

1

I. Inleiding

- a) Geschiedenis van de Genetica
- b) Moleculaire realiteit

II. Medische Genetica

- a) Frequentie van genetische ziektes
- b) Types genetische ziektes
- c) Mogelijkheden van genetische analyse

III. Uitdagingen**IV. Genetica in België****V. Conclusies**

2

Uitdagingen

- *EU- commissie waarschuwt voor genetische tests via internet*
- Onschuldig in cel door fout DNA onderzoek
- *Voorspellende genetische testen taboe*
- De Lokroep van de genetische sollicitatietest
- 'wat doe je als je 80% kans hebt om kanker te krijgen?'
- *Help, ik krijg bulkpijn in 2035!*

3

**Genetische testen:
verschil met niet-genetisch onderzoek?**

- genetische informatie:
 - kan **toekomstige** gezondheidsstatus voorspellen
 - kan informatie over **familieleden** onthullen
 - kan gebruikt worden om te **discrimineren**/stigmatiseren
 - kan psychologische schade veroorzaken
 - identificeert een ziekte/aanleg waarvoor (nog) geen effectieve of aanvaardbare **behandeling** bestaat
 - **complex** resultaten die soms moeilijk interpreteerbaar zijn voor klinici
- genotypering moet enkel **eenmalig** gedaan worden

Kennis / Ervaring / Zorg


 Universiteit Antwerpen / UZA

4

Voordelen van genetische evaluatie

1. wat is het probleem (diagnose)
2. waarom is het gebeurd (etiologie)
3. wat betekent het voor de toekomst (prognose)
4. implicaties voor procreatie (herhalingsrisico)

Kennis / Ervaring / Zorg



5

Voordelen van genetische evaluatie

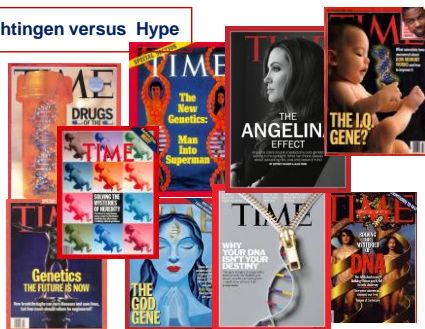
- counseling i.v.m. reproductie: testen op dragerschap, prenatale diagnose
- presymptomatische screening voor geassocieerde complicaties
- multidisciplinaire benadering
- verwijzing naar zelfhulpgroepen
- targeted therapie

Kennis / Ervaring / Zorg



6

Verwachtingen versus Hype



7

BRCA en andere kankertesten



8

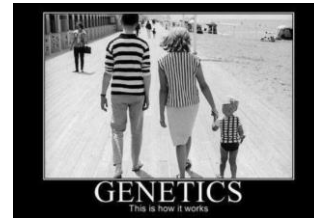
Een genetische borstkankertest zou aan elke vrouw moeten worden aangeboden.

akkoord
niet
akkoord

9

Uitdagingen: Publieke conceptie van genetica

- Genetisch determinisme



Kennis / Ervaring / Zorg

Universiteit Antwerpen / UZA

10

Genetisch onderzoek: waar ligt de grens?

THE DNA AGE

After DNA Diagnosis: 'Hello, 16p11.2. Are You Just Like Me?'



Samantha Napier, 14, left, and Tsygen Lane, 4, share a rare genetic mutation

Published: December 28, 2007

The New York Times

Universiteit Antwerpen / UZA

Recurrent microdeletions and microduplications of approximately 555 kb at chromosome 16p11.2 confer **susceptibility to autism spectrum disorder (ASD) in up to 1% of ASD patients** (summary by Fernandez et al., 2010). The 16p11.2 deletion frequently **co-segregates with severe early-onset obesity** (Bochukova et al., 2010; Walters et al., 2010).

11

Varianten van onbekende klinische betekenis moeten aan de adviesvrager gerapporteerd worden.

akkoord
niet
akkoord

12

Uitdagingen: Prenatale diagnose: the sky is the limit?



Kennis / Ervaring / Zorg

Universiteit Antwerpen / UZA

13

Ethische vragen prenatal predictief DNA onderzoek

- op vraag van ouders?
- voor late-onset ziektes (bv. dementie/kanker)?
- alleen indien behandeling mogelijk?
- alleen indien 100% penetrantie?

Kennis / Ervaring / Zorg

Universiteit Antwerpen / UZA

14



Kennis / Ervaring / Zorg

Universiteit Antwerpen / UZA

15

Prenataal onderzoek moet ook ziekten die pas later in het leven ontstaan (vb. BRCA, Alzheimer...) rapporteren.

akkoord
niet
akkoord
geen
mening

16

Uitdagingen: Confidentialiteit & Consent

- in de medische ethiek staat het idee van individuele informed consent centraal
- persoonlijke gezondheidsinformatie wordt veronderstelt niet vrijgegeven te worden zonder consent van de patiënt

MAAR...

