

HET COMMERCIËLE AANBOD VAN TESTS KAN NIET ALLE BELOFTES WAARMAKEN

De haken en ogen aan een genentest

Steeds meer commerciële partijen bieden allerlei genetische tests aan. Maar de kwaliteit ervan varieert en de interpretatie van de uitkomsten is lastig. Artsen moeten hun patiënten voorlichten over de risico's van dit aanbod.

In november 2018 sprak de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) bij de Inspectie Gezondheidszorg en Jeugd (IGJ) haar zorgen uit over het 'genenpaspoort' dat het bedrijf iGene via internet aan consumenten aanbiedt. De VKGN maakt zich al langere tijd zorgen over de begeleiding bij en de kwaliteit van commerciële genetische tests. Als er foutieve genetische testuitslagen worden verstrekt of als consumenten of patiënten de testuitslag verkeerd interpreteren, ontstaan ethische problemen.

Aanleiding voor de IGJ-melding was een test die universitair hoofddocent Marc van Mil (Universiteit en UMC Utrecht) liet uitvoeren samen met een bevriende bioloogdocent, Dorien. Zij lieten hun DNA

analyseren. Ze wisten dat Dorien drager is van een pathogene BRCA1-mutatie, die haar een sterk verhoogde kans geeft op het ontwikkelen van borst- en eierstokkanker. iGene meldde voor haar echter een verlaagde kans. 'iGene claimt dat ze het risico op borstkanker meet, maar mist vervolgens deze levensbedreigende mutatie', aldus Van Mil. Dat is ronduit gevaarlijk, vindt de VKGN. Op de website van iGene werd de DNA-test expliciet aangeboden aan mensen met het vermoeden op familiale borstkanker. Dorien was verontwaardigd over de leefstijladviezen die iGene meegeeft aan gebruikers om borstkanker te voorkomen en waarvoor de wetenschappelijke basis twijfelachtig is.

Verjaardagscadeau

Nu genoomtechnologie steeds goedkoper en toegankelijker wordt, staat DNA volop in de publieke belangstelling. Het uitvoeren van klinisch-genetisch onderzoek en de complexe erfelijkheidsadviesing zijn voorbehouden aan de afdelingen Klinische Genetica van de Nederlandse umc's. Maar steeds meer bedrijven bieden zogeheten *direct-to-consumer* (DTC) genetische tests rechtstreeks aan consumenten aan,

zonder tussenkomst van een arts. Deze markt groeit en daarmee groeien ook de problemen.

Een ander voorbeeld: een man kwam bij de klinisch geneticus naar aanleiding van een lifestyle-DTC-test die hij voor zijn verjaardag had gekregen. Hij had een speekselmonster opgestuurd en per e-mail zijn testresultaten ontvangen; hij bleek een verhoogd risico op de ziekte van Alzheimer te hebben. Hij maakte zich zorgen, omdat alzheimer niet is te voorkomen of te behandelen. De klinisch geneticus liet het DNA opnieuw analyseren en bevestigde het resultaat: de man was homozygoot drager van de ApoE4-variant, waardoor hij een tot vijftien keer verhoogd risico heeft op de ziekte van Alzheimer. Het was moeilijk voor hem om deze informatie te verwerken; hij had het liever niet geweten.

De werkgroep Ethiek en Recht van de VKGN concludeert in een rapport over DTC genetische tests dat heel wat commerciële DNA-tests onbetrouwbaar zijn en dat professionele medische begeleiding vaak ontbreekt.¹ Bij problemen rond de interpretatie van testresultaten roepen consumenten steeds vaker de hulp in van artsen.

Het aanbod

Binnen- en buitenlandse bedrijven bieden allerlei DTC genetische tests aan, die sterk verschillen in kwaliteit, aanpak en testaanbod. Er zijn:

- medische tests die het risico op ziekten of aandoeningen inschatten, zoals

Hij bleek een
verhoogd risico
op alzheimer
te hebben

- dragerschap van een BRCA1-mutatie of farmacogenetische markers;
- niet-medische tests, zoals lifestyletests (onder andere atletisch talent, kans op overgewicht, concentratievermogen);
- *nutrigenomics*-tests, waarbij de inwerking van voedsel op genen wordt onderzocht, zoals tests op voedsel-intolerantie, vitaminebehoefte en dergelijke;
- informatieve of recreatieve tests

die iets zeggen over genetische afstamming, familieonderzoek, oogkleur et cetera.

