



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

DNA-technologie voor de Nederlandse bevolking

Een veldconsultatie voor een DNA-visie
en strategisch beleidsplan van het
ministerie van VWS



DNA-technologie voor de Nederlandse bevolking

Een veldconsultatie voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan van het ministerie van VWS

RIVM-rapport 2022-0195

Colofon

© RIVM 2022

Delen uit deze publicatie mogen worden overgenomen op voorwaarde van bronvermelding: Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM), de titel van de publicatie en het jaar van uitgave.

Het RIVM hecht veel waarde aan toegankelijkheid van haar producten. Op dit moment is het echter nog niet mogelijk om dit document volledig toegankelijk aan te bieden. Als een onderdeel niet toegankelijk is, wordt dit vermeld. Zie ook www.rivm.nl/toegankelijkheid.

RIVM-Rapport 2022-0195

DOI 10.21945/RIVM-2022-0195

M.E. Jansen
S.M. Onstwedder
R. van der Bel
A. Njio
M. Weda
T. Rigter
W. Rodenburg

Contact:

Drs. S.M. Onstwedder
Centrum Gezondheidsbescherming
Afdeling Effecten Volksgezondheid
suzanne.onstwedder@rivm.nl

Coverfoto: ANP

Dit rapport is geschreven door het RIVM in opdracht van het ministerie van VWS.

Publiekssamenvatting

DNA-technologie voor de Nederlandse bevolking

Veldconsultatie voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan van het ministerie van VWS

DNA-technologie ontwikkelt zich snel en veelzijdig. Zo wordt er steeds meer bekend over het verband tussen DNA en ziekten en/of behandelingen. DNA-technologie wordt al gebruikt bijvoorbeeld om mensen te behandelen en om ziekten te voorkomen, maar het is nog niet duidelijk hoe DNA-technologie en ontwikkelingen daarin beter kunnen worden gebruikt. Het ministerie van VWS gaat daarom een visie en een strategisch beleidsplan maken voor het gebruik van DNA-technologie.

Het RIVM heeft aan betrokkenen, zoals zorgverleners, onderzoekers, patiëntvertegenwoordigers en productontwikkelaars, gevraagd wat zij hierin belangrijk zouden vinden. Hen is gevraagd waarvoor DNA-technologie het beste in Nederland kan worden gebruikt en onder welke voorwaarden. Zij zien veel mogelijkheden om de volksgezondheid met deze technologie te verbeteren. DNA-technologie kan bijvoorbeeld meer worden gebruikt om eerder en beter (erfelijke vormen van) kanker (vroeg) op te sporen en te behandelen. Wel is meer kennis nodig over de relatie tussen DNA en gezondheid, en dus wat nieuwe ontwikkelingen in DNA-technologie aan gezondheid kunnen toevoegen. Ook moet duidelijk worden hoeveel dat kost.

Verder zijn de voorwaarden voor het gebruik belangrijk. Dat komt omdat DNA-technologie bijvoorbeeld raakt aan maatschappelijke vraagstukken over risico's op ziekten. Zo wil niet iedereen worden geconfronteerd met DNA-kenmerken van zichzelf en van zijn familie. Ook wil niet iedereen informatie over zijn gezondheid beschikbaar stellen voor onderzoek.

De ondervraagde betrokkenen vinden het daarom belangrijk dat het gebruik van DNA-technologie aansluit bij de behoeften in de samenleving. De bevolking staat centraal in hun antwoorden en mensen moeten zelf kunnen kiezen welke toepassingen ze wel en niet wenselijk vinden. Daar komt bij dat DNA-technologie niet losstaat van andere ontwikkelingen in de zorg en samenleving, zoals digitalisering, en meer aandacht voor preventie. Het gebruik van de technologie moet daar goed op worden afgestemd.

Kernwoorden: DNA-technologie, publieke gezondheid, zorg, visie, strategisch beleidsplan

Synopsis

DNA technology for the Dutch population

Field consultation for a DNA strategy and policy plan for the Ministry of Health, Welfare and Sport

DNA technology is developing rapidly and on many fronts. Our understanding of the links between DNA and disease risk and/or treatment is expanding. DNA-technology is already used to treat people and predict disease risk, but it is unclear how DNA technology can be applied best. The Ministry of Health, Welfare and Sport is therefore drafting a strategy and policy plan for the use of DNA-technology.

RIVM asked stakeholders such as healthcare providers, researchers, patient representatives and product developers what topics they find relevant within DNA-technology. They were asked for which purposes the Netherlands should use DNA-technology, and under what conditions. The respondents identified a wide potential for using such technology to improve public health. For instance, DNA-technology could be used more for better (early) detection and treatment of (hereditary forms) cancer. However, more knowledge is needed about the links between DNA and health and how advances in DNA technology can enhance health. Insights in costs are also needed.

The conditions under which this technology is to be used are also important. Among other things, this is because DNA technology touches on societal issues around disease risk: not everyone wants to be confronted with their own or family members' DNA profiles, and not everyone is willing to make personal health information available for the research needed to expand knowledge in this field.

The respondents therefore feel it is important to make the purposes for which DNA technology is to be used dependent on public demand. The general public was central in the stakeholders' input, and people should be free to choose which uses are and are not acceptable to them. Moreover, there are developments in healthcare – such as digitalization and an increasing focus on prevention – which any use of such technologies must take into account.

Keywords: DNA technology, public health, care, strategy, policy plan

Samenvatting

Richting geven aan inzet DNA-technologie

Er zijn veel ontwikkelingen op het gebied van DNA. Het toepassen van DNA-technologieën, zoals DNA-testen en gentherapieën, kan helpen om de gezondheid van mensen te verbeteren. Om de toegankelijkheid, betaalbaarheid en kwaliteit van de zorg en publieke gezondheid te waarborgen, is het belangrijk om richting te geven aan deze ontwikkelingen. Het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) gaat hiervoor een DNA-visie en strategisch beleidsplan opstellen. Om aan te sluiten bij ontwikkelingen en verwachtingen in het veld, is het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) gevraagd om veldpartijen te raadplegen. De hoofdvraag hierbij was: op welke onderwerpen binnen DNA-technologie kan volgens veldpartijen ingezet worden in een DNA-visie en strategisch beleidsplan en welke randvoorwaarden zijn hierbij relevant? Deze vraag werd specifiek gericht op de toepassing van DNA-technologie binnen zorg, publieke gezondheid en onderzoek & innovatie van menselijk DNA.

Vragenlijst en bijeenkomsten veldpartijen

Het RIVM heeft voor de veldconsultatie een vragenlijst uitgestuurd naar, en bijeenkomsten georganiseerd met veldpartijen die betrokken zijn bij het onderzoeken, ontwikkelen en/of toepassen van DNA-technologie. Er hebben 31 veldpartijen deelgenomen vanuit onderzoek, zorg, publiek, industrie en beleid. Hun antwoorden zijn met behulp van kwalitatieve methoden geanalyseerd. In de vragenlijsten en tijdens de bijeenkomsten heeft het RIVM om input gevraagd op:

- Toegevoegde waarde van een DNA-visie en strategisch beleidsplan
- Onderwerpen waarop binnen DNA-technologie ingezet kan worden
- Onderzoek en innovatie om de inzet van DNA-technologie te stimuleren
- Belangrijke randvoorwaarden voor de inzet van DNA-technologie

De uitkomsten zijn gegroepeerd in domeinen, thema's, onderwerpen, acties, stakeholders en randvoorwaarden.

Verwachtingen van veldpartijen ten aanzien van een DNA-visie en strategisch beleidsplan

Veldpartijen gaven in het algemeen aan dat een DNA-visie en strategisch beleidsplan alleen toegevoegde waarde kan hebben als de burger centraal staat. Als toegevoegde waarde verwachten zij dat concreet wordt hoe DNA-technologie bij kan dragen aan gezondheidswinst. Hierbij is eigen keuze en regie van de burger een kernpunt.

