. Zonder resultaat. Omdat het echter over zoveel familieleden gaat, blijft Petra ongerust. Artsen verbonden aan het genetisch centrum, vermoeden inderdaad dat er toch een zeldzamere variant in haar genen kan zitten. Daarom wordt Petra uitgenodigd om haar volledige genoom te laten aflezen.

Hoewel de artsen in Petra's DNA op zoek gaan kankervariaties, kunnen ze terloops ook kijken naar andere DNA-variaties met een mogelijke impact op de gezondheid van Petra. Dat heet dan opportunistische screening. De redenering is als volgt: als we toch al de moeite doen om de DNA-lettercode van het genoom af te lezen, is het een kleine moeite om meteen na te kijken of er andere DNA-varianten voorkomen die gelinkt zijn met een bepaalde ziekte.

De genoomanalyse van Petra brengt geen defect aan het licht die haar familiale voorgeschiedenis van kanker kan verklaren. Wel heeft Petra een DNA-variant in het MYH7-gen heeft, die mogelijk leidt tot een verdikking van de hartspier. Dat is niet ongevaarlijk want daardoor stijgt haar risico op hartfalen.

Het Amerikaans College voor Genetici (ACMG) bracht in 2013 richtlijnen uit met een lijst van genen waarover verplicht gecommuniceerd moet worden wanneer bepaalde variaties worden vastgesteld. Hierbij deden ze de controversiële aanvulling dat deze genen bij elke NGS-test specifiek bekeken moeten worden. Dat is dan een 'opportunistische screening': als je toch al aan het testen bent, kan je ook testen op ernstige aandoeningen waar je ook iets aan kan doen.

De richtlijnen die het ACMG gepubliceerd heeft, vind je hier
www.acmg.net
www.ncbi.nlm.nih.gov



VERWACHT JE AAN HET ONVERWACHTE

DE DISCUSSIE: incidentele bevindingen, geïnformeerde toestemming, hercontacteren patiënten, niet-medische informatie

De artsen en onderzoekers hadden ook kunnen proberen om zoveel mogelijk bijkomende bevindingen te vermijden door alleen naar die DNA-variaties te kijken die met de concrete vraag te maken hebben. Dat is immers de reden waarom Petra naar het genetisch centrum kwam. Ze vroeg alleen om haar risico op kanker te bepalen.

Vind jij dat de artsen Petra op de hoogte moeten brengen van dat verhoogde risico op hart- en vaatziekte? Zijn er aandoeningen die artsen zeker wel of niet moeten meedelen in zo' situatie? In hoeverre moet op voorhand aan Petra gevraagd worden wat ze wel of niet wilt weten?

Bijkomende bevindingen kunnen ook relevant zijn voor familieleden van Petra. Denk maar terug aan Philippe (casus 2), bij wie het Lynchsyndroom werd vastgesteld. Soms kunnen bijkomende bevindingen ook van een heel andere orde zijn. Zo kan een genetische test bijvoorbeeld uitwijzen dat je vader niet je biologische vader is. Vind jij dat de onderzoekers dergelijke informatie zouden moeten meedelen aan de geteste persoon?

MOGELIJKE VRAGEN

- X Is opportunistische screening een goed idee, of moet een genoomanalyse vooral gebruikt worden om een specifieke vraag beantwoorden? Waarom?**
- X Welke bijkomende bevindingen moeten wel/niet meegedeeld worden?**
- X Bijkomende bevindingen kunnen ook van niet-medische aard zijn, bijvoorbeeld wanneer uit de test zou blijken dat de vader niet de biologische vader is, moet zoiets meegedeeld worden?**
- X Wanneer moeten artsen/onderzoekers retroactief optreden en op bepaalde tijdstippen nieuwe informatie meedelen die uit wetenschappelijk onderzoek komt en die relevant is voor de testaanvrager?**

MEER LEZEN

Pascal Borry, Gezocht of gevonden?

Secundaire bevindingen in de genetische diagnostiek; Karakter, Tijdschrift van Wetenschap. (2014)

Gezondheidsraad Nederland.

Nevenbevindingen bij diagnostiek in patiëntenzorg.

FR Les données secondaires : qu'est-ce que cela veut dire ?

EN Belgian Guidelines for managing incidental findings detected by NIPT.



