



Genetische tests

Onderschat de implicaties niet

DNA is niet langer sciencefiction. Tegenwoordig kun je je volledige genoom in kaart laten brengen, of jezelf laten onderzoeken op een erfelijke ziekte nog vóór je symptomen ontwikkelt. Acht vragen zodat je weet waar je aan begint.

Jeroen Plessers en Daisy Van Lissum

1

Wat is het nut van genetische tests?

Genetische tests hebben tal van praktische toepassingen. Ze stellen diagnoses, ze kunnen ziektes voorspellen en ze kunnen je vertellen of je drager bent van een erfelijke ziekte, zodat je weet of je die kunt doorgeven aan de volgende generatie. Zulke tests kunnen al tijdens de zwangerschap afwijkingen opsporen, zoals de *non-invasive prenatal test* (NIPT), maar ook net na de geboorte. Zo controleert de (gratis) “hielprik” op twaalf erfelijke ziekten. Genetische tests worden ook gebruikt om afstamming en vaderschap te bepalen, en om daders van misdrijven zoals moord of verkrachting te identificeren.

2

Wanneer is een genetische test aangewezen?

Genetische tests gebeuren in de praktijk meestal wanneer er al een sterk vermoeden is van een erfelijke aandoening. Een familie met een geschiedenis van borstkanker bijvoorbeeld, of symptomen die op een erfelijke spierziekte wijzen. Wanneer er zo'n aanleiding is, kun je in samenspraak met je arts beslissen om je te laten testen. Komt er een diagnose of een voorspelling (van het risico om de ziekte in kwestie te ontwikkelen) uit de bus, dan kan men die eventueel gericht gaan behandelen of bepaalde voorbereidingen treffen. In het geval van het BRCA-gen bijvoorbeeld, een voorspeller van borstkanker, kan iemand beslissen om preventief de borsten te amputeren zodat de kanker zich nooit kan ontwikkelen.



3

Hoe werkt zo'n test?

Bij de ontwikkeling van een genetische test wordt meestal vertrokken vanuit de diagnostiek: mensen met een bewezen aandoening worden vergeleken met een controlegroep zonder die aandoening. Door het DNA-materiaal van beide groepen te vergelijken, kunnen wetenschappers patronen herkennen en mutaties of kenmerken lokaliseren in de genen. Wanneer één gendefect rechtstreeks leidt tot een bepaalde ziekte, of een bepaalde kans erop, is dat relatief simpel. Maar meestal is de situatie complexer dan dat. De meeste erfelijke ziekten ontstaan namelijk door een combinatie van (meerdere) afwijkende genen en bepaalde omgevingsfactoren of de levensstijl die elkaar wederzijds beïnvloeden. Hoewel de genetica in korte tijd enorme sprongen vooruit heeft gemaakt, blijft een groot deel van ons genoom nog steeds een mysterie. De menselijke genetische blauwdruk bestaat namelijk uit zo'n 25 000 genen, die samen de informatie bevatten voor minstens evenveel verschillende eiwitten. Het grootste deel daarvan blijft vooralsnog onbekend. Momenteel zijn er duizenden tests in gebruik, maar geen enkele kan alle aandoeningen opsporen.

4

Waar kan ik een betrouwbare genetische test laten uitvoeren?

België heeft acht officieel erkende genetische centra:

drie in Brussel, één in Edegem, Gent, Gosselies, Leuven en Luik. Deze centra zijn verbonden aan een universitair ziekenhuis en bieden niet alleen medische maar ook sociaal-psychologische begeleiding. Zeker wanneer er wordt getest op ernstige aandoeningen, is professionele begeleiding cruciaal. In België worden genetische tests overigens enkel terugbetaald als ze gebeuren in een van deze centra. Je betaalt € 8,68 remgeld voor de test en €13,33 voor genetisch advies.

5

Wie heeft toegang tot mijn resultaten?

Informatie over je genetisch materiaal kan erg gevoelig zijn.