DNA-technologie voor zorg en publieke gezondheid

Er zijn drie overkoepelende thema's besproken waar veldpartijen kansen zien voor de inzet van DNA-technologie voor gezondheidswinst van de burger (zie figuur 1, pagina 9).

1. *Snel een juiste diagnose* bij symptomen of familiegeschiedenis van aandoeningen met een genetische component. Onderwerpen waar DNA-technologie in dit thema aan bij kan dragen zijn volgens veldpartijen:
 - a. vaker een genetische component van aandoeningen identificeren;
 - b. nieuwe kennis over diagnostiek opbouwen om de juiste zorg voor meer mensen beschikbaar te kunnen maken;
 - c. vertraging in diagnostiek verminderen door DNA-testen eerder in te zetten om de oorzaak van een ziekte te vinden.
2. *Effectieve behandeling na diagnose* om de doelmatigheid van de zorg te verbeteren, door "therapie op maat". Veldpartijen noemden dat hiervoor ingezet kan worden op:
 - a. landelijk uniforme inzet van farmacogenetica;
 - b. inzicht in resultaten van behandelingen vergroten zodat de doelmatigheid beter bepaald kan worden;
 - c. meer behandelingen voor erfelijke aandoeningen, zoals gentherapie.
3. *Gerichte inzet van preventie* zodat meer aandoeningen vroeg opgespoord en behandeld of voorkomen kunnen worden. Hiervoor is het belangrijk om (verhoogd risico op) ziekten vroeg op te sporen in mensen bij wie een aandoening zich nog niet heeft geopenbaard. Veldpartijen bespraken de onderwerpen:

- a. Met DNA-technologie meer aandoeningen tegelijk testen in screening rondom zwangerschap en geboorte;
- b. Hoog-risicogroepen binnen bevolkingsonderzoeken stratificeren m.b.v. DNA-data;
- c. Meer soorten kanker testen door DNA-technologie;
- d. Communiceren van reële verwachtingen over DNA-zelftesten onder consumenten;
- e. De bijdrage verhelderen van DNA-risicoprofielen aan effectieve inzet van preventie.

Onderzoek en innovatie voor DNA-technologie

Bij de veldpartijen blijkt er grote behoefte aan onderzoek en innovatie op de onderwerpen hierboven beschreven (zie figuur 1, pagina 8). Kennisopbouw werd in het algemeen als een belangrijke randvoorwaarde gezien. De besproken onderzoeks- en innovatielijnen zijn samen te vatten in vier hoofdlijnen: 1) Relatie tussen DNA en gezondheid, 2) Ontwikkeling van DNA-technologie voor gezondheid, 3) Waardebepaling DNA-technologie in de zorg en publieke gezondheid, 4) Voorbereiding van implementatie DNA-technologie.

Randvoorwaarden bij inzet DNA-technologie

Om de hierboven weergegeven onderwerpen voor de toepassing van DNA-technologie binnen zorg en publieke gezondheid verder te kunnen brengen, zijn door de veldpartijen negen randvoorwaarden benoemd (zie figuur 1). Deze negen randvoorwaarden zijn onderverdeeld in twee groepen. Overkoepelende randvoorwaarden en toepassingsgerichte. De vier overkoepelende randvoorwaarden zijn:

1. Maatschappelijke waarden; veldpartijen vinden het belangrijk dat maatschappelijke perspectieven en publieke waarden worden bediscussieerd in de samenleving, tussen bevolking, overheid en professionals. Dit vereist een brede blik op de waarde, kansen en risico's van DNA-technologie, waarbij ook inzichten in socio-economische, ethische en maatschappelijke vraagstukken worden meegenomen.
 2. Samenwerking; Veldpartijen vinden dat er tussen de domeinen zorg en publieke gezondheid meer nationaal en internationaal samengewerkt moet worden.
 3. Regie; regie is nodig daar waar een onduidelijke rolverdeling of spanningsveld is en daar waar (tegengestelde) belangen een dominante rol spelen.
 4. Wet- en regelgeving; veel wetten zijn (mogelijk) van toepassing op DNA-technologie en -data. Duidelijke afspraken tussen beleidsmakers, zorgprofessionals en onderzoekers, en richtlijnen over de toepassing van DNA-technologie binnen het wettelijke kader zijn volgens veldpartijen belangrijk.
- De vijf toepassingsgerichte randvoorwaarden zijn:
5. Data; data en het delen van data staan centraal als het gaat om toepassing van DNA-technologie. Een data-infrastructuur die op een veilige manier uniforme opslag, koppeling en uitwisseling van data binnen de zorg en tussen zorg en onderzoek faciliteert, werd door veldpartijen vaak als randvoorwaarde genoemd.
 6. Kennisopbouw; voor alle domeinen geldt dat de kennis over de relatie tussen DNA en gezondheid toeneemt, maar wanneer en hoe DNA-technologie een waardevolle toevoeging is, is niet altijd duidelijk. Hier is meer kennis over nodig. Een manier, genoemd door de veldpartijen, waarop dit te faciliteren is een lerend zorgsysteem^{a,b}.
 7. Uniformiteit waarborgen; het is nodig om te waarborgen dat elke Nederlander toegang heeft tot eenzelfde aanbod aan genetische testen en de daaruit volgende (be-)handelingen. Dit kan bijvoorbeeld in richtlijnen opgenomen worden.
 8. Bekostiging; de bekostiging voor (somatische) DNA-diagnostiek en DNA-therapie is niet eenduidig. Om gelijke toegang tot DNA-technologie te waarborgen is deze eenduidigheid wel nodig.
 9. Educatie zorgprofessionals; de toepassing van DNA-technologie vereist een voldoende kennisniveau van zorgprofessionals. Dit geldt zowel voor specialist-gerichte bijscholing wanneer een nieuwe DNA-technologie in de praktijk wordt gebracht, maar ook voor brede bijscholing van zorgprofessionals over de relatie tussen DNA en gezondheid.

^a Het American Institute of Medicine definieert een lerend zorgsysteem als een "integrated health system in which progress in science, informatics, and care culture align to generate new knowledge as an ongoing natural by-product of the care experience, and seamlessly refine and deliver best practices for continuous improvement in health and health care" (The Institute of Medicine, 2011; Friedman et al. 2015)

^b [Hergebruik_van_routine_zorgdata_voor_beleid_en_wetenschap.pdf](#) (nivel.nl)

