



1. Genetische testen in de Nederlandse samenleving...

- geven voor ziekten inzicht in
 - preventie
 - diagnose
 - behandelopties
- ontwikkelen zich in razend tempo: meer testen zijn sneller en goedkoper beschikbaar.



3. Test gedaan, en nu?

“Het leek Bob (34 jaar) interessant om meer te weten over zijn gezondheidsrisico’s. Via DNA-analyse is ontdekt dat hij genetische aanleg heeft voor het ontwikkelen van een hartziekte.

Er zijn geen problemen bij Bob ontdekt, maar omdat zijn zus onverklaard verdronken is en twee ooms beiden op jonge leeftijd door een hartstilstand zijn overleden, kan dit erop wijzen dat er een erfelijke variant van deze ziekte ontdekt is.

Het is onduidelijk hoeveel risico Bob zelf loopt, omdat de genetische variant van deze aandoening niet altijd tot hartziekte leidt. Maar gezien de bevindingen, zal hij regelmatig zijn hartfunctie laten controleren en zijn familie informeren dat zij mogelijk ook risico lopen, als ze de genetische variant van deze ziekte hebben.”

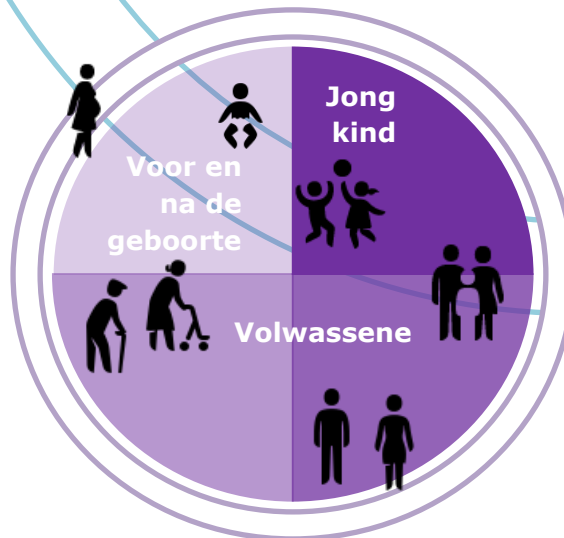
2. Aandachtspunten van genetische testen voor beleid en maatschappij

Kansen

- *Inzetbaarheid*
 - Breed: één test voor diverse genetische informatie.
 - Vroege opsporing: genen zijn stabiel.
- *Testmethode*
 - Betrouwbaar: aan- of afwezigheid van variant goed te testen.
 - Laag risico: afname is eenvoudig.
- *Individu & familie*
 - Gepersonaliseerde zorg: preventie en behandeling afstemmen op individuele kenmerken.
 - Familie: informatief voor meerdere generaties.

Uitdagingen

- *Informatie*
 - Voorspellende waarde: genen zijn geen antwoord op alle gezondheidsvragen.
 - Communicatie: adequate uitleg over risico’s nodig.
- *Ethiek*
 - Privacy: beheer en veiligheid van de genetische informatie.
 - Familieleden: genen heb je niet alleen.
- *Praktijk*
 - Nevenbevindingen: er kunnen gegevens bekend worden die iemand liever niet had willen weten.
 - Aanbod: testuitslag van buitenlandse en/of commerciële tests kan tot zorggebruik leiden



Meer weten?
Kijk op de volgende pagina!



Focus van genetische testen

Impact van testuitkomst

Meer weten?



Niet-invasieve prenatale test: Een test die vroeg in de zwangerschap met bloed van de moeder uitgevoerd kan worden om het kind op genetische afwijkingen te testen.

- Momenteel voor drie aandoeningen toegepast, maar potentie om screening uit te breiden.
- Bevestiging nodig bij positief resultaat via vlokkentest of vruchtwaterpunctie.

- NIPT ([RIVM](#))
- Prenatale screening ([RIVM](#))



Hielprik: Een bloedtest na geboorte voor screening op zeldzame, ernstige, behandelbare aandoeningen
Genetische diagnostiek neonatale intensive care unit: snelle diagnostiek bij zieke, pasgeboren baby's.

- In één keer meer aandoeningen testen, biedt mogelijk sneller antwoord als een ziekte aanwezig is.
- Bij bekend ziekteverloop betere besismogelijkheden voor ouders en behandelaar.

- Hielprik ([ForumBG](#), [Gezondheidsraad](#))
- NICU ([RadboudUMC](#))



Zeldzame ziekten: een DNA-test voor mogelijke varianten bij kinderen met nog onverklaarde symptomen.

- Bijdrage in diagnostische zoektocht.
- Informatie voor gezinsplanning.
- Vaak geen behandeling.

- Diagnostische vertraging ([RIVM](#))
- Patiënten ([VSOP](#))



Dragerschapstesten: Risicoschatting op erfelijke ziekte(s) bij een toekomstig kind o.b.v. genetische kenmerken ouders.
Preïmplantatie genetische diagnostiek: voorkomen van geboorte van een kind met een ernstige genetische aandoening na IVF.

- Geen garantie dat een kind gezond is: niet alle ziekten (kunnen) worden getest bij de toekomstige ouders.
- Wie bepaalt welke genetische kenmerken we testen en hoe?

- Kinderwens ([Erfocentrum](#))
- Dragerschapstest ([UMCG](#) en [AMC/VUmc](#))



Preventie: onderzoek naar risicogenen om gezondheidsrisico's te kunnen bepalen, zoals medicatiebijwerkingen, erfelijke kanker, dementie.
Diagnose: het vaststellen van het subtype aandoening om de meest effectieve behandeling te kiezen.
Levensduur: onderzoek naar genen die de kans vergroten om oud (90+) te worden.

- Beperkte preventieve toepassing in zorg, vanwege gebrek aan bewijs voor klinisch nut.
- Commercieel, internationaal beschikbaar.
- Momenteel hoog specialistische diagnostische zorg.
- Wetenschap dat iemand hoog risico op een ongeneeslijke aandoening heeft kan welzijn en zorgvraag beïnvloeden.

- Genen & overgewicht ([RIVM](#))
- Personalised Medicine ([RIVM](#) en [VSOP](#))
- Zelf testen ([RIVM](#))
- Alzheimer ([VUmc](#))



Nog meer weten?

- [Meer over NIPT \(TRIDENT\)](#)
- [NGS in Diagnostiek \(GR\)](#)
- [Erfelijkheid \(Erfocentrum\)](#)
- [Hoop & Hype \(GR\)](#)
- [Public Health Genomics \(RIVM\)](#)
- [Genen en Gezondheid \(BWM\)](#)