

Brede inzet genomics belangrijk voor een toekomstbestendige zorg

Focus

Ontwikkelingen en innovaties binnen **genomics** – de studie van genomen – zijn een belangrijke sleutel voor het betaalbaar houden van de gezondheidszorg. Hoewel dit internationaal erkend wordt moeten er in Nederland nog belangrijke stappen gezet worden. Moleculair bioloog Anne Vogel en klinisch chemicus Madeleen de Geus-Bosma (beide werkzaam bij Eurofins Clinical Diagnostics) vertellen welke acties er in Nederland uitgevoerd kunnen worden.

Tekst: Eoin Hennekam
Foto: Persfoto's



Madeleen De Geus-Bosma
Klinisch chemicus



Anne Vogel
Moleculair bioloog

De studie naar onze genetische code is om meerdere redenen bijzonder waardevol. Inzicht hebben in de genetische code kan medisch specialisten helpen bij het stellen van correcte diagnoses en het bepalen van de juiste, persoonlijke behandelingen voor aandoeningen bij patiënten. Bovendien draagt de data verkregen door genomics bij aan wetenschappelijk

onderzoek naar bijvoorbeeld zeldzame ziekten en hoe deze te behandelen.

In het geval van zeldzame ziekten is het namelijk essentieel om tot een substantiële dataset te komen om representatief onderzoeksresultaten te kunnen rapporteren en innovaties in diagnostiek te implementeren. "In Nederland ligt de nadruk op evidence-based medicine. Grofweg bedoelen we daarmee dat diagnostiek pas breed geïmplementeerd wordt in onze zorg als er een bewezen effectiviteit is vastgesteld en vastgelegd. Dit proces verloopt in Nederland uiterst zorgvuldig, maar daarom kunnen innovaties soms traag van de grond komen", deelt De Geus-Bosma.

Vogel en De Geus-Bosma benadrukken dat vergelijkbare trajecten in het buitenland sneller gaan. Vogel: "In andere landen worden nieuwe technieken binnen de genomics al routinematig en op grote schaal toegepast. Zo wordt farmacogenetica, het onderzoek naar de wijze waarop genetische variatie de geneesmiddelenrespons en bijwerkingen beïnvloedt, bijvoorbeeld in Denemarken al grootschalig toegepast door commerciële bedrijven. Die grootschaligheid helpt onder andere om kosten te verlagen van deze nieuwe technieken. Ook leidt tijdige analyse tot een snellere, effectieve keuze voor een medicijn en de bijbehorende dosis. Dit scheelt zorgkosten omdat er naar verwachting minder consulten nodig zijn en patiënten minder vaak met ernstige bijwerkingen in het ziekenhuis terecht komen. Uiteraard is het gras niet altijd groener aan de overkant, maar wij hebben wel de kans om te leren van de landen om ons heen", aldus Vogel.

"Veel zorg in Nederland is verzekerd, maar farmacogenetica wordt momenteel nog beperkt, met name op indicatie, vergoed door de verzekering. Terwijl farmacogenetica waarschijnlijk zal leiden tot lagere zorgkosten en betere uitkomsten voor de patiënt, waarde-gedreven diagnostiek noemen we dat. De evidence voor de bijdrage van farmacogenetica is echter nog niet in alle geval-



De studie naar onze genetische code is om meerdere redenen bijzonder waardevol.

len toereikend. De verwachting is dat farmacogenetica in de toekomst breder ingezet zal worden. Een mooi voorbeeld dat al breed ingebed is, is de DPYD-geotypering bij patiënten die 5-FU-chemotherapie krijgen. Hierbij wordt de dosis afgestemd op het genetisch profiel van de patiënt", aldus De Geus-Bosma. Vogel vult aan: "Het is uiteraard belangrijk dat we een hoge kwaliteit nastreven, daarom is het noodzakelijk om nieuwe technieken breder te implementeren, waarmee we data verzamelen om een grotere evidence-base te creëren voor bijvoorbeeld zeldzame ziekten, zodat ook hier behandelplannen voor worden ontwikkeld die onderverzekerde zorg vallen."

Financieel is er juist veel te winnen met de inzet van genomics. "Vaak duurt het

In andere landen worden nieuwe technieken binnen de genomics al routinematig en op grote schaal toegepast.

lang voordat een zeldzame ziekte gediagnosticeerd wordt. Met een techniek als whole genome sequencing, waarin het gehele 'DNA-profiel' van een individu in kaart gebracht wordt, kan in sommige gevallen een zeldzame ziekte ontdekt worden. Na onderzoek in Groot-Brittannië blijkt dat deze methode op lange termijn kosten kan besparen omdat soms met een kleine interventie de aandoening al te behandelen is. Dit betekent bovendien dat patiënten een kortere lijdensweg hebben. Maar dan moet je wel weten wanneer je whole genome sequencing juist kan toepassen!", stelt Vogel. De Geus-Bosma: "De brede uitrol van dit soort technieken blijft voornamelijk in Nederland achter. Zoals gezegd, juist grootschaligheid kan de kosten van dit soort technieken ook drukken."

Hoe we omgaan met de data is ook een belangrijk aandachtspunt. "Dit soort technieken biedt ons geweldig veel data over patiënten. Met die data moet wel zorgvuldig omgegaan worden. Het is daarom belangrijk dat het eigenaarschap ervan

bij de patiënt ligt. Die moet kunnen bepalen welk deel van zijn/haar data door wie gebruikt mag worden en waarvoor. Meestal is het namelijk alleen nodig om subsets van data (geanonimiseerd) beschikbaar te stellen. De patiënt moet hier controle over hebben en gelukkig gaan we ook die kant op", zegt De Geus-Bosma.

In een ideale toekomst is het genetisch profiel van individuen inzichtelijk zodat er sneller, tegen lagere kosten en met hoge kwaliteit zorg geleverd kan worden aan patiënten, die zelf eigenaar is van zijn/haar data; een gepersonaliseerde behandeling per individu die alleen mogelijk is door de handen ineen te slaan. "Alle instel-

lingen in de zorg, van kleine laboratoria tot UMC's, profit en non-profit, nationaal en internationaal, hebben elkaar nodig om met genomics de toekomst van zorg verder vorm te geven. De tijd van eilandjes is over", besluiten Vogel en De Geus-Bosma.

Met een techniek als whole genome sequencing kunnen zeldzame ziekten effectiever gediagnosticeerd worden

Feiten

- Genomics en (farmaco)genetica dragen bij aan gepersonaliseerde behandelingen voor patiënten, maatwerk dus.
- Door inzet van genomics kunnen levensbedreigende ziekten voortijdig worden opgespoord en soms zelfs voorspeld.
- Vroegtijdige diagnose leidt vaak tot lagere zorgkosten.
- Hoe een patiënt reageert op medicatie en behandelingen kan genetisch bepaald zijn.