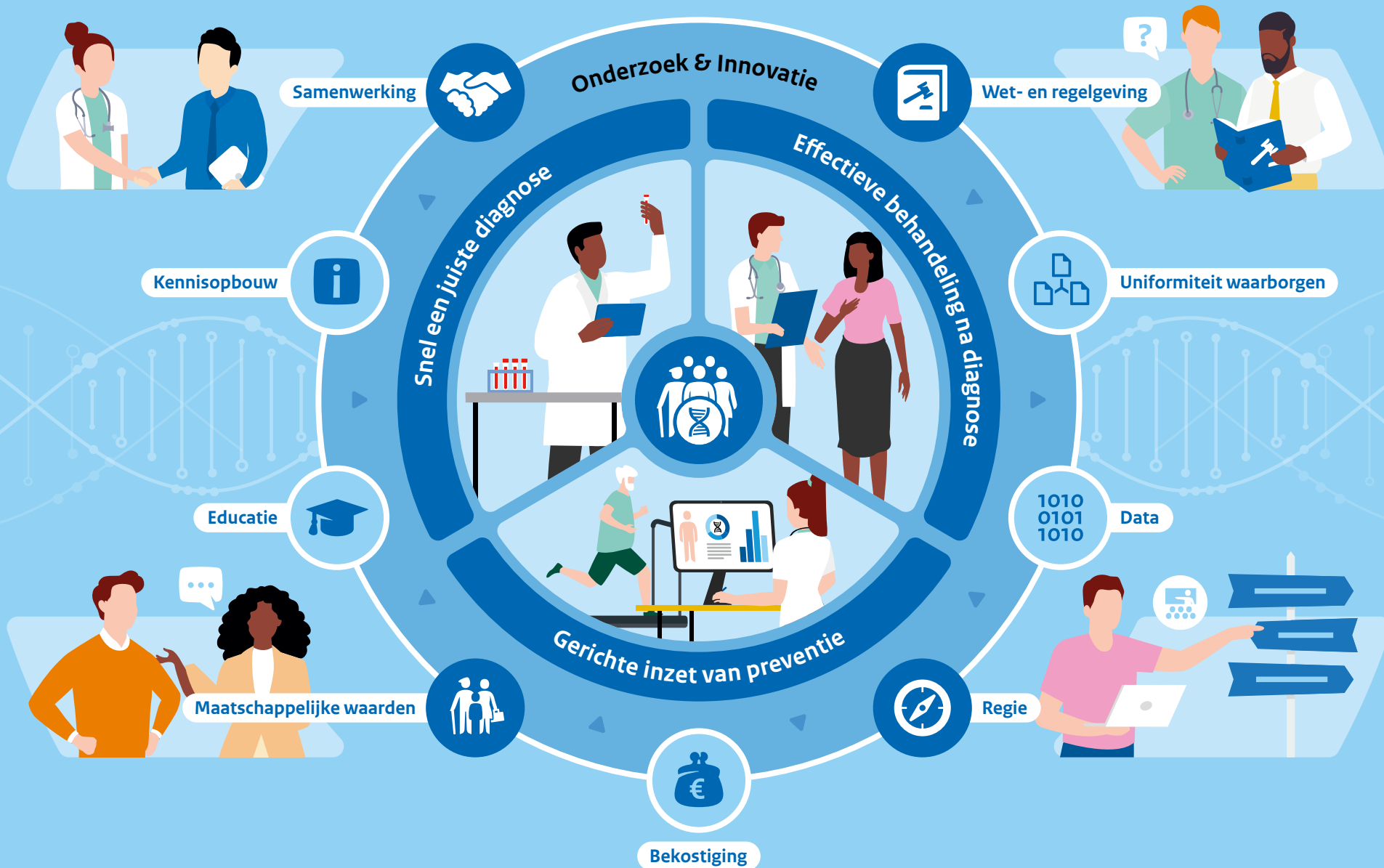
Vervolgstappen

Veldpartijen werd gevraagd welke stappen nu gezet kunnen worden in het traject om tot een DNA-visie en strategisch beleidsplan te komen en ook daarna. Zij noemden dat het belangrijk is om de maatschappelijke waarden duidelijk(er) te krijgen (zie Randvoorwaarden). Die vormen namelijk de kern om DNA-technologie op een wenselijke manier in te zetten. Daarnaast is het relevant om aan te sluiten bij lopende nationale en internationale initiatieven; daar kunnen leerpunten van meegenomen worden in een DNA-visie en strategisch beleidsplan en kan inhoudelijk afstemming plaatsvinden. Als een DNA-visie en strategisch beleidsplan gevormd is, vinden veldpartijen het logisch om een implementatieplan op te stellen. Hierin zijn acties, mijlpalen en stakeholders samen met veldpartijen geformuleerd. Daarnaast zouden de geformuleerde acties en mijlpalen gemonitord moeten worden, net als de visie. Hiervoor is een cyclisch proces nodig volgens veldpartijen.

Conclusie

Uit deze veldconsultatie is duidelijk naar voren gekomen dat veldpartijen veel mogelijkheden zien voor DNA-technologie voor diagnostiek, behandeling en preventie. Maar hierbij werden wel kanttekeningen geplaatst. Deze kanttekeningen zijn grotendeels terug te zien in de omvangrijke lijst aan besproken randvoorwaarden. Zonder centrale aanpak van deze randvoorwaarden, voorzien veldpartijen een versnipperd aanbod. Hierdoor zal DNA-technologie niet optimaal ontwikkeld en ingezet worden in Nederland. Onderzoek en innovatie bleek een belangrijke schakel te zijn tussen de thema's en de randvoorwaarden. Door bestaande kennis toe te passen en daarnaast in de kennis die nog opgebouwd wordt de randvoorwaarden zo goed mogelijk mee te nemen, kan op beide elementen vooruitgang geboekt worden. De resultaten van deze veldconsultatie bieden handvatten voor VWS om DNA-thema's en randvoorwaarden verder te concretiseren met veldpartijen en samenleving.

Figuur 1. Thema's, randvoorwaarden en onderzoek & innovatie bij DNA-technologie. Veldpartijen zien mogelijkheden om diagnostiek, behandeling en preventie voor en met de bevolking te verbeteren door DNA-technologie. Daar zijn stappen per thema voor nodig en op het gebied van negen randvoorwaarden en onderzoek & innovatie.



Inhoudsopgave

Leeswijzer	11
1 Richting geven aan inzet DNA-technologie	13
2 Veldconsultatie: vragenlijst en bijeenkomsten veldpartijen	15
3 Verwachtingen van DNA-visie en strategisch beleidsplan	17
3.1 Burger eigen regie en keuzevrijheid aanbod DNA-technologie	17
3.2 Verbinding zorg, publieke gezondheid en onderzoek & innovatie	18
4 Toepassing DNA-technologie: thema's en onderwerpen	19
4.1 Thema's uit vragenlijst	19
4.2 Prioritering van onderwerpen	19
5 Mogelijke onderwerpen voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan	21
5.1 Snel een juiste diagnose	21
5.2 Effectieve behandeling na diagnose	24
5.3 Gerichte inzet van preventie	27
5.4 Onderzoek & innovatie	30
6 Randvoorwaarden	35
6.1 Algemeen	35
6.2 Overkoepelende randvoorwaarden	35
6.3 Toepassingsgerichte randvoorwaarden	39
7 Vervolgstappen	43
7.1 Publieke en maatschappelijke waarden	43
7.2 Leren van en aansluiten bij andere initiatieven	43
7.3 Internationale aansluiting	43
7.4 Implementatieplan	43
7.5 Cyclisch proces	43
8 Beschouwing	45
8.1 Terugblik onderzoeksvraag	45
8.2 Communicatie over DNA-visie en strategisch beleidsplan	45
8.3 Internationaal perspectief	45
8.4 Reflectie uitvoering van veldconsultatie	46
8.5 Conclusie	46
Dankwoord	47
Bijlagen	49
Bijlage A Begrippenlijst	49
Bijlage B Geraadpleegde veldpartijen	50
Bijlage C Toelichting veldconsultatie	52
Bijlage D Plenaire prioritering mogelijke onderwerpen	53

Leeswijzer

In dit rapport worden de resultaten beschreven van een consultatie onder veldpartijen. Het rapport beschrijft onderwerpen waar volgens veldpartijen op ingezet kan worden om de gezondheid van mensen te verbeteren en welke randvoorwaarden hierbij relevant zijn, als input voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan.

Veldpartijen hebben hierover informatie gegeven vanuit hun verschillende disciplines: onderzoek, zorg, publiek, industrie en beleid. De informatie is vervolgens samengevat in drie domeinen, met thema's, onderwerpen, acties, stakeholders en randvoorwaarden (tabel 1).

Tabel 1. Elementen waarop input van veldpartijen samengevat is.

Term	Toelichting
Domeinen	De drie gebieden waarbinnen input is gevraagd van veldpartijen: 1) Zorg, 2) Publieke gezondheid, 3) Onderzoek & innovatie t.b.v. de eerste twee.
Thema's	De drie overkoepelende thema's waarbinnen veldpartijen inhoudelijke input gegeven hebben, namelijk 1) Diagnose, 2) Behandeling, 3) Preventie.
Onderwerpen	Ingebrachte onderwerpen door veldpartijen waar volgens hen VWS keuzes uit kan maken voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan.
Acties	Voorgestelde acties die volgens veldpartijen ondernomen kunnen worden bij de ingebrachte onderwerpen.
Stakeholders	Partijen die een rol kunnen spelen bij de voorgestelde acties
Randvoorwaarden	Onderwerpen waaraan voldaan moet zijn om verder te komen met de inzet van DNA-technologie.