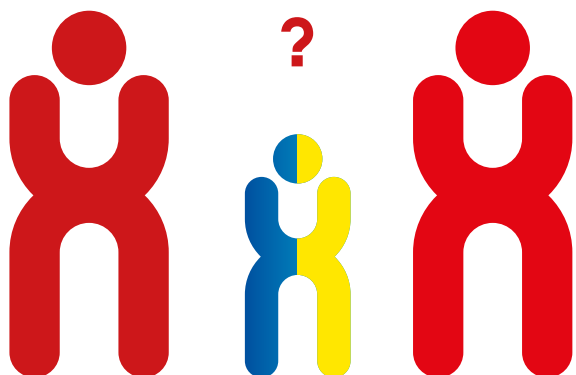
CASE 07

Jan [39] is een adoptiekind. Hij is gelukkig opgegroeid bij zijn adoptieouders, Antonio en Sara, die een Italiaans restaurant uitbaten. Jan heeft zich nooit grote vragen gesteld over zijn biologische afkomst, maar onlangs ging zijn vader op pensioen en nam hij het restaurant over. Jan zou graag meer te weten komen over zijn genetische afkomst, met de stiekeme hoop dat hij toch deels Italiaans bloed heeft. Hij vindt online een bedrijf dat voor €199 zijn DNA wil analyseren.

Jan laat zich testen en verneemt dat hij geen Italiaans bloed heeft. Hij heeft wel 62% Scandinavisch DNA, 22% Brits, 10% Aziatisch, 3% Joods, 1% West Afrikaans en nog enkele kleine verwantschappen. Op de volgende bladzijde vindt Jan nog meer resultaten van zijn DNA analyse. Hij leest dat hij geen verhoogd risico heeft op Alzheimer, maar wel op Parkinson en coeliakie. Voor maculaire degeneratie, antitrypsine-deficiëntie of hemochromatose hoeft hij zich geen zorgen te maken (als hij wist wat het zou betekenen). Ook komt hij te weten dat zijn DNA uitwijst dat zijn urine ruikt als hij asperges eet, en hij krullend haar heeft. Of had – want hij knipt zijn haar altijd erg kort. Dat hij wellicht ooit kaal zou worden, dat wist de test hem ook te vertellen. Naast dat informatiepakket over zijn genetische gezondheid en eigenschappen kreeg hij ook een CD met daarop de volledige DNA-lettercode van zijn genoom.

Wat moet Jan nu met al deze informatie? Moet hij hiermee naar zijn huisarts voor advies? Of naar een genetisch centrum?

Jan maakt zich toch ernstig zorgen. Hij gaat naar zijn huisarts, die hem vertelt dat dit soort testen niet meer dan een brede schatting zijn en dat het goed mogelijk is dat de informatie die hij gekregen heeft niet eens klopt. Jan is echter niet gerust gesteld. Vooral het idee dat hij de ziekte van Parkinson zou kunnen krijgen, houdt hem sterk bezig. Een ongeneeslijke degeneratieve ziekte, dat is toch niet de manier waarop hij wil sterven. Kan hij iets doen om zijn risico te verlagen? Minder werken bijvoorbeeld? En wat is de kans dat hij dit verhoogd risico ook doorgeeft aan zijn kinderen?



ONZEKERE RESULTATEN – WAT MOET JE ERMEE?

Een genoomanalyse *kan* informatie leveren over de *medische toekomst* van een persoon. Dat is verschillend van de traditionele medische diagnose, die iets zegt over de *huidige medische toestand* van een patiënt. Vandaag zijn er bedrijven die via genoomtests aan gezonde personen of patiënten informatie bieden over hun vatbaarheid voor ziekten als depressie, parkinson, alzheimer, hart- en vaatziekten en talloze andere aandoeningen. Naast het verstrekken van testresultaten, verlenen ze soms ook aanbevelingen op basis van deze resultaten. Het gaat dan om aanpassingen van het dieet of het gebruik van voedingssupplementen.

