

19 feb 2018 -09:09

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

Bij een 'klassieke' genetische analyse worden enkel bepaalde genen onderzocht. Door de technologische vooruitgang en de dalende prijzen wordt het binnenkort echter mogelijk om het volledige DNA (= genoom) van een persoon in één keer te ontcijferen. Maar wat met de zeer gevoelige informatie die daarbij aan het licht komt ... en waarnaar eigenlijk niet expliciet was gevraagd, of die nog niet correct kan worden geïnterpreteerd? Deze (r)evolutie roept veel ethische, financiële en organisatorische vragen op. Welke plaats krijgt deze technologie in de Belgische gezondheidszorg? Wie kan de analyses aanvragen, uitvoeren, hun resultaten interpreteren en aan de patiënt communiceren? Hoe zullen deze onderzoeken worden gefinancierd? En wat met het beheer en de beveiliging van de talrijke data? Aan het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE) werd gevraagd om deze kwesties te bekijken.

Zoals iedereen weet speelt de genetica al sinds het begin van de jaren 2000 een steeds grotere rol in de geneeskunde. Vandaag moeten we ons voorbereiden op alweer een nieuwe revolutie. Tot nu toe richtte het meeste genetische onderzoek zich op één of meerdere specifieke genen in het DNA van een persoon. Nu kan echter met de zogenaamde 'Whole Genome Sequencing' (WGS) het volledige DNA (= het genoom) in één keer worden gelezen, tegen een kostprijs die al vergelijkbaar is met de prijs van sommige klassieke genetische testen. Deze technologische doorbraak roept echter een aantal ethische, logistieke en organisatorische vragen op. Het KCE kreeg de opdracht om na te denken hoe deze technologie het best wordt ingevoerd in onze gezondheidszorg.

## 20.000 genen in één klap

Tot nu toe probeerde een genetische analyse meestal een antwoord te vinden op een bepaalde vraag: worden de klachten van de patiënt veroorzaakt door een genetische afwijking (bv mucoviscidose) of loopt hij een hoog risico om een bepaalde aandoening te ontwikkelen (bv. een afwijking aan het BRCA1/2 gen, dat wijst op een erfelijke aanleg voor borstkanker)? Met WGS zullen de vragen anders zijn: doordat het volledige DNA van de patiënt wordt onderzocht, zal de geneticus waarschijnlijk niet alleen het antwoord op een bepaalde vraag krijgen, maar zal hij ook informatie ontvangen over alle genetische afwijkingen die zijn patiënt (zoals iedereen van ons) per definitie heeft. De arts zal dan dus ook antwoorden krijgen op niet-gestelde vragen, waarvan hij zelfs soms de betekenis niet kent.

## Willen we wel alles weten?

We kennen namelijk helemaal nog niet de betekenis van elk van onze 20.000 genen en hun ontelbare varianten. Wat dan te doen met onverwachte informatie? Moet men de patiënt laten weten dat hij het risico loopt op een ernstige aandoening? Meestal is het antwoord positief, toch als er voor de ziekte preventieve maatregelen of een doeltreffende behandeling bestaat (bv. bij een aanleg voor hart- en vaatziekten). Maar als dit niet het geval is, is het beter om deze informatie niet aan de patiënt mee te delen.

Bovendien wordt de beslissing om dit soort informatie al dan niet mee te delen, best genomen vóór het genetisch onderzoek, in onderling overleg tussen arts en patiënt, tijdens een grondige en expliciete

procedure van geïnformeerde toestemming. KCE beveelt daarom aan om voor de 'onverwachte' resultaten en de procedures voor geïnformeerde toestemming een gemeenschappelijk beleid voor alle genetische centra te ontwikkelen.