Hoofdstukindeling

De hoofdstukken hierna starten met de onderzoeksvraag en -methode (hoofdstuk 1 en 2). Vervolgens wordt de verwachte toegevoegde waarde van een DNA-visie en strategisch beleidsplan geschetst en welke thema's en onderwerpen veldpartijen hierbij benoemd hebben (hoofdstuk 3 en 4). Daarna wordt ieder thema uitgewerkt (hoofdstuk 5.1-5.3). Binnen ieder thema hoofdstuk worden de volgende vragen behandeld:

- Wat is de huidige situatie?
- Waar kan DNA-technologie mogelijk bijdragen?
- Hoe kan DNA-technologie bijdragen? (aangedragen onderwerpen)
- Welke activiteiten en organisaties zijn nodig? (acties en stakeholders)

Na de uitwerking van de thema's volgen hoofdstukken over onderzoek en innovatie (hoofdstuk 5.4), randvoorwaarden (hoofdstuk 6), vervolgstappen (hoofdstuk 7) en een beschouwing door het RIVM (hoofdstuk 8). Hiervan zijn zowel de thema's als randvoorwaarden in het desbetreffende hoofdstuk visueel weergegeven in een overzichtsfiguur. Tot slot zijn enkele bijlagen opgenomen: een begrippenlijst (bijlage A), lijst van geraadpleegde veldpartijen (bijlage B), toelichting bij de methodologie (bijlage C) en prioritering van benoemde onderwerpen (bijlage D).

1 Richting geven aan inzet DNA-technologie

Ontwikkelingen op het gebied van DNA-technologie gaan snel. Er wordt voortdurend nieuwe kennis opgedaan over de relatie tussen DNA van mensen en hun gezondheid (box 1).^{1,2} Deze ontwikkelingen kunnen van toegevoegde waarde zijn om de gezondheid van mensen te bevorderen door zorg en preventie. DNA-technologie en de data die het oplevert, brengt ook unieke eigenschappen en uitdagingen met zich mee.³

- DNA is uniek voor elk individu. Het analyseren van het DNA kan daardoor potentieel herleidbaar zijn tot een individu;
- DNA bevat informatie over individuele eigenschappen en risico op ziekten gedurende het hele leven, waarbij het risico op die ziekten zeer hoog kan zijn maar ook beperkt. Deze ziekten hoeven zich nog niet geuit te hebben. Het ziekterisico kan worden beïnvloed door omgevingsfactoren en eigen gedrag;
- DNA zit in één molecuul, wat de mogelijkheid biedt om alle DNA-informatie van een persoon in één keer te analyseren;
- DNA wordt gedeeld door familieleden. Analyseren van het DNA van één persoon heeft daardoor vaak impact op de familie en het nageslacht. Bijvoorbeeld informatie over erfelijke aandoeningen en (onbekende) familiebanden.



Box 1. DNA en gezondheid

DNA is een unieke code die veel informatie bevat over een persoon. DNA-informatie die wordt overgedragen van ouders op kind

noemen we kiembaan DNA. Welke informatie is opgeslagen in DNA? Dit is bijvoorbeeld oog- of haarkleur, maar ook aanleg voor bepaalde ziektes. Kennis over het DNA van een persoon kan daarom inzicht geven in hun gezondheid. Naast DNA hebben ook de (leef)omgeving en leefstijl invloed op iemands gezondheid. Behalve DNA-informatie die van ouders op kind worden overgedragen, kunnen er tijdens je leven ook variaties in het DNA ontstaan. Dit noemen we somatische DNA-varianties. Deze DNA-informatie wordt niet van ouders op kind overgedragen.

Aanleiding en afbakening

De combinatie van de snelle ontwikkelingen en bovenstaande unieke uitdagingen van DNA-technologie, heeft ertoe geleid dat het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) een DNA-visie en strategisch beleidsplan wil opstellen. Het ministerie van VWS vindt het belangrijk om de snelle ontwikkeling op het terrein van DNA-technologie optimaal te kunnen benutten voor het verbeteren van de kwaliteit, toegankelijkheid en betaalbaarheid zorg, van de publieke gezondheid, en van onderzoek & innovatie.

Het ministerie van VWS wil graag dat hun DNA-visie en het bijbehorende strategisch beleidsplan zo veel mogelijk aansluiten bij actuele ontwikkelingen en verwachtingen in het veld. Daarom heeft het ministerie van VWS het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) gevraagd om veldpartijen te raadplegen. De resultaten in dit rapport dienen als informatie voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan. De geleverde bijdragen zijn zo goed mogelijk gecontroleerd op feitelijke juistheid. VWS bepaalt welke onderwerpen in een DNA-visie en strategisch beleidsplan terugkomen. Het doel was niet om een volledig overzicht van lopende initiatieven te beschrijven.

De vraag van VWS richtte zich specifiek op de toepassing van DNA-technologie voor menselijk DNA en binnen zorg en publieke gezondheid. Het DNA van bijvoorbeeld ziekteverwekkers zoals virussen viel hierbuiten. De hoofdvraag bij de veldconsultatie was: op welke onderwerpen binnen DNA-technologie kan volgens de veldpartijen ingezet worden in een DNA-visie en strategisch beleidsplan en welke randvoorwaarden zijn hierbij relevant? Voor de onderwerpen en randvoorwaarden is meegenomen: wat is het doel, welke stappen zouden gezet moeten worden door wie en wanneer? Het RIVM heeft veldpartijen geraadpleegd middels een vragenlijst en bijeenkomsten. Tijdens de veldconsultatie is de onderstaande definitie van DNA-technologie gehanteerd (box 2).

¹ <https://cogem.net/publicatie/trendanalyse-biotechnologie-2016-regelgeving-ontregeld/>

² <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpubh.2018.00247/full>

³ <https://www.rathenau.nl/nl/maatschappelijk-en-politiek-debat-over-bio-ethiek/waardevol-gebruik-van-menselijke-dna-data>



Box 2. DNA-technologie

DNA-technologie is in dit rapport gedefinieerd als de verzameling van technologieën die betrekking hebben op het menselijk DNA. Hieronder vallen de verschillende technieken waarmee het DNA geanalyseerd en gerepareerd kan worden.

Met DNA-testen kan geanalyseerd worden welke eigenschappen of aanleg voor bepaalde ziektes iemand heeft. Voorbeelden van DNA-testmethodes zijn genotypering: een DNA-test die kijkt naar specifieke plekken op het DNA, en whole genome sequencing (WGS): een DNA-test methode die het gehele DNA in kaart brengt. Getherapie is een technologie waarmee ziekmakende DNA-varianten kunnen worden gerepareerd. Getherapie is nog in ontwikkeling. Op dit moment is voor enkele zeldzame aandoeningen een getherapie ontwikkeld.

