

Genetische testen volop in ontwikkeling

 **Van onze redactie**
Auteur: Cor Dol

“Deze technieken zijn geïntroduceerd in de diagnostiek en het wordt steeds gebruikelijker om de tests te doen”

De techniek van genetische testen ontwikkelt zich snel. En daarmee ontvouwen zich volop mogelijkheden om diagnose en therapie specifiek en persoonlijker te maken. Professoren Robert Hofstra en Johan den Dunnen beschouwen de meest recente ontwikkelingen.

Genetische testen ontwikkelen zich snel. Of beter: we zijn steeds beter in staat om veel gegevens uit het resultaat te halen. Er is meer en meer bekend over welke varianten in het DNA een risico op of aanleiding geven tot bepaalde ziekten. Prof. dr. Johan den Dunnen, hoogleraar Medische Genoomtechnologie in het LUMC, stelt dat die kennis snel toeneemt. “De DNA-test zelf gaat steeds sneller. Duurde dat voorheen een paar maanden, nu kan het in weken of zelfs dagen. Sinds kort kan ook het hele DNA in één keer worden afgelezen.”

Diagnostiek

Robert Hofstra, hoogleraar Humane Genetica aan het Erasmus MC, ziet daarnaast dat het aantal toepassingen van genetische testen het afgelopen decennium sterk toeneemt. “Deze technieken zijn geïntroduceerd in de diagnostiek, het wordt gebruikelijker om deze testen te doen. Belangrijke voorwaarde daarvoor was het dalen van de prijs van zo’n onderzoek. Andersom is de meerwaarde van de vernieuwde testen groot.”

Databases

De grootste ontwikkeling zit echter in de data-analyse. Na DNA-analyse vind je ongeveer 4 miljoen varianten. Hiervan moet één voor één worden uitgezocht of ze leiden tot een ziekte of niet. Dat vraagt om enorme databases waarin alle ziekte-gerelateerde varianten worden verzameld. Den Dunnen: “Deze databases worden langzaam gevuld. Dat gebeurt wereldwijd, maar helaas blijft het delen van informatie nog een probleem.

Dit terwijl het in feite de basis van het vakgebied is.” Nationale wetgeving en regels rondom de bescherming van privacy staan een goede wereldwijde opbouw in de weg. In Nederland is echter een begin gemaakt met deze database en wordt de informatie al wel met elkaar gedeeld.

Personalized medicine

Behalve dat een genome profiel iets kan zeggen over de aanleg voor ziekten heeft het ook andere heel bruikbare data in zich. Een goed voorbeeld is het farmacogenetisch profiel dat iets zegt over de wijze waarop iemand reageert op medicijnen. Aan de hand van het DNA-profiel van een patiënt kan de behandelaar een ander medicijn of andere dosis geven. Ook hierover moeten afspraken gemaakt worden. Hofstra: “Je hebt genomische data met veel informatie. Dan moeten we wel afspreken om die data te gaan gebruiken en in het Elektronisch Patiënten Dossier (EPD) te zetten. Daar zit de crux en dan heeft het meerwaarde.” Diagnose en de daaraan gekoppelde therapie kunnen op die manier werkelijk ‘personalized’ worden.

Ethiek en informatie

Het blijft de vraag of we alles willen weten wat het DNA aan informatie geeft. Hofstra: “Als mensen zich laten testen willen ze vaak alles weten. Stel dat je het DNA van een ongeboren kind laat testen dan wil je niet alleen weten of het kind Down-syndroom heeft. Dan wil je het liefst alle informatie die beschikbaar is.” Toch is er nog veel discussie of je als behandelend arts iets moet vertellen over niet-behandelbare aandoeningen. Sommige mensen willen dat heel graag weten, zodat ze hun leven erop in kunnen richten. Anderen pertinent niet. Zoals zo vaak lopen de techniek en mogelijkheden voor op de daadwerkelijke toepassing ervan. Voorlichting en onderwijs blijven daarom essentieel.