De Hoge Gezondheidsraad plaatste hier in 2012 al ernstige bedenkingen bij: de testen kunnen de consument misleiden door voorspellingen te maken die wetenschappelijk en medisch niet bewezen zijn. Vaak gaat het immers om aandoeningen die het gevolg zijn van een complex samenspel van talrijke genetische factoren en omgevingsfactoren. Elke factor levert vaak slechts een bescheiden bijdrage aan het risico om een stoornis te ontwikkelen, waardoor het onmogelijk is om een nauwkeurig en zinvol risico te berekenen op basis van een genoomanalyse alleen.

MOGELIJKE VRAGEN

- X Hoe zou jij omgaan met onzekerheden en onduidelijke risicobepalingen die uit een genoomanalyse kunnen voortkomen?
- X Zou jij zelf kunnen beslissen waarvoor je getest wilt worden? Wie zou je daarbij kunnen helpen?
- X Zou jij zelf de resultaten goed kunnen begrijpen? Wie zou je daarbij kunnen helpen?
- X Het bedrijf dat Jans genoom heeft geanalyseerd, beschikt nu ook over die data. Wat zouden zij daarmee doen? Zou jij je genoominformatie delen met een bedrijf? Onder welke voorwaarden?

MEER LEZEN

Hoge Gezondheidsraad. Genetische zelftests. Advies 8714. [2012]

FR Conseil Supérieur de la Santé. Offre de tests génétiques en accès direct. Avis 8714.

CASE 08

Twintig jaar geleden ging in IJsland het bedrijf Decode Genetics van start. Het had de doelstelling om het DNA van elke IJslander tot in de kleinste details in kaart te brengen en dat te koppelen aan informatie over ziekte en gezondheid. Hiervoor werd een nationale databank aangelegd door het bedrijf waarin alle gezondheidsinformatie van de deelnemers wordt opgeslagen. Het ging hier om een grootschalig onderzoeksproject. Met name om genetische risicofactoren te vinden voor veel voorkomende ziekten als hart- en vaatziekte, kanker, reuma, neurologische en psychiatrische aandoeningen, infectie- en ontstekingsziekten enz. Dit is vaak erg complex, omdat de meeste ziektes samenhangen met een combinatie van genetische variaties. De beste manier om bepaalde DNA-variaties te koppelen aan bepaalde ziektes, is om zoveel mogelijk combinaties te vergelijken met zoveel mogelijk gezondheidsgegevens. Daarom moest liefst elke IJslander deelnemen. In het belang van de IJslandse gezondheidszorg en de IJslandse economie.

Zou jij een bloed- of speekselstaaltje afstaan om in je DNA te laten kijken voor een dergelijk onderzoeksproject? En tegelijkertijd aan je huisarts de toestemming geven om medische informatie over jou door te spelen? Zo ja, onder welke voorwaarden? Zo nee, waarom niet?

Het Verenigd Koninkrijk is een aantal jaar geleden gestart met het '100.000 genomes'-project. In dat project bestudeert men het genoom van:

- 25.000 kankerpatiënten
- 25.000 tumoren van die kankerpatiënten
- 15.000 patiënten met een zeldzame ziekte
- 35.000 familieleden van deze patiënten

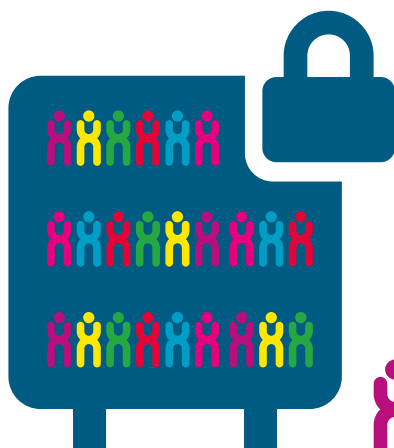
Het doel is om deze gegevens te gebruiken om de nationale gezondheidszorg om te vormen naar een model van 'genomic medicine'.

In feite gaat het om een initiatief van de overheid. Wel zette de overheid een bedrijf op om dit project uit te voeren.

www.genomicsengland.co.uk

DE DISCUSSIE: privacy, genoomburgerschap

Twintig jaar later heeft Decode genoominformatie en gezondheidsgegevens van meer dan een half miljoen mensen in zijn databanken. Van over heel de wereld, maar vooral van IJslanders. Decode-onderzoekers hebben inmiddels tientallen wetenschappelijke publicaties op hun naam in de meest gerenommeerde wetenschappelijke tijdschriften. Een teken dat hun benadering, medisch-wetenschappelijk, zeer zinvol was en dat uiteindelijk niet alleen de IJslanders genieten van de voordelen van deze resultaten, maar iedereen over de hele wereld.