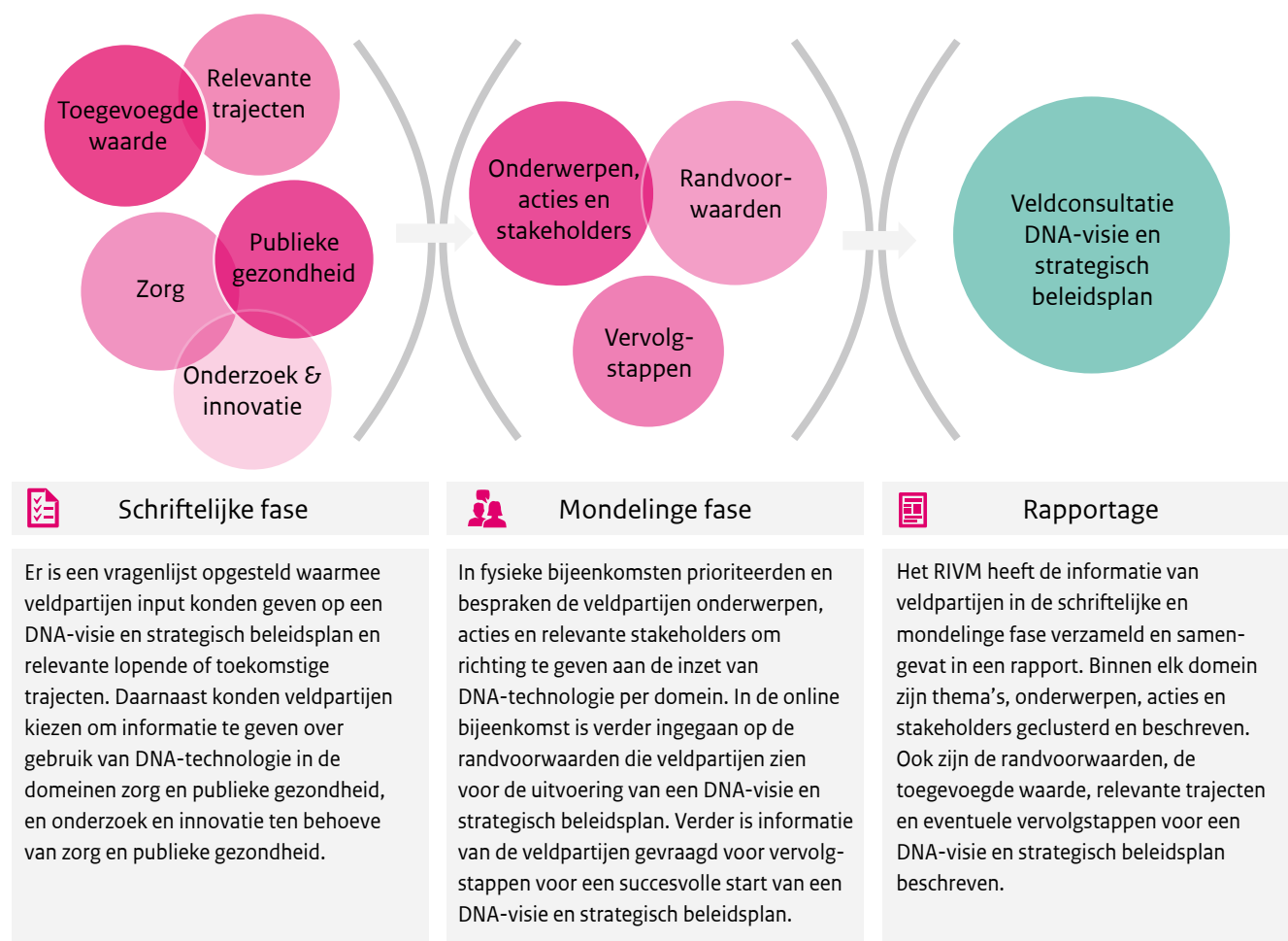
2 Veldconsultatie: vragenlijst en bijeenkomsten veldpartijen

Het RIVM heeft verschillende veldpartijen geraadpleegd vanuit onderzoek, zorg, patiënt/burger, industrie en beleid (bijlage B). In totaal zijn 57 veldpartijen uitgenodigd, waarvan 31 partijen hebben deelgenomen aan de veldconsultatie in drie fases (figuur 2):

1. een schriftelijke fase met informatie via een vragenlijst;
2. een mondelinge fase twee fysieke bijeenkomsten en één online bijeenkomst;
3. een rapportage fase waar de informatie samengevat is in dit RIVM-rapport.

Het RIVM heeft de resultaten van de veldconsultatie in iedere fase geanalyseerd (Bijlage C). Hierbij is gebruik gemaakt van kwalitatieve analysemethoden met behulp van MaxQDA.⁴ Deze analyse heeft mogelijke onderwerpen, acties, stakeholders, en randvoorwaarden opgeleverd voor de toepassing van DNA-technologie voor de Nederlandse burger. Hierbij is rekening gehouden met de publieke waarden: kwaliteit, toegankelijkheid en betaalbaarheid. Dit rapport is gebaseerd op de inbreng van de geraadpleegde veldpartijen. In de tekst worden regelmatig voorbeelden genoemd uit de praktijk of van relevante lopende initiatieven.

Figuur 2. Overzicht van de fases in de veldconsultatie



⁴ Boeije, H. (2005). *Analyseren in kwalitatief onderzoek*. Amsterdam: Boom Onderwijs.

3 Verwachtingen van DNA-visie en strategisch beleidsplan

In de vragenlijst is veldpartijen gevraagd wat de toegevoegde waarde kan zijn van een DNA-visie en strategisch beleidsplan van VWS. De toegevoegde waarde volgens veldpartijen is het optimaal kunnen benutten van DNA-technologie ten behoeve van gezondheidswinst voor alle Nederlanders op basis van heldere doelen. Aandacht voor het daadwerkelijk implementeren van waardevolle bestaande en nieuwe ontwikkelingen in DNA-technologie is hierbij belangrijk. Een DNA-visie en strategisch beleidsplan bevatten volgens veldpartijen concrete doelen met duidelijke randvoorwaarden. Daarnaast hopen veldpartijen inzicht te krijgen in rollen en verantwoordelijkheden, zowel die van henzelf als van de overheid. Samenwerking wordt als essentieel gezien; door duidelijke rollen en verantwoordelijkheden kan een DNA-visie en strategisch beleidsplan samenwerking stimuleren en ondersteunen.

“De ontwikkelingen gaan erg snel zowel wetenschappelijk, technologisch als maatschappelijk. Dit visie- en beleidsplan zal daar rekening mee moeten houden om niet onmiddellijk achterhaald te zijn.” – Lifelines

3.1 Burger eigen regie en keuzevrijheid aanbod DNA-technologie

Veldpartijen hebben tijdens de consultatie onderwerpen en randvoorwaarden besproken waarbinnen volgens hen DNA-technologie toegepast kan worden. Naast deze onderwerpen en randvoorwaarden, droegen veldpartijen ook een breder toekomstperspectief aan voor zorg en publieke gezondheid over 10 jaar. Dit brede perspectief werd vooral geïnspireerd door de:

1. verwachte toegevoegde waarde van een DNA-visie en strategisch beleidsplan,
2. specifieke implicaties van DNA-technologie (Hoofdstuk 1), en

3. andere (voorzien) innovaties en transitie in zorg en publieke gezondheid. Veldpartijen verwachten in zorg en publieke gezondheid een verschuiving naar meer regie voor burgers en meer aandacht voor preventie.^{5,6,7}

“Als DNA-technologie breder ingebed raakt in zorg en preventie, betekent dit ook dat we anders naar gezondheid en ziekte gaan kijken. We hebben het dan veel vaker over risico's dan over aandoeningen, zeker in het geval van diagnostiek en preventie.” – Raad voor Volksgezondheid en Samenleving

De behoefte om de burger in het toekomstperspectief op DNA-technologie centraal te laten staan, werd breed gedragen door veldpartijen. Uiteindelijk is het belangrijk om gezondheidswinst te bewerkstelligen met wenselijke toepassingen van DNA-technologie voor de burger. Veldpartijen schetsten een toekomstperspectief waarin burgers door eigen regie over hun (DNA-)data kunnen kiezen uit een weloverwogen informatieaanbod over hun gezondheid, met als uiteindelijk doel het verbeteren van hun kwaliteit van leven. In dit informatieaanbod wordt bijvoorbeeld informatie over gezondheid gegeven, waarvan afgewogen is wanneer, voor wie en hoe dit relevant is. Een dergelijk informatieaanbod zou vormgegeven kunnen worden als een portaal waar burgers toegang hebben tot hun (DNA-)data. Hierin zouden ze bijvoorbeeld op bepaalde momenten in hun leven informatie kunnen opvragen die op dat moment relevant geacht wordt, zoals informatie over het risico op een ziekte. Een belangrijk element dat hierbij nodig zal zijn, is een dynamisch consent. Hiermee kunnen mensen op ieder moment bepalen of zij wel of niet hun data in een dergelijke database opgeslagen willen hebben.

