

Reactie VKGN op internetconsultatie voor de wijziging van de Wbo

Sinds genoomtechnologie steeds goedkoper en toegankelijker is geworden, staat de genetica volop in de publieke belangstelling. Deze ontwikkelingen worden gedreven door de implementatie van next generation sequencing (NGS). Hieronder valt het testen van de hele coderende gedeelte van het DNA, de exonen (whole exome sequencing, WES) en binnen afzienbare tijd zal steeds vaker het hele genoom gesequencet worden (whole genome sequencing, WGS).

Door de implementatie van NGS neemt het aantal diagnostische bevindingen duidelijk toe. Anderzijds neemt ook het aantal onbedoelde bevindingen en onduidelijke bevindingen (variants of unknown significance (VUS)) toe. Hierdoor wordt het interpreteren van diagnostisch genomisch onderzoek en daarmee ook de erfelijkheidsadvisering steeds complexer. Voor een goede interpretatie van DNA-varianten is een multidisciplinair expertiseteam nodig, bestaande uit laboratoriumspecialisten, bio-informatici, klinisch genetici en andere medisch specialisten. Wanneer hieraan niet wordt voldaan, kan dit leiden tot misinterpretatie en schade voor patiënt en zijn familieleden op o.a. medisch en/of psychosociaal vlak. Binnen de klinische genetische laboratoria is onlangs het landelijk delen en interpreteren van data opgezet. Door het verzamelen en archiveren van stambomen, klinische gegevens en laboratoriumresultaten groeit kennis en veranderen regelmatig inzichten over DNA-varianten, wat directe gevolgen kan hebben voor de patiënt/familie.

Hoewel het doen van klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering volgens de Wbmv zijn voorbehouden aan de afdelingen voor klinische genetica aan de Nederlandse universitair medische centra, zijn er nieuwe spelers op het terrein van de genetica die deze constructie proberen te omzeilen. In toenemende mate bieden commerciële bedrijven genetische tests rechtstreeks aan consumenten aan, zogenaamde direct-to-consumer genetische tests (DTC-GT). Bij DTC-GT gaat het in ieder geval om marketing die rechtstreeks aan consumenten wordt gericht. Bij sommige aanbieders van DTC-GT geldt de vereiste dat een arts betrokken moet worden bij het aanvragen van de test; de test wordt aan de consument geadverteerd, maar wel met tussenkomst van de arts uitgevoerd. Andere aanbieders omzeilen de gezondheidszorg volledig: de test wordt rechtstreeks aan de consument verkocht en geleverd. Het is dan ook niet vanzelfsprekend dat de consument de DTC-testresultaten, die hij of zij vaak via email ontvangt, met een zorgverlener bespreekt. En als consumenten met hun testresultaten bijvoorbeeld bij hun huisarts aankloppen, dan zal die mogelijk geen idee hebben hoe de resultaten te interpreteren.

Veel van de aangeboden DTC-GT vallen onder het begrip aanbod in de zin van de Wbo. Zijn die tests dan ook vergunningsplichtig op grond van de Wbo, dat wil zeggen moet er voor het aanbieden daarvan een vergunning zijn afgegeven? Dat is alleen het geval als een test onderzoek inhoudt naar ernstige ziekten en afwijkingen waarvoor geen preventie of behandeling mogelijk is, en in het bijzonder daarop betrekking hebbende risico-indicatoren (art. 2 Wbo). Uitgangspunt bij het afgeven van een vergunning is dat screening pas verantwoord kan worden aangeboden als vaststaat dat de voordelen voor de deelnemers duidelijk opwegen tegen de nadelen.

De zorgen van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) bestaan uit de volgende punten:

- Er lijkt een toenemend aanbod en gebruik van commerciële, direct aan consumenten aangeboden genetische tests (DTC-GT), door Nederlandse en buitenlandse bedrijven te zijn. Via onder andere advertenties worden consumenten uitgenodigd hiervan gebruik te maken.
- Het DTC-GT aanbod varieert enorm. Er is bij de VKGN weinig zicht op de validiteit van de tests en de kwaliteit van informatievoorziening en counseling over de tests. Het is onduidelijk op welke wijze er toezicht wordt gehouden op de kwaliteitsborging van het DTC-GT aanbod.
- Het is vooralsnog onduidelijk hoe de reguliere klinische genetica zich moet verhouden tot DTC-GT voor gezondheidsdoeleinden, zoals op ziekterisico's. DTC-GT kan leiden tot problemen, zoals onjuiste interpretaties, onrust bij gebruikers door onvolledige informatie en/of geen of inadequate counseling, waarvoor consumenten de hulp van zorgverleners kunnen inroepen. Als klinische genetici op grote schaal dergelijke problemen gaan proberen op te lossen, kan dat legitimerend werken. Hierdoor kan bijvoorbeeld bij (potentiële) gebruikers de indruk ontstaan dat klinisch genetici het gebruik van DCTGT onderschrijven. Dat wil de beroepsgroep juist voorkomen. Daarnaast zou dat onevenredig veel energie kosten, omdat het vaak over odds ratio's gaat bij multifactoriële

aandoeningen, niet bij uitstek de expertise van de gemiddelde klinisch geneticus. Daarom ligt de rol van de klinisch geneticus voorlopig vooral op het gebied van educatie aan gezondheidszorgprofessionals en het bredere publiek over de beperkingen van DTC-GT en het ontmoedigen van health-related DTC-GT. Wel zullen klinisch genetici cliënten helpen die komen met vragen over monogene aandoeningen, ook als die vragen zijn ontstaan naar aanleiding van een DTC-GT.

-De Nederlandse jurisdictie eindigt bij de landsgrenzen. Om die reden bieden Nederlandse en buitenlandse aanbieders hun diensten via advertenties en websites in Nederland aan, en voeren zij de analyses in laboratoria over de grens uit.

- Er is reden tot extra zorg over het aanbod van DTC-GT aan minderjarigen. Hoewel de meeste aanbieders claimen dat ze zich niet specifiek richten op deze groep, is er ook niets geregeld om gebruik door minderjarigen te voorkomen. Klinisch genetici kunnen zich door middel van publieksvoorlichting en voorlichting aan gezondheidszorgprofessionals blijven inzetten voor het voorkomen van het gebruik van DTC-GT bij minderjarigen.

Dr. Frederik J. Hes, klinisch geneticus, LUMC, voorzitter vereniging klinische genetica Nederland (VKGN)