EEN GROTE DNA-BANK

In 2009 ging Decode overkop. De bankencrisis sloeg zwaar toe in de IJslandse economie. Decode was één van de slachtoffers. Het bedrijf werd sindsdien verschillende keren doorverkocht, onder andere aan een Amerikaans farmabedrijf en een Chinees farmabedrijf. Deze bedrijven beschikken dus over het genoom en de gezondheidsgegevens van bijna heel de IJslandse bevolking. Vind jij dat dit soort gegevens mogen verkocht worden?

Maakt het voor jou iets uit of zo'n gegevensbank met genoom- en gezondheidsinformatie door de overheid of door een bedrijf wordt opgezet? Waar ligt voor jou het verschil tussen een publieke genoombank en een commerciële?

Als de overheid zoiets wil doen, in welke hoedanigheid moet ze zich dan opstellen? Moet zo'n gegevensbank worden opgezet en uitgebaat door een bestaande of nieuw op te richten overheidsinstelling, of door de universiteiten, of door een nationaal netwerk van ziekenhuizen, of door de mutualiteiten,...?

In de praktijk delen vele biobanken, ziekenhuizen en universiteiten hun versleutelde gegevens via Europese netwerken, zoals de database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP) en het European Genome-Phenome Archive (EGA). Deze netwerken maken het mogelijk voor onderzoekers om meer toegang te hebben tot zeldzame genetische profielen. Het doel van deze netwerken is om de toegang tot genomische data te vergemakkelijken.

Bestaat er voor jou zoiets als genoomburgerschap? Voel jij je moreel verplicht om de informatie over uw genoom vrij te geven voor wetenschappelijk onderzoek, omdat jijzelf of andere mensen mogelijk ooit baat zullen hebben bij de resultaten van genomonderzoek? Hoe zou je daaraan verder nog willen participeren als burger of mogelijke patiënt?

MOGELIJKE VRAGEN

- X Als ik geniet van de voordelen van de vooruitgang van de medische wetenschap, moet ik dan ook mijn steentje bijdragen?**
- X Hoeveel privacy wil ik opgeven om wetenschappelijke vooruitgang te steunen?**
- X Wie is eigenaar van deze gegevens? Mag een bedrijf of een overheid die zomaar doorverkopen?**

MEER LEZEN

[De Tijd – 11 november 2016 – Antwerps labo onder vuur wegens schending privacy.](#)

[FR Les données génétiques, une mine d'or pour les laboratoires.](#)

[EN Emma Jane Kirby. Iceland's DNA: The world's most precious genes? BBC News Magazine. en \[www.decode.com\]\(http://www.decode.com\)](#)

[The 100.000 genomes project. How We Get Results.](#)

CASE 09



In ons DNA zit niet alleen informatie over je gezondheid, maar ook over je talenten, uiterlijk, aanleg en mogelijk zelfs gedrag. Op al die vlakken is er een intense wisselwerking tussen genoom en omgeving. Die wisselwerking bepaalt wie je uiteindelijk bent. Vanuit verschillende hoeken is er interesse om het genoom van mensen te screenen op hun talenten, competenties of gedragingen. Al zijn deze ingewikkelde eigenschappen niet zo eenvoudig terug te brengen tot het genoom.

En toch... via genomonderzoek zouden sportclubs kunnen bepalen wie beter traint op kracht of op uithouding, wie blessuregevoelig is, wie het beste perifeer zicht zal ontwikkelen etc. Bedrijven kunnen nagaan wie stressbestendig is, wie meer empathisch is of wie een groter leervermogen heeft. Ouders zouden te weten kunnen komen welke talenten hun kinderen hebben. Kortom, naast je arts en jezelf, zijn er best nog anderen die geïnteresseerd zijn in je genoom.

Genomonderzoek inzetten buiten de context van gezondheid en ziekte? Het klinkt verregaand en op het eerste gezicht zelfs vergezocht, maar het is het niet. Hieronder enkele voorbeelden van hoe genom informatie in een nabije toekomst wel degelijk impact kan hebben op ons dagelijks leven.