⁵ <https://www.zonmw.nl/nl/onderzoek-resultaten/geneesmiddelen/programmas/project-detail/personalised-medicine/voorlichting-aan-patienten-en-publiek-over-next-generation-sequencing/>

⁶ <https://www.forumbg.nl/publiekssamenvattingen/detail/eigen-regie-van-de-patient/>

⁷ <https://www.vkgn.org/files/5413/VKGN%20discussiestuk%20DTC-GT%202019.pdf>

Bij dit toekomstperspectief komt veel meer kijken dan alleen DNA-technologie en -data. Veldpartijen gaven deze complexiteit ook aan. Zo is het bijvoorbeeld maar de vraag of bij een risico op een ziekte iemand deze ziekte ook daadwerkelijk zal krijgen. Dit hangt af van meerdere factoren, zoals iemands leefstijl en gedrag.

“Maatschappelijke implementatie van het gebruik van DNA-informatie zodat iedere burger op ieder moment van zijn leven de juiste informatie beschikbaar heeft om te kunnen beslissen over zaken betreffende gezondheid en ziekte” – VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

3.2 Verbinding zorg, publieke gezondheid en onderzoek & innovatie

Veldpartijen benoemden dat er vragen rondom het brede perspectief hierboven zijn, bijvoorbeeld over de wenselijkheid en haalbaarheid ervan. Voor inzicht in de wenselijkheid zou draagvlak bij burgers en andere belanghebbenden verder moeten worden onderzocht. Hierbij wordt het raadplegen van burgers als essentieel gezien. Wat betreft haalbaarheid gaven veldpartijen

met name aan een barrière te zien in het huidige onderscheid tussen zorg, publieke gezondheid en onderzoek & innovatie. Deze lijken nu nog te worden gezien als drie aparte “silo’s”, terwijl het geschetste toekomstperspectief zich op de grenzen hiervan begeeft. Er wordt in de toekomst een overgang van zorg naar preventie verwacht. Het inzetten van DNA-technologie past binnen deze overgang. Daarnaast kan het breed analyseren van het DNA tegelijk informatie geven over aandoeningen en ziekterisico’s en onderzoek & innovatie. Het opheffen van dit onderscheid wordt als grote uitdaging gezien. Deze uitdaging geldt niet alleen voor het toepassen van DNA-technologie. Het beter verbinden van zorg en publieke gezondheid is voor het behalen van optimale zorg in veel vakgebieden belangrijk.⁸

De onzekerheden wat betreft wenselijkheid en haalbaarheid van een toekomstperspectief waarin mensen door eigen regie over hun (DNA-)data informatie krijgen over hun gezondheid, maken het lastig om concrete acties te geven om naar het geschetste toekomstperspectief toe te werken. Daarentegen hebben veldpartijen wel onderwerpen en randvoorwaarden genoemd die kunnen bijdragen aan inzicht in de wenselijkheid en haalbaarheid hiervan. Voorbeelden hiervan zijn de randvoorwaarden maatschappelijke waarde (6.2.1), kennisopbouw (6.3.2) en bekostiging (6.3.4).

⁸ <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/kamerstukken/2021/07/07/kamerbrief-over-bouwstenen-voor-een-fundament-onder-toekomstig-preventiebeleid>

4 Toepassing DNA-technologie: thema's en onderwerpen

4.1 Thema's uit vragenlijst

Veldpartijen hebben online een vragenlijst ingevuld. De hiermee verkregen input is bedoeld om mogelijke onderwerpen te schetsen die het ministerie van VWS zou kunnen opnemen in haar DNA-visie en strategisch beleidsplan. De vragenlijst ging over onderwerpen en randvoorwaarden waarbinnen DNA-technologie volgens hen toegepast kan worden (figuur 2). Uit de vragenlijst bleek dat veldpartijen binnen de drie overkoepelende thema's onderwerpen en randvoorwaarden zien waarbinnen DNA-technologie een bijdrage kan leveren: diagnostiek en behandeling (beide domein zorg) en preventie (domein publieke gezondheid).⁹

“In algemene zin is een belofte van DNA-technologie dat het kan bijdragen aan (vroeg) diagnostiek en behandeling [...]”. – Rathenau Instituut

Het eerste thema was een mogelijke bijdrage van DNA-technologie aan *snel een juiste diagnose* bij symptomen of familiegeschiedenis van aandoeningen met een genetische component, zoals erfelijke darmkanker. Als tweede thema zagen veldpartijen vooral mogelijkheden om DNA-technologie in te zetten voor *effectieve behandeling na diagnose*. DNA-technologie zou kunnen bijdragen aan verbetering van doelmatigheid van de zorg door therapie op maat (*personalised medicine*). Deze therapie is bijvoorbeeld gebaseerd op het DNA-profiel van een patiënt of van een tumor, zodat de patiënt de beste behandeling krijgt. *Gerichte inzet van preventie* werd benoemd als derde thema waar DNA-technologie een rol kan spelen. Hierbij worden (meer) aandoeningen mogelijk vroegtijdig opgespoord met behulp van DNA-technologie, bijvoorbeeld door een risicoprofiel op ziekte gebaseerd op DNA-varianten en andere kenmerken (Box 1).

4.2 Prioritering van onderwerpen

Uit de vragenlijsten zijn 25 onderwerpen verzameld (Bijlage D). De onderwerpen zijn binnen vier thema's voorgelegd aan de veldpartijen tijdens de fysieke bijeenkomsten (figuur 2 en Bijlage D).⁹ Het RIVM presenteerde de resultaten en de veldpartijen ontvingen een hand-out. De onderwerpen zijn vervolgens met behulp van de interactieve presentatie software, Mentimeter, geprioriteerd (Bijlage D). De veldpartijen hebben per thema een top drie van de onderwerpen gemaakt. Bij deze prioritering werd veldpartijen gevraagd om het effect mee te wegen op betaalbaarheid, toegankelijkheid en kwaliteit van de zorg. De prioritering werd gezamenlijk besproken. Naar aanleiding van dit gesprek werd in samenspraak met de veldpartijen besloten om een aantal onderwerpen samen te voegen en tijdens de fysieke bijeenkomst gezamenlijk verder uit te werken vanwege inhoudelijke overlap (Bijlage D). Hierdoor zijn de onderwerpen die uiteindelijk in het rapport besproken worden in hoofdstuk 5, niet exact hetzelfde als de onderwerpen zoals ze uit de vragenlijst samengevat zijn. Naast de 25 onderwerpen uit de ingevulde vragenlijsten kregen veldpartijen de mogelijkheid om aanvullende onderwerpen in te brengen. Als aanvullende onderwerpen zijn genoemd:

1. het belang voor het opzetten van een data-infrastructuur,
2. het doorbreken van het onderscheid tussen zorg, publieke gezondheid en onderzoek & innovatie, en
3. het betrekken en informeren van burgers.

Tijdens de plenaire bespreking zijn onderwerp 1 en 3 gecategoriseerd als randvoorwaarden en niet als aparte onderwerpen verder besproken. Onderwerp 2 werd door verschillende veldpartijen erkend als relevant, maar te breed om als onderwerp of randvoorwaarde gecategoriseerd te worden en is als los onderwerp besproken. Vanwege het brede karakter van dit onderwerp, is het in dit rapport apart samengevat in het hoofdstuk over 'Verwachtingen van DNA-visie en strategisch beleidsplan' (Hoofdstuk 3). Na de

⁹ In de vragenlijst zijn vragen gesteld binnen vier thema's. Publieke gezondheid was hier gesplitst in vroege opsporing en preventie. Gezien de uiteindelijke overlap in deze twee thema's, zijn deze in de rapportagefase samengevoegd tot het thema preventie.

gezamenlijke bespreking gingen de veldpartijen in groepen uiteen om de geprioriteerde onderwerpen verder uit te werken als input voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan. Deze uitwerking heeft per onderwerp geleid tot een omschrijving, acties en stakeholders.