Je hoeft echter geen schrik te hebben dat deze informatie vrij toegankelijk wordt, zoals bijvoorbeeld voor verzekeraars. Zij mogen enkel een beschrijving van je huidige gezondheids-toestand en de voorgeschiedenis ervan vragen. Genetische gegevens horen daar niet bij. Je data kunnen wel (anoniem) worden gedeeld in een wetenschappelijke database, voor onderzoeksdoeleinden. Hoe meer genetisch materiaal wetenschappers kunnen vergelijken, hoe beter zij dat materiaal kunnen begrijpen. Op deze manier draag je dus je steentje bij tot de vooruitgang van de genetica.

“Meer data maken betere testen”

Als niemand zijn genetische gegevens zou delen voor onderzoeksdoeleinden, zouden genetische tests niet verder worden verbeterd en verfijnd. Bio-eticus Pascal Borry legt uit hoe jouw DNA andere mensen kan helpen.



Prof. dr. Pascal Borry
Hoogleraar ethiek aan de KU Leuven en lid van de Hoge Gezondheidsraad.

Met welke uitdagingen wordt genetisch onderzoek geconfronteerd anno 2020?

Vroeger was genetisch onderzoek tijdrovend en duur, tegenwoordig kunnen we grotere stukken genetisch materiaal in één keer testen.

Daardoor stellen we nu snellere en betere diagnoses, de klinische winst is enorm. De keerzijde daarvan is dat er een veel groter aanbod is ontstaan, ook aan commerciële kant. Je kunt je als persoon laten testen op een groter palet aan genetische voorbeschiktheden, maar die zijn niet allemaal even relevant of waardevol. Kijk maar naar commerciële tests die je onder andere vertellen of je aanleg hebt voor nat of droog oorsmeer. Dat is een grappig weetje, maar niet meer dan dat. Het probleem is vooral dat zulke commerciële tests ook serieuzere

uitspraken durven doen, over je aanleg voor erfelijke ziekten bijvoorbeeld, zonder dat ze een compleet en betrouwbaar resultaat kunnen geven. Als die trend zich doorzet, kan dat ons gezondheidssysteem enorm onder druk zetten.

Hoezo?

Stel, je wilt testen op de erfelijke aanleg voor borstkanker. Een commerciële test zal maar testen op een beperkt aantal merkers of mogelijke mutaties in je DNA, bijvoorbeeld drie. In werkelijkheid bestaan er echter tientallen mutaties die borstkanker kunnen uitlokken. Hoe zinvol een test is, is dus afhankelijk van de selectie van die merkers. Een test met drie merkers die een negatief resultaat geeft, kan dan een vals gevoel van veiligheid geven. Bovendien zijn heel

wat van die commerciële tests niet gevalideerd door de wetenschap. Ze geven te veel valse negatieven, zoals in mijn voorbeeld van borstkanker, maar ook te veel valse positieven. En wat gebeurt er als zo'n test je vertelt dat je genetische aanleg hebt voor een ernstige ziekte? Je gaat naar de dokter, en die gaat vervolgens allerlei onderzoeken doen. Die overconsumptie vormt dus een extra druk op onze gezondheidszorg, en dat werkt ontwrichtend.

Een betrouwbare test in een erkend centrum is wellicht ook veiliger qua privacy?

Elk ziekenhuis heeft ongetwijfeld zijn eigen systeem, maar sowieso weet je dat artsen gebonden zijn aan het beroepsgeheim. Toch kunnen relevante sequenties van je genetische materiaal worden gedeeld voor onderzoeksdoeleinden, in een veilig en gesloten systeem. Van hoe meer individuen er genetische informatie beschikbaar is, hoe beter die kan worden gekoppeld aan bepaalde merkers, en hoe nauwkeuriger wetenschappers onze tests kunnen afstemmen. Die data-uitwisseling is dus alleen maar in het voordeel van ons allemaal, een soort burgerplicht.

Welk advies zou je mensen geven?