VOORBEELD

1 Screenen op uithoudingsvermogen bij jonge atleten

Een variatie in het ACE11-gen wordt geassocieerd met een uitzonderlijk uithoudingsvermogen. Jonge atleten met dit talent zouden al vroeg in hun carrière in de richting van duursporten geleid kunnen worden en weg van sprintnummers.

2 Screenen op aangeboren talent

Sommige talenten zijn aangeboren, dat wil zeggen dat mensen genetisch beter of minder goed geschikt zijn voor sommige prestaties. Ouders zouden hun kinderen kunnen laten screenen op hun talenten: zullen ze creatief, sportief, intelligent, sociaal zijn? Zijn ze voorbestemd tot uitzonderlijke prestaties? Kinderen zouden dan een gepaste opleiding kunnen volgen om zich zo goed mogelijk te ontwikkelen volgens hun aangeboren talent.

3 Screenen tijdens sollicitaties

Nog een stapje verder zou zijn dat werkgevers tijdens sollicitaties hun potentiële werknemers zouden screenen op hun genetische talenten. Of iemand 'genetisch sociaal' is, bijvoorbeeld, of net heel analytisch en geordend is. Een werkgever zou bovendien via het genoom kunnen achterhalen of een werknemer overgevoelig is aan bepaalde stoffen die op de werkplek aanwezig kunnen zijn. Een kwestie van de risico's te beperken.

4 Screenen voor potentieel roekeloos gedrag

Over risico's gesproken... vanzelfsprekend kan het voor verzekeraars erg interessant zijn om vanuit een DNA-profiel te bepalen welke risico's iemand loopt. Risico's op ziekte en/of vroegtijdig overlijden, in de eerste plaats, maar ook of iemand impulsief is of geneigd is om gevaar op te zoeken (en dus bv. een snelheidsduivel met de wagen zou kunnen zijn). Iemand met een 'gunstige genetische' samenstelling zou dan misschien een lagere premie moeten betalen voor een schuldsaldo- of autoverzekering dan iemand met een 'minder gunstig' DNA-profiel.

Genoomselectie: van onzekerheid over open toekomst tot discriminatie

Deze diverse voorbeelden tonen hoe genom informatie ook buiten de relatie arts-patiënt een reële impact kan hebben op het dagelijkse leven. Al is er wel een heel belangrijke beperking: ingewikkelde eigenschappen als spierkracht, muzikaal talent, intelligentie, blessuregevoeligheid, sociaal gedrag, enzovoort zijn niet terug te brengen tot één of enkele genom variaties. Wellicht zijn er honderden variaties betrokken met elk een kleine bijdrage. We kennen voorlopig nog maar een fractie van de genom variaties die bij deze eigenschappen betrokken zijn. Bovendien vormt genetica ook nooit meer dan een basis. Immers, zonder trainen zal zelfs een sporter met de beste genom variaties geen Olympisch kampioen worden. Zonder onderwijs zal een kind met de intelligentste genen nooit rekensommen maken. Iemand wiens DNA roekeloos gedrag lijkt te ondersteunen, kan opgroeien in een omgeving waar verantwoordelijkheid als centrale waarde wordt meegegeven.

SCREENEN OP SUCCES

Ondanks de vele wetenschappelijke onzekerheden zijn er toch al organisaties en landen die genoomanalyses uitvoeren in een context van talentenscreening en/of risicobepaling voor arbeids- of verzekeringsdoeleinden. In China bijvoorbeeld worden zomerkampen georganiseerd om kleuters met sportieve of kunstzinnige talenten te selecteren. Een genoomanalyse vormt onderdeel van het pakket. Een Britse professionele voetbalploeg liet enkele jaren geleden zijn spelers genetisch testen op blessuregevoeligheid. In het Amerikaanse Congres wordt gedebatteerd over het opheffen van een verbod op toegang tot genoominformatie voor werkgevers (zie kaderstuk).

In de Verenigde Staten is het vaak de werkgever die betaalt voor de zorgverzekering van zijn werknemers. Om de premies te drukken, hebben werkgevers er dan ook belang bij om hun werknemers zo gezond mogelijk te houden. Ze organiseren daarom 'welzijnsprogramma's' (bv. door sportabonnementen of gezond eten aan te bieden). Binnen deze programma's mogen werknemers ook getest worden. Tot nu toe was er echter een algemeen verbod op genetisch testen door werkgevers of zorgverzekeraars.