5 Mogelijke onderwerpen voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan

5.1 Snel een juiste diagnose

5.1.1 Diagnostische testen

Een zorgprofessional kan verschillende soorten testen gebruiken om een diagnose te stellen. Een test kan bijvoorbeeld beeldvorming van de longen zijn of onderzoek naar stoffen in het bloed van een patiënt. Het aanbod van diagnostische testen, waaronder DNA-testen, kan verschillen tussen ziekenhuizen (zie 6.3.4). Veldpartijen benoemden dat het belangrijk is dat patiënten gelijke toegang hebben tot diagnostiek.

5.1.2 Juiste diagnoses duren soms lang

Het vinden van een juiste diagnose kan soms lang duren. De symptomen kunnen een onduidelijk ziektebeeld geven of een ziekte is zeldzaam en daarom relatief onbekend. Veldpartijen zien een mogelijke bijdrage van DNA-technologie in het sneller vinden van een juiste diagnose (zie figuur 3, pagina 22). Door DNA-technologie op een efficiënte wijze in te zetten, kunnen (nieuwe) aandoeningen sneller geïdentificeerd worden in patiënten en hun families.¹⁰ Dit biedt kansen om een passende behandeling snel in te zetten (zie 'Effectieve behandeling na diagnose').

“DNA technologie maakt nauwkeurige en betere diagnostiek mogelijk en kan zo leiden tot zorg op maat.” – Diagned

Veldpartijen zagen een aantal onderwerpen waarbij DNA-technologie op termijn kansen biedt en kan leiden tot verbetering:

1. Vaker oorzaak vinden voor genetisch ziektebeeld van bekende aandoeningen,
2. Verminderen van vertraging in de diagnostiek,
3. Nieuwe kennis over diagnostiek opbouwen om juiste zorg voor meer mensen beschikbaar te maken.



5.1.3 Vaker een genetische component van aandoeningen identificeren

Volgens veldpartijen kan DNA-technologie bijdragen aan het stellen van de juiste diagnose van aandoeningen met een genetisch ziektebeeld. Hieronder vallen zowel aandoeningen die worden veroorzaakt door een één of meerdere ziekmakende genen in het DNA, maar ook kankersoorten waarbij de genetische opbouw van de tumor in kaart kan worden gebracht. Sommige genetische ziektebeelden worden niet altijd (snel) herkend, of de oorzaak is moeilijk te vinden.

“Door vroegere inzet van DNA diagnostiek worden onnodige behandelingen voorkomen en daarmee ook de bijwerkingen & tijdsverlies, hierdoor heeft de patiënt een grotere kans op overleving met goede kwaliteit van leven.” – Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen

Figuur 3. Thema's bij DNA-technologie uitgelicht. Veldpartijen zien vooral binnen drie thema's mogelijkheden waar DNA-technologie kan bijdragen aan gezondheid. Dit zijn diagnostiek, behandeling en preventie.

¹⁰ <https://www.erfelijkheid.nl/DNA-onderzoek/soorten-dna-onderzoek>



Veldpartijen bespraken dat het belangrijk is om de doelmatigheid van DNA-technologie voor diagnostiek te bepalen voordat het breed wordt ingezet in diagnose. De vraag is of inzet van DNA-testen daadwerkelijk leidt tot betere diagnostiek en effectievere inzet van zorg, onder andere door het voorkomen van onderdiagnostiek. Daarnaast is het belangrijk om duidelijker te krijgen welk type DNA-testmethode de meeste verbetering oplevert. Er zijn hoge verwachtingen van een brede DNA-test die whole genome sequencing (WGS) genoemd wordt. Waar WGS de meeste potentie kan bereiken en hoe de test daar ook uniform in te zetten, verdient nog aandacht. Andere DNA-test methodes waarvan de doelmatigheid beoordeeld kan worden, zijn specifieke of brede DNA-panels die naar een groep genen kijken. De DNA-testen kunnen zowel op een weefsel worden uitgevoerd, zoals tumorweefsel, maar ook op monsters die minder invasief zijn om te verkrijgen, zoals bloed. Of het uitvoeren van een specifieke DNA-test methode doelmatig is, hangt onder andere af van de specifieke context waarin een DNA-test moet worden uitgevoerd.

Twee voorbeelden van doelmatigheidsvraagstukken zijn 1) de uniformiteit van DNA-testen en -analyses en 2) de meerwaarde van DNA-technologie bij specifieke patiëntengroepen. Bij het eerste vraagstuk kan gekeken worden naar de samenstelling van DNA-testen en -analyses. Welke DNA-varianten zitten bijvoorbeeld in de test? Voor het tweede vraagstuk kan bijvoorbeeld onderzocht worden wat de kosteneffectiviteit van de DNA-testmethode is, waarbij een analyse met DNA-panels een goedkopere optie is dan het uitvoeren van WGS. Wanneer een DNA-testmethode van meerwaarde lijkt voor de diagnose bij specifieke patiëntengroepen, is het belangrijk om de effectiviteit en meerwaarde te blijven monitoren en evalueren, o.a. door patiënten in de tijd te volgen.

Veldpartijen benoemden verschillende acties om middels DNA-technologie vaker een verklaring te vinden van genetische ziektebeelden:

- Inzicht verzamelen bij welke ziektegebieden onderdiagnostiek speelt. (0-5 jaar)
- Een pilotonderzoek (case-control studie) uitvoeren om de meerwaarde van DNA-testen bij specifieke patiëntengroepen te bepalen, bijvoorbeeld waar onderdiagnostiek plaatsvindt. (0-5 jaar)
- Somatische DNA-testen onderdeel maken van een passende bekostigingsstructuur, zoals een diagnose-behandel-combinatie (DBC), bij specifieke patiëntengroepen waarbij de meerwaarde is aangetoond. (5-10 jaar)
- Kwaliteitsborging en –uniformering van nieuwe DNA-testen uitbreiden Kennis genereren over waar in de zorg de inzet van whole genome sequencing

(WGS) meerwaarde heeft, en op welke manier. (5-10 jaar)

5.1.4 Vermindering van vertraging in de diagnostiek

De veldpartijen bespraken dat de inzet van DNA-technologie ook kan helpen om vertraging in de diagnostiek te verminderen. Op korte termijn kan hierbij ingezet worden op het identificeren en monitoren van familieleden van patiënten met een erfelijke aandoening.

“Informereren van familieleden at risk [die een verhoogd risico hebben].” – Vereniging Klinische Genetica Nederland

De veldpartijen bespraken ook andere wijzen waarop de vertraging in de diagnostiek zou kunnen worden verminderd. Hierbij noemden veldpartijen het betrekken van medisch specialisten uit verschillende disciplines via multidisciplinaire teams bij de diagnose van complexere ziektebeelden, het eerder inzetten van DNA-diagnostiek en het aanvragen van DNA-testen beschikbaar maken voor meer medisch specialisten. Voor het stellen van een juiste diagnose is een expert (of een team van experts) nodig die is opgeleid om uitslagen goed te kunnen interpreteren, benodigde vervolgstappen in de zorg uit te zoeken en nationaal en internationaal samen te werken om de zorg te verbeteren.

Bijbehorende acties die de veldpartijen benoemden bij het uitwerken van dit onderwerp zijn:

- Alle artsen zijn betrokken bij het monitoren van familieleden van patiënten met een bewezen erfelijke component voor dezelfde ziekte. (0-5 jaar)
- Onder vooraf gestelde voorwaarden, bijvoorbeeld passende counseling van de patiënt of in multidisciplinaire teams van zorgprofessionals, kunnen medisch specialisten DNA-testen aanvragen voor diagnostiek. (5-10 jaar)

5.1.5 Nieuwe kennis over diagnostiek opbouwen om juiste zorg voor meer mensen beschikbaar te maken

Om de potentie van DNA-diagnostiek beter te kunnen benutten, is het volgens veldpartijen noodzakelijk om kennis op te bouwen en te delen over (zeldzame) ziektebeelden en de factoren die bijdragen aan ziekteontwikkeling. Het opzetten van een (inter) nationale data-infrastructuur zou hier een belangrijke stap in zijn (zie ‘Randvoorwaarden’), zodat experts kennis over onder andere zeldzame casussen kunnen delen. Ook het ontwikkelen en uitvoeren van gedegen studies met passende patiëntengroepen en het maken

van modellen met voorspellende waarden voor diagnostiek, kunnen bijvoorbeeld helpen diagnostiek te verbeteren (zie ook 5.4 Onderzoek en innovatie). Het opbouwen van kennis over de oorzaak en het natuurlijke beloop van aandoeningen kan daarnaast patiënten meer duidelijkheid geven over het verloop van een (zeldzame) aandoening.