Ik zou vooral een gezonde nuchterheid aanraden. Verwacht niet te veel van commerciële tests. Heb je echte bezorgdheden, volg dan de officiële route via een erkend genetisch centrum, waar ze de waarde van zulke voorspellingen kunnen duiden.

6

Wat doe ik met mijn resultaten?

Of je zo'n test ondergaat en wat je doet met de resultaten ervan, is een persoonlijke keuze die mogelijk verstreckende gevolgen kan hebben. Zulke tests hebben evenveel voor- als nadelen, en het is belangrijk dat je goed nadent over de mogelijke uitkomsten en hoe die jou zullen beïnvloeden. Een diagnose kan soms leiden tot betere genezingskansen, maar sommige aandoeningen zijn onbehandelbaar. Misschien krijg je te horen dat je een hoger risico hebt op een erfelijke ziekte, maar niet of je die ziekte daadwerkelijk zult krijgen en wanneer dat zou gebeuren. De diagnose blijft dan mogelijk nog jaren als het zwaard van Damocles boven je hoofd hangen.

Bovendien geven genetische tests zelden 100 % zekerheid, maar eerder een kanspercentage. Maar wat betekent het dat je 40 % of 53 % kans hebt op een ziekte? Hoe baseer je je medische beslissingen op zo'n cijfer?

Er speelt bij zulke beslissingen meer mee dan alleen de rechtstreekse medische gevolgen, hou dus beter ook rekening met de emotionele en zelfs sociale gevolgen. Want jouw resultaten zeggen wellicht ook iets over de kansen van je familieleden, en dat hadden zij misschien liever niet geweten. Of wat als jij safe zit voor een ernstige erfelijke aandoening, maar je broers of zussen testen wel positief? Resultaten van genetische tests kunnen leiden tot depressie, angst of schuldgevoelens. Precies vanwege deze morele uitdagingen is het belangrijk dat zulke tests in een professioneel kader gebeuren, met de juiste begeleiding.



7

Online vind ik ook allerlei genetische tests voor weinig geld. Zijn ze betrouwbaar?

Onze nieuwsgierigheid naar ons genoom heeft van genetische tests een miljoenenbusiness gemaakt. Wereldwijd zouden er zo'n 300 bedrijven commerciële tests verkopen. Begin 2019 hadden de vier grootste spelers al 26 miljoen tests verkocht. Zulke testkits, waarmee je zelf wat speeksel of cellen van de binnenkant van je wang verzamelt en met de post opstuurt naar een labo, zijn relatief goedkoop, online verkrijgbaar, populair en niet gereguleerd. Je krijgt geen persoonlijke begeleiding bij het uitvoeren van de test en meestal geen uitleg bij de resultaten ervan. Niet alleen zijn ze onbetrouwbaar, ze bieden ook weinig waardevolle informatie. Ze kunnen grappig of interessant zijn, bijvoorbeeld wanneer je meer wilt weten over je voorouders en je stamboom, maar zijn een ongeschikte basis voor medische beslissingen. Bovendien kun je je vragen stellen over de privacy. Zulke bedrijven zijn namelijk niet onderworpen aan medisch beroepsgeheim, en misschien is jouw genetische info ooit veel geld waard. Is zo'n commercieel bedrijf dan de beste plek om je genen aan bloot te geven?

8

Zetten de tests de poort open naar designer-baby's?

Technisch gezien staat de wetenschap ver genoeg om embryo's te selecteren op welbepaalde eigenschappen, en zelfs te sleutelen aan hun DNA. Met de CRISPR-Cas-methode kunnen genetici met ongekende precisie DNA wijzigen en specifieke genen uitschakelen. Het betere knip- en plakwerk, om het even cru te stellen. Wie genoeg geld veil heeft, kan in Cyprus of de VS nu al de oogkleur en het geslacht van zijn kind kiezen. En in China zouden pas nog twee meisjes geboren zijn aan wie genetisch werd "gemorrelt" om hen hiv-resistent te maken. Maar dat is in ons land ten strengste verboden.