Op dit moment wordt in het Amerikaanse Congres een wetsvoorstel behandeld om dit verbod op te heffen:
www.congress.gov

Als dit voorstel wordt goedgekeurd, zullen ziekteverzekeraars indirect toegang krijgen tot het genoom van mensen die zich willen laten verzekeren.

Er is echter ook een andere kant van de medaille. Genoomselectie kan er ook op uitdraaien dat jonge mensen nooit hun echte talenten kunnen ontwikkelen, dat hun recht op een open toekomst geblokkeerd wordt of ze in een richting worden gestuurd die ze zelf niet willen. Potentiële sporters bijvoorbeeld, die bij voorbaat worden uitgesloten omdat ze een verhoogde kans op knappende enkelbanden of scheurende spieren hebben. Of iemand die in zijn leven een belangrijke wetenschappelijke doorbraak wil realiseren, maar genetisch eerder voorbestemd is om musicus te worden.

Tot slot is het niet ondenkbaar dat genoomselectie leidt tot discriminatie. Dat alleen mensen met bepaalde genetische eigenschappen tot een opleiding worden toegelaten, of tot een job, of goedkoop een verzekering kunnen afsluiten. Discriminatie op basis van het genoom is dan ook een belangrijk maatschappelijk vraagstuk.

MOGELIJKE VRAGEN

- ✘ Zou jij willen weten welke (verborgen) talenten je hebt? Wat zou je met die resultaten doen?
- ✘ Is het verstandig om genoominformatie over talent en aanleg te gebruiken om jonge mensen in een bepaalde richting te sturen?
- ✘ Vindt u het aanvaardbaar dat genoomgegevens gebruikt worden in een werk- en/of verzekeringscontext? Wat zouden hiervan de voordelen of de nadelen kunnen zijn?

MEER LEZEN

EN [Screening for talent: current example](#)