Lege artis

Om genetische laboratoriumanalyses te verrichten hebben aanbieders in Nederland een vergunning nodig op basis van de Wet bijzondere medische verrichtingen. Voor klinisch-genetische afdelingen en genetische laboratoria gelden daar-

naast strenge veldnormen om de kwaliteit van het werk te waarborgen. Daarom laten DTC-bedrijven de analyses vaak uitvoeren in laboratoria over de grens. Deze laboratoria zijn mogelijk niet klinisch gecertificeerd. Het is ook onduidelijk of de tests lege artis zijn uitgevoerd en of de resultaten analytisch valide zijn.

De meeste bedrijven analyseren enkele honderdduizenden tot een miljoen *single-nucleotide polymorphisms* (SNP's). SNP's kunnen geassocieerd zijn met risico's op het ontwikkelen van veelvoorkomende complexe (ouderdoms)ziekten. Vaak gaat het hierbij echter om kleine oddsratio's: in plaats van 7 procent kans (het populatierisico) zou iemand dan bijvoorbeeld 9 procent kans (verhoogd risico) of 5 procent kans (verlaagd risico) hebben om een bepaalde ziekte te ontwikkelen. Dergelijke SNP-tests zijn dus nauwelijks voorspellend. De consument heeft er dus medisch of anderszins geen baat bij. Bovendien beperken vrijwel alle commerciële aanbieders zich bij het voorspellen van ziekterisico's tot de meest voorkomende SNP's, en analyseren dus niet alle mogelijke pathogene mutaties in een bepaald gen. Zo analyseert 23andme slechts drie SNP's in het BRCA1-gen, die voornamelijk in de Amerikaanse populatie voorkomen, en geeft daarmee dus een onvolledig beeld.² Ook Dorien ontving een normale uitslag omdat iGene niet naar haar BRCA1-mutatie had gekeken. Een uitslag is pas betrouwbaar, als naar alle mogelijke genetische oorzaken is gekeken.

Voor een flink deel van het DTC-test-aanbod is geen enkel wetenschappelijk bewijs. Wie op basis van deze tests voedingsadviezen aanbiedt en dure voedings-supplementen verkoopt, misleidt zijn klanten.

Misinformatie

De belangrijkste ethische problemen bij DTC genetische tests zijn misinformatie en misinterpretatie van genetischetestresultaten, en de schadelijke gevolgen daarvan. Consumenten kunnen onnodig ongerust worden gemaakt, en onnodig vervolgonderzoek laten uitvoeren, dat

Genetische tests kunnen consumenten onnodig ongerust maken.



GETTY IMAGES

gepaard kan gaan met medische risico's, belasting, en kosten. Nog gevaarlijker is onterechte geruuststelling, zoals bij de iGene-DNA-test voor borstkanker. Als consumenten later toch klachten ontwikkelen, roepen zij misschien niet of te laat hulp in. Daarnaast bestaan er risico's op discriminatie, stigmatisering of ander ongepast gebruik van genetische (mis)informatie door derden.

Het is belangrijk dat commerciële aanbieders hun cliënten vooraf goed inlichten over de beperkingen, risico's en implicaties van de test, zodat zij weten waar ze aan beginnen. Om te voorkomen dat patiënten worden geconfronteerd met ongewenste risico-informatie – zoals de man met de ApoE4-variant – worden ze bij de klinisch-genetische centra uitgebreid gecounseld voordat hun om toestemming wordt gevraagd. Zulke professionele medische begeleiding bieden de DTC-genetischetestaanbieders niet. Verder is het gebruikelijk om kinderen alleen presymptomatisch – dus voordat zij klachten ontwikkelen – genetisch te testen op ziektes die zich op de kindleeftijd openbaren, en waar preventieve of therapeutische opties voor bestaan. Het belangrijkste ethische argument tegen het testen van kinderen is het recht op niet-weten en op een 'open toekomst'. Je wel of niet presymptomatisch laten testen op later in het leven optredende aandoeningen wordt beschouwd als een levenskeuze die we niet voor kinderen mogen maken – zeker niet als er geen gezondheidswinst voor het kind tegenover staat – omdat we daarmee hun toekomstige autonomie schaden. We moeten wachten totdat het kind volwassen is en de keuze zelf kan maken. Uit onderzoek blijkt dat DTC-bedrijven op verzoek van ouders genetische tests uitvoeren bij kinderen en minderjarigen. Sommige bedrijven bieden zelfs speciale kind- of babyvriendelijke testkits aan.