Kennis / Ervaring / Zorg



17

Genetica is een familieaangelegenheid

- confidentialiteit/consent: in contradictie met de natuur van genetische informatie
- genetische informatie over de index verschaft eveneens informatie over de familieleden

=> verplichtingen **naar** familieleden
verplichtingen **van** familieleden



Kennis / Ervaring / Zorg

18

Familieleden hebben een morele verplichting om genetische informatie te delen.

akkoord
niet
akkoord
geen
mening

Share your opinion on our latest poll on our website! Visit the app or go to uza.be/voeding

19

Uitdagingen: Confidentialiteit & verplichting te waarschuwen

- de meeste ethici zijn het eens dat er situaties zijn waar confidentialiteit gebroken kan worden
- verplichting om te waarschuwen
 - bv. de psychiater die door zijn patiënt verwittigd wordt dat hij zijn echtgenote zal vermoorden

Kennis / Ervaring / Zorg



20

Confidentialiteit & verplichting te waarschuwen

- is er een genetische verplichting om te waarschuwen?
- moeten familieleden die risico lopen gewaarschuwd worden?
- moeten werkgevers gewaarschuwd worden dat hun werknemer mogelijk een risico voor anderen is?
 - bv. de buschauffeur die een hoog risico loopt op acuut hartfalen

Kennis / Ervaring / Zorg

Universiteit Antwerpen / UZA

21

De werkgever moet verwittigd worden over de genetische resultaten van zijn werknemers.

akkoord
niet
akkoord
geen
mening

22

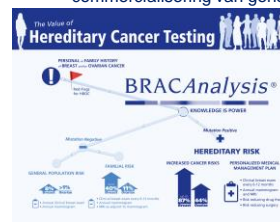
De politie onderzoekt een ernstige misdaad in een dorp, er zijn geen verdachten maar het DNA-profiel van de dader is bekend. Mag men beslissen om alle inwoners een DNA-test te laten uitvoeren?

ja
neen

23

Uitdagingen: Commercialisering van onze genen

patenteren door bv. Myriad => vragen m.b.t. de commercialisering van genetisch onderzoek



Kennis / Ervaring / Zorg

Universiteit Antwerpen / UZA

24

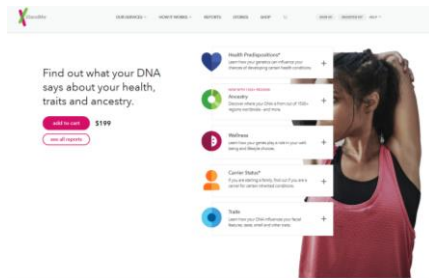
Commercialisering van onze genen

- is patenteren van genen ethisch aanvaardbaar?
- indien onze genen een waardevolle commerciële bron zijn, zouden we dan daarvoor betaald moeten worden?
- zijn genen maatschappelijk of persoonlijk eigendom?

Wetenschap / Ervaring / Zorg

Universiteit Antwerpen / UZA

25



26

genetische tests via internet of prive-labo's



bv. vaderschapstesten



27

I. Inleiding

- Geschiedenis van de Genetica
- Moleculaire realiteit

II. Medische Genetica

- Frequentie van genetische ziektes
- Types genetische ziektes
- Mogelijkheden van genetische analyse

III. Uitdagingen

IV. Genetica in België

V. Conclusies

28

Genetica in België

8 Centra voor Medische Genetica
verbonden aan Universitaire
Ziekenhuizen (KB art. 33)



Nieuwe erkenning voor arts-specialist in de klinische genetica
sinds 1/10/2017 (in de interne geneeskunde worden primair voor een nieuwe specialiteit voor artsen opgeleid: 'arts specialist in de
klinische genetica')

College genetica (FOD)

Taken:

- o.a. richtlijnen
- advies aan de minister

➔ nationaal overzichtelijke en gecoördineerde actie

Kennis / Ervaring / Zorg



29

Opdrachten Medische Genetica

- wetenschappelijk onderzoek
- onderwijs
- dienstverlening naar patiënten en verwijzers

Kennis / Ervaring / Zorg



30

I. Inleiding

- a) Geschiedenis van de Genetica
- b) Moleculaire realiteit

II. Medische Genetica

- a) Frequentie van genetische ziektes
- b) Types genetische ziektes
- c) Mogelijkheden van genetische analyse

III. Uitdagingen

IV. Genetica in België

V. Conclusies

31

Conclusie

Potentiaal van GENETISCHE TESTEN

- accurate diagnose en gerichte behandeling
- met één bepaling voorspellen van gezondheidsstatus
=> preventie
- betrouwbare screening => belangrijk concept
maatschappelijk

Kennis / Ervaring / Zorg



32

Conclusie

Het succes van medische genetica hangt af van...

- *accurate* transmissie van *complexe* en *predictieve* informatie die aan individuen (en gepaste anderen) gegeven wordt
- belang van juiste situering, bespreking mogelijkheden en beperkingen

=> belang van genetische multidisciplinaire counseling

Wetenschap / Educatie / Zorg



33



34



bettina.blaumeiser@uantwerpen.be

35