CH38:3:36993332:37050918:16CC6G:3:AGGGAGGGACGAAGAGAGC
GAAGGGTGGGGCTGGATGGCGTAAGCTACAGCTGAAGGAAGAAGGAGAGG
CTCTTCTGGCCCAAATGTCGTTCTGTGGCAGGGGTATTCCGGCGGCTGG
AAGAGATGTTTGGGCAAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGG
CATGTACAGCTGGGCAAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGG
TTAAGGGTTGTTTGGAGTGAAGTGGAGGAATATACGTAGTGTGTCTTAAT
AAAGATGTATAAAAGCTTAAGATGGGGAGAAAAACCTTTTTTCAGAGGGT
ATTCATTTTGAGTTCTTTCAAACAACATCGTTGTAGTTTAGBACAGGGT
GTCCTTATTTCCGAGGACGCACTTCGAAGATACCAGATTTTATGGGTCATCC
AGGAAAAAGTGAGTGCAGACTATAAACTTCCAAAAAGACAAGCCCCAAAT
GAAAAAGAATGCTTCAGTTTGGAGTGGTAGGTTTCTAGAGGGATTATTTGG
AAAGGAAGAGAATTGGAAGGTAGATGAAAGAAGBAGCAAGAACCTGGGGT
CTGTGTTAGAATGAATTGACAGGACAACCTGGGCCATTATTTGACTGTGGT
AGATTTTATTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTTAGACGGAGTCTCACTTTGTGAG
AGATTCCTCGCTCAGCCTCCCGAGTAGCTAGGACTTATTTGTTGGCAGG
AAACTCTCGATCTCAGGTGAACCGCCTGCCTCAGGAGGAGGAGGAGGAGG
CCATGTTAGCCAGGATGGTCTCGATTTCCCTGACCTCGGAGGAGGAGGAG
TTATATGGAGTCCAGTTATACTCTTTTTAATAATTTTCTGAGGAGGAGG
TTTTTTTTAAGATGAAGTCTTACTCTGTTGGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
GAGTAGCTGGGAGTACAGGCGTGCATGACCAAGGAGGAGGAGGAGGAGG
GCCACCTCAGCCTCCCAAGTCTTGGGATTTGGAGGAGGAGGAGGAGGAGG
AGCCCCTGCTAGAAAATTTGTTTCTCTAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
AGATTTTGCCTTGTGGCCAGGTTGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGG
CAGGCATGCGTCACCATGCCTTCTGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGG
CCCAAAGTGCTGGGATTATGGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGG
TAAAAGGGAATAGTAGAGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGG
AAAATTAGTTGAGAAGAGAGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
CCCGTCTCTCCCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCTCT
CTTGGCTCATATTAAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
GAGGCCTGAAGTTGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
GAAACTAGGCTTGGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
AAATAGATTAAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
GGAAGATAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
CTATTAAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
AAAGAGTAAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
AGAGGTTACGTTGGTGGTGGTGGTGGTGGTGGTGGTGGTGGTGGTGGTGG
AGAAGCAGTGAGATTCTGGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
AAGGAGTTGCCATTACTAAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAGGAG
TGTGAGTTTGAATGCAGGGTAGAGATTAGGGATGAATATTTGGTAGGTT
AGCACTTTGGGAGGCCAAGGCCGGCAGATCACCTGAGGTGCGGAGTTCGAG
GGCAGATGCCTGTAATCCAGCTACTCGGGAGGCTGAGGCAGGAGAGTGG
ACAAGAGCAAAAACCTCCATCAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAAA
ATGAGATACCACTTCACACCTATTAGGATGGCTATTATCAAAAAACA
AGGGTGTGTGGAAAATGCTGTGGTGGATTCTCAAAAAATTAACATAAT
ACTCATATTCATGGCAGCATTATTTACAGTAGCCAAAAAGGTGAAAGCA
AAATGTTGACACATGTTGCAACATATACGAAACCTTGAAGACATCATGTA
GTCACATTCATAGAGACAGTAGAGTGGTGGTGGCCAGGGCCGGGGGAGG
GAGATGGATCATGATGATAGTTAACACAGCAGTGTGAATATAGTTAATGG
TTTTAAATTTTATTATTATACTTTAAGTTTTAGGGTACATGTGCADAACA
GCATTAGGTATATCTCCTAATGCTATCCCTCCCCCTCCCCACGGCCACA
TGAGTGAGCACATGCAGTGTGGTGTGGTGTGGTGTGGTGTGGTGTGGTGT

UITGELEIDE



De uitdaging...

Tijdens het burgerforum geven 32 burgers hun visie over wat zij belangrijk vinden bij het gebruik van genoomanalyse in de gezondheidszorg. In welke context zouden zij zelf hun genoom laten analyseren? Wie mag die analyse doen en wie krijgt toegang tot de gegevens? Betrek ik mijn familieleden bij de resultaten van de analyse, als blijkt dat zij daar ook baat bij kunnen hebben?

Tegelijk zijn er ook maatschappelijke aspecten: hoe kunnen we ervoor zorgen dat de privacy en de confidentialiteit gewaarborgd blijft? Of is privacy niet langer belangrijk in tijden van internet en sociale media? Mag ik van de overheid verwachten dat zij een actieve rol opneemt in genoomanalyse- en genoomscreening, en wat mag dat dan kosten? Wat als genoomanalyse vanzelfsprekend wordt en aldus druk ontstaat vanuit de samenleving? Bestaat er zoiets als genoomburgerschap: voel ik me moreel verplicht om de informatie over mijn genoom vrij te geven voor wetenschappelijk onderzoek, omdat ik mogelijk ooit zelf baat zou hebben bij de resultaten van dat onderzoek?

Sciensano en de Koning Boudewijnstichting vinden participatie van burgers en patiënten aan de besluitvorming over de gezondheidszorg belangrijk. Om verschillende redenen. Om de kwaliteit van de beslissingen te verbeteren door nieuwe perspectieven binnen te brengen. Om beslissingen een breder maatschappelijk draagvlak te geven. Maar vooral omdat burgers en patiënten het recht hebben om mee te praten over beslissingen die uiteindelijk ook een invloed hebben op zowel hun eigen gezondheidszorg, als die van hun omgeving en hun nageslacht.