Strafbaar

Het DTC-aanbod is moeilijk te controleren, met name omdat een deel van de activiteiten vanuit het buitenland wordt aangeboden. Daar vallen DTC-bedrijven

PRAKTIJKPERIKEL

PRIVÉDOOD

Het was een snikhete dag en de heer X deed, toen de thuiszorg aanbelde, de deur niet open. Dat gebeurt wel vaker, en voor die gevallen kennen wij als huisartsen een aantal contactpersonen met zijn sleutel. Ook alarmering heeft een sleutel.

Vandaag was geen van zijn contactpersonen aanwezig, zodat onze laatste hoop was om via alarmering naar binnen te kunnen gaan.

Maar... alarmering wilde/kon de sleutel niet aan ons of aan de thuiszorgorganisatie geven, en ook konden zij zelf niet iemand sturen, want in het kader van de privacywetgeving, de AVG, mochten zij alleen nog maar de deur open (laten) maken na een alarmoproep van cliënt zelf. En dus moesten brandweer en politie erbij worden geroepen om de deur open te breken. Helaas, de heer X was overleden. Jammer voor hem én zijn deur dat hij niet tijdig alarmering had ingeschakeld. Dan waren óf de hulpverleners nog op tijd binnengekomen, óf was in elk geval de deur nog heel gebleven. Maar ja, de privacy van de heer X was gelukkig wél gewaarborgd!

Heeft u ook een perikel?

Stuur uw verhaal naar redactie@medischcontact.nl

buiten de Nederlandse wet. Volgens de Nederlandse wet moeten bedrijven goede zorg leveren, een regeling voor klachten en incidenten hebben, voldoen aan de dossier- en de geheimhoudingsplicht, en begaan ze een strafbaar feit als zij onnodig schade toebrengen aan consumenten bij de uitvoering van tests. Wij vinden dat medische DTC genetische tests (test die uitslagen geven die over ziekterisico's gaan) bovendien aan dezelfde kwaliteitseisen moeten voldoen als klinisch-genetische tests, wat betreft zowel de inrichting en kwaliteit van de test als de counseling en informatieverstrekking. De IGJ zou het toezicht op Nederlandse DTC genetischetestaanbieders moeten verscherpen.

De VKGN maakt zich grote zorgen over het toenemende DTC genetischetestaanbod, omdat de analytische en klinische validiteit te wensen overlaat, het wetenschappelijk bewijs flinterdun is en bedrijven hun beloftes niet waarmaken. Ook het beleid rond het testen van kinderen is zorgelijk. Omdat DTC-testresultaten vaak onvolledig, onbetrouwbaar of foutief zijn, is goede informatieverstrekking aan con-

sumenten en patiënten over de zin en onzin van DTC genetische testen essentieel. Artsen spelen daarin een belangrijke rol. Dat geldt voor huisartsen en specialisten, op het moment dat hun patiënten – vooraf of achteraf – hulp zoeken bij de besluitvorming rondom genetische tests of de interpretatie van testresultaten, maar ook voor artsen die betrokken zijn bij de opleiding van andere artsen en de voorlichting en educatie van het algemene publiek op het terrein van de genetica. Artsen moeten patiënten en samenleving op het hart drukken: bezint eer ge begint. ■

contact

e.bunnik@erasmusmc.nl
cc: redactie@medischcontact.nl

web

Meer over dit onderwerp vindt u onder dit artikel op medischcontact.nl/artikelen.