## Genetisch advies

Om de resultaten duidelijk aan de patiënt te communiceren, al zijn vragen te beantwoorden en de nodige psychologische en sociale ondersteuning te bieden, zijn heel specifieke vaardigheden vereist. Momenteel zijn in België alleen genetisch artsen hiervoor bevoegd, en daarbij worden ze ondersteund door psychologen en maatschappelijk werkers. Door de toenemende hoeveelheid aan informatie die ze met hun patiënten (en hun familie) moeten delen, lopen ze het risico om overbevraagd te worden. In andere landen wordt daarom een deel van de genetische counseling overgenomen door genetisch adviseurs niet-artsen. In 2016 werd hiervoor op verzoek van de minister van Volksgezondheid een werkgroep bijeengeroepen, waarna besloten werd dat dit nieuwe beroep moest worden opgenomen in de nieuwe Wet op de gezondheidszorgberoepen. Dit lijkt echter niet langer het geval te zijn.

## Bioinformaticus, een zeer gegeerd profiel

Een andere toekomstige uitdaging is de analyse en het beheer van de data, die in 'ruwe' vorm worden aangeleverd, en die, voordat ze kunnen worden 'gelezen' en geïnterpreteerd door de klinici, een aantal informatica manipulaties moeten ondergaan. Hiervoor zijn zeer gesofisticeerde computertools en ... voldoende bioinformatici nodig, om deze te ontwikkelen. Deze hooggekwalificeerde professionals zijn vandaag al erg gegeerd, en dit zal alleen maar toenemen. Daarom moeten specifieke opleidingen voor hen worden georganiseerd en zouden ze een erkend statuut met gepaste loonbarema's moeten krijgen, zodat we ze in ons land kunnen houden.

Door WGS worden een aanzienlijk aantal data gegenereerd (tussen de 100 en 500 Gb per staal). Om die reden is er nood aan een enorme opslagcapaciteit en een strenge beveiliging. Bovendien zal de grootschalige introductie van WGS waarschijnlijk de identificatie van nieuwe genetische varianten en de genetische kennis in het algemeen doen versnellen. Een gecentraliseerde, streng beveiligde database met alle genetische varianten op Belgisch, maar ook op internationaal niveau, is dan ook essentieel voor alle onderzoekers en artsen. Op die manier krijgen ze allemaal toegang tot de meest recente kennis.

## Organisatorische vragen

Door de vooruitgang in de genetica worden ook een toenemend aantal medische disciplines betrokken. Zo zullen cardiologen of neurologen steeds meer WGS-analyses laten uitvoeren, om nog maar te zwijgen van testen tijdens de zwangerschap. Maar zullen enkel de genetische centra deze analyses mogen uitvoeren, of zullen hiervoor ook andere actoren bevoegd zijn? En wat met de uitbesteding van de analyses aan internationale privé bedrijven. Deze goedkopere oplossing wordt al in Nederland gebruikt, maar is niet zonder risico, omdat men een bepaalde controle over de kwaliteit, betrouwbaarheid, de beveiliging van de gegevens, enz. uit handen geeft.

## Beginnen met een pilootproject

De komst van WGS in onze gezondheidszorg roept dus talrijke en complexe vragen op. Daarom beveelt het KCE aan om met de grootste voorzichtigheid te werk te gaan, vooral omdat er aanzienlijke financiële en ethische belangen op het spel staan. Door met een pilootproject te beginnen, kunnen eventuele

problemen één voor één met de actoren worden aangepakt. Vervolgens kunnen de mogelijke oplossingen worden uitgetest - en becijferd! - vooraleer er een definitieve beslissing wordt genomen over het gebruik van deze futuristische technologie in ons land.

Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg  
Administratief Centrum Kruidtuin, Doorbuilding (10e  
verdieping)  
Kruidtuinlaan 55  
1000 Brussel  
België  
+32 2 287 33 88  
<http://kce.fgov.be>

Gudrun Briat  
Wetenschappelijke communicatie  
+32 475 274 115  
[press@kce.fgov.be](mailto:press@kce.fgov.be)