Tot nu toe is er weinig ervaring met participatie van burgers op het gebied van genoomanalyse. Dit terwijl het belang van genoomanalyse in de gezondheidszorg toeneemt, private bedrijven de markt van de genoomanalyse in toenemende mate domineren, en genoomanalyse nauwelijks door nationale wetgeving wordt gereguleerd – elke burger in België kan bv. zijn genoom in de VS of China laten aflezen en analyseren.

In deze complexe context van individuele keuzes (met een mogelijke impact die het individu ver overstijgen), maatschappelijke uitdagingen, potentiële commerciële exploitatie en technologie-gedreven mondialisering, is het aan 32 burgers om hun zorgen te uiten, aan te geven welke toepassingen zij willen ondersteunen en op welke manier ze genoomanalyse in de gezondheidszorg willen zien evolueren. Gedurende drie intense en uitdagende weekends, zetten ze hun verbeelding aan het werk, wisselen ze ideeën en visies uit en ontmoeten ze experts en ervaringsgetuigen.

Sciensano en de Koning Boudewijnstichting garanderen als onafhankelijke organisatoren van het burgerforum dat de expertise van burgers minstens even hoog wordt geschat als de kennis en meningen van experts. Sciensano en de KBS laten dan ook alle ruimte aan diversiteit, open keuzes, eigen meningen, in een onbevangen, open en transparant proces. Het komt er immers op aan om vertrouwen te hebben in bewust en kritisch burgerschap.

Begeleidingscomité

VOORZITTER

Ri De Ridder, Voorzitter van het Begeleidingscomité, voormalig directeur-generaal, Dienst Geneeskundige Verzorging, RIZIV

LEDEN

Pascal Borry, Professor, Interfacultair Centrum voor Biomedische Ethiek en Recht, KU Leuven

Elfriede De Baere, Voorzitster van het College voor Genetica en Zeldzame Ziekten, Kliniekhof Centrum voor Medische Genetica, UZ Gent

Dirk Dewolf, Administrateur-generaal Agentschap Zorg en Gezondheid, Vlaanderen

Micky Fierens, Directrice, LUSS

Germaine Hanquet, Expert Médecin, KCE

Jean-Michel Lheureux, Directeur de la Direction de la recherche, de la statistique et de la veille des politiques, AVIQ

Marleen Louagie, Wnd. adviseur-generaal, RIZIV

Yves Poulet, Professeur em. Faculté de droit, UNamur

Catherine Rutten, CEO, Pharma.be

Saskia Van Den Bogaert, Celhoofd Organisatie van de Zorg - DG Gezondheidszorg, Acute, Chronische en Ouderenzorg, FOD Volksgezondheid

Thierry Van der Schueren, Secrétaire général, SSMG

Herman Van Oyen, Director of the department of Public Health and Surveillance, Sciensano

Bert Winnen, Kabinetschef van de federale Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid



KONING BOUDEWIJNSTICHTING

Samen werken aan een betere samenleving

De Koning Boudewijnstichting heeft als opdracht bij te dragen tot een betere samenleving.

De Stichting is in België en Europa een actor van verandering en innovatie in dienst van het algemeen belang en van de maatschappelijke cohesie. Ze zet zich in om een maximale impact te realiseren door de competenties van organisaties en personen te versterken. Ze stimuleert doeltreffende filantropie bij personen en ondernemingen.

Integriteit, transparantie, pluralisme, onafhankelijkheid, respect voor diversiteit en bevorderen van solidariteit zijn haar belangrijkste waarden.

Haar actiedomeinen momenteel zijn armoede en sociale rechtvaardigheid, filantropie, gezondheid, maatschappelijk engagement, ontwikkeling van talenten, democratie, Europese integratie, erfgoed en ontwikkelingssamenwerking.

De Koning Boudewijnstichting werd opgericht in 1976, toen Koning Boudewijn 25 jaar koning was.

Dank aan alle schenkers voor hun gewaardeerde steun.

kbs-frb.be

Abonneer u op onze e-news goededoelen.be

Volg ons op     

Koning Boudewijnstichting, stichting van openbaar nut
Brederodestraat 21, 1000 Brussel
info@kbs-frb.be | 02 500 45 55

Giften vanaf 40 € op onze rekening

IBAN: BE10 0000 0000 0404 – BIC: BPOTBEB1

geven aanleiding tot een belastingvermindering van 45 % op het werkelijk gestorte bedrag.