INTERVIEW met Peter Belt

Betere diagnoses door snelle DNA-testen

DNA-testen ontwikkelen zich razend-snel. Next Generation Sequencing (NGS) maakt het mogelijk informatie van het hele DNA af te lezen. Door de snelheid en scherp gedaalde prijs, kunnen met deze techniek nieuwe horizonten verkend worden. Dat is wat dr. Peter Belt, CEO van GenomeScan, doet.

Kunt u in een notendop uitleggen hoe de nieuwe generatie testen zich ontwikkelt?

“Nu zijn er veel kleine testjes die één of enkele genen meten. Dit is erg omslachtig wanneer je snel een accurate diagnose wil stellen. Het duurt niet lang meer of de nieuwe DNA-testen zijn zo goedkoop dat we het hele DNA of ‘het genoom’ in één keer kunnen aflezen. Belangrijk is de analyse die daarop volgt. Ziekte-veroorzakende mutaties worden anoniem opgeslagen in databases. Vanuit een ziektevraag kun je kijken naar het DNA en zo snel het probleem opsporen. In de toekomst gaat het echter andersom: eerst kijken naar het DNA, waar je allerlei zaken uit kunt halen die je wenselijk acht. Dat kan heel eenvoudig de bloedgroep zijn, maar ook of je aanleg hebt om een bepaalde ziekte te krijgen.”

Een verschuivende trend dus.

“Dat zie je inderdaad gebeuren. In Nederland is het nu nog zo dat je DNA gaat onderzoeken als er sprake is van een aandoening. Denk bovendien ook aan de NIPT-test (Niet Invasieve Prenatale Test),



Peter Belt

die bij een zwangerschap onder meer het Down-syndroom kan aantonen. Het punt is dat je veel informatie uit deze test kunt halen. De vraag is wat je met de informatie doet en wat de maatschappelijke opinie is.”

Meer algemeen: wat kan al die DNA-informatie opleveren?

“Erfelijke ziekten kunnen snel gediagnosticeerd worden met NGS-testen. Ook bij kanker kun je aan de hand van mutaties in de tumor heel precies bepalen wat de beste therapie bij deze

patiënt is. Dienen we deze specifieke antistof toe, of moeten we bestralen? Het effect kan het verschil zijn tussen wel of niet de kanker overwinnen. Met de nieuwe genetische testen maak je *personalized medicine* werkelijkheid. Daarbij leidt een betere diagnose tot minder zorgkosten. Er kan gelijk gestart worden met de juiste behandeling, of het wordt meteen duidelijk dat een behandeling geen effect zal hebben, maar alleen bijwerkingen. De zorg wordt hiermee goedkoper en efficiënter. De arts kan zich meer richten op de patiënt.”

Wat is het belang van samenwerking?

“Dat is essentieel. Zelf werken wij met alle academische ziekenhuizen in Nederland samen. Wij ontwerpen genetische testen die we dan in ons geaccrediteerde lab uitvoeren. Bovendien zijn we onderdeel van het Leiden Network for Personalized Treatment, waarbij we kijken naar de genetische achtergrond van mensen in relatie tot de dosering van geneesmiddelen. De ideale dosering kan per patiënt sterk verschillen. Daarvoor werken we ook samen met farmabedrijven.”

Wat zijn de voordelen van uw organisatie in vergelijking met moleculaire diagnostiek in academische centra?

“Wij zijn ingericht op deze zeer specialistische techniek. Je moet de experts in huis hebben om alle technische innovaties op waarde te schatten en door te voeren. GenomeScan investeert voortdurend in de nieuwste technieken. Zoals gezegd leidt dat uiteindelijk tot kostenbesparing in de zorg.”

Meer informatie

GenomeScan is een serviceprovider op het gebied van Genomics en gespecialiseerd in Next Generation Sequencing voor het lezen van DNA en RNA. Meer informatie is te vinden op www.genomescan.nl