Daarnaast kunnen de mogelijkheden van andere technologische ontwikkelingen in combinatie met DNA-technologie worden verkend voor het sneller identificeren van nieuwe patiënten. Hierdoor kunnen patiënten in de toekomst mogelijk eerder een juiste diagnose krijgen, en een passende behandeling ontvangen. Dit zou bijvoorbeeld kunnen bij aandoeningen met een grote maatschappelijke impact of urgentie, zoals de inzet van kunstmatige intelligentie of het gebruiken van medische apps voor het herkennen van symptomen en ziekterisico's bij patiënten. Deze ontwikkelingen bevinden zich op het grensvlak tussen zorg en publieke gezondheid (zie Burger eigen regie en keuzevrijheid aanbod DNA-technologie 3.1 en Samenwerking 6.2.2). De veldpartijen benoemden hierbij het belang dat er in Nederland een aantrekkelijk klimaat voor onderzoek en innovatie wordt onderhouden. Bijbehorende acties die veldpartijen benoemden bij het uitwerken van dit onderwerp zijn:

- Kennis verzamelen over bewezen biologische kenmerken die symptomen, ziekte en ziekterisico aanduiden, waaronder DNA-varianten en klinisch chemische analyses. (0-10 jaar)
- Inzetten van toegankelijke technieken, zoals mobiele apps, voor het vroeg herkennen van symptomen, ziektes en ziekterisico'. (0-5 jaar)

5.1.6 Stakeholders en randvoorwaarden

Stakeholders die volgens de veldpartijen een rol hebben binnen dit thema zijn: testontwikkelaars en -aanbieders, koepelorganisaties en brancheverenigingen van o.a. huisartsen, medisch specialisten, verpleegkundigen, Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), Vereniging Klinisch Genetische Laboratoria (VKGL), Erfocentrum en VSOP patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, onderzoekers, overheid, Nederlandse Federatie Universitair Medische Centra (NFU), Nederlandse zorgautoriteit, 1+ Million Genomes, Health-RI, Integraal Kankercentrum Nederland (IKNL).

Veel van de besproken acties die veldpartijen benoemden, waaronder ethisch, juridische en maatschappelijke vraagstukken, raken aan de randvoorwaarden voor het uitvoeren van een DNA-visie en strategisch beleidsplan, welke worden besproken in het hoofdstuk 'Randvoorwaarden' (Hoofdstuk 6). Voorbeelden van de randvoorwaarden zijn verschaffen van educatie of bijscholing aan zorgpersoneel en de



rol van de klinisch geneticus, het bepalen van een passende bekostigingsstructuur van DNA-testen, en samenwerking tussen verschillende stakeholdergroepen.

5.2 Effectieve behandeling na diagnose

Aan DNA kan waardevolle informatie ontleend worden voor beslissingen over therapie. Daarnaast kan het DNA ook een direct aangrijpingspunt zijn voor behandeling, zoals in het geval van gentherapie. De DNA gegevens dienen er dan toe om de behandeling af te stemmen op de individuele patiënt. Het afstemmen van een behandeling op een individu wordt ook wel gepersonaliseerde behandeling genoemd (zie figuur 3).

5.2.1 Gepersonaliseerde behandeling niet breed beschikbaar

Gelijke toegang tot en brede beschikbaarheid van gepersonaliseerde behandeling is volgens de veldpartijen nog niet geborgd. DNA-informatie kan ervoor zorgen dat patiënten snel de best passende behandeling ontvangen, waarbij bijwerkingen en onnodige behandelingen worden voorkomen. De inzet van DNA voor gepersonaliseerde behandeling kan helpen de individuele patiënt sneller en doeltreffender te behandelen. Daarmee wordt leed, over- en onderbehandeling voorkomen.

5.2.2 Landelijke, uniforme inzet farmacogenetica

Geneesmiddelen worden tijdens het ontwikkelingsproces getest op grote groepen mensen. De dosisadviezen zijn daardoor een reflectie van het gemiddelde van deze groepen. Farmacogenetica kan helpen om aan de hand van DNA-informatie de dosis gericht af te stemmen op het individu. Nu worden in de praktijk behandelingen en doseringen na elkaar geprobeerd

om uiteindelijk de meest effectieve behandeling voor een specifieke patiënt te vinden. Dit proces zorgt voor onnodige inzet en bijwerkingen van geneesmiddelen.

“Ernstige bijwerkingen van geneesmiddelen en onnodige ziekenhuisopnames kunnen worden voorkomen. En patiënten hebben meer zelf de regie, doordat ze over een farmacogenetica paspoort beschikken.” – Koninklijke Nederlandse Maatschappij ter bevordering der Pharmacie (KNMP)

Het doel om farmacogenetica landelijk uniform in te zetten wordt als laaghangend fruit beschouwd door de veldpartijen. Farmacogenetica kan voor veel klinische specialismen kansrijk zijn. Met name in de psychiatrie en oncologie hebben partijen al stappen gezet om farmacogenetica routinematig toe te passen. Veldpartijen benoemen dat alle benodigdheden voor de implementatie aanwezig zijn. Het ontbreekt echter aan regie en eenduidige financiering. De beoogde richtlijn is voorsnog een handreiking en er zijn grote regionale verschillen in de vergoeding van farmacogenetische tests door zorgverzekeraars. Er is hierdoor ongelijkheid in beschikbaarheid en toegankelijkheid van farmacogenetisch onderzoek, geven veldpartijen aan.

Of een farmacogenetische test effectief en financieel rendabel is, hangt van veel factoren af. Die afweging is op voorhand in de meeste gevallen nauwelijks te maken. De resultaten van de Europese studie Ubiquitous PGx zullen hier inzichten in geven.¹¹ De prestaties van nieuwe test-geneesmiddelcombinaties, maar ook bestaande, moeten geëvalueerd kunnen worden volgens Health Technology Assessment-principes. Hiervoor is follow-up informatie van behandelde patiënten nodig. Bestaande tests die niet langer rendabel zijn moeten zodoende ook uitgefaseerd kunnen worden om onnodige diagnostiek te voorkomen.

De veldpartijen schetsen dat de komende vijf jaar nodig zijn om farmacogenetica landelijk uniform te implementeren in de psychiatrie en oncologie. Uiteindelijk dragen deze acties ertoe bij dat er geen onnodige bijwerkingen meer in de psychiatrie en oncologie zijn:

- Aanwijzen regie voerende partij die realisatie van ontwikkeling, implementatie en uitvoering overziet. (0-5 jaar)
- Uniforme richtlijnen omtrent farmacogenetica ontwikkelen, implementeren en naleven. (0-5 jaar)

- Gestandaardiseerde vergoeding door zorgverzekeraars realiseren. (0-5 jaar)
- Borgen van de juiste deskundigheid bij betrokken stakeholders, zoals artsen, apothekers en klinisch chemici. (0-5 jaar)
- Opbouwen en realiseren van passende data infrastructuur die breder onderzoek naar de effectiviteit van behandelingen mogelijk maakt. (0-5 jaar)
- Format ontwikkelen voor effectieve evaluatie van testgeneesmiddel combinaties. (0-5 jaar)

Gedurende de ontwikkeling van farmacogenetica als dagelijkse praktijk in oncologie en psychiatrie, is het van belang dat overige vakgebieden in de zorg op de hoogte worden gehouden van de ontwikkelingen en mogelijkheden. Door breed te delen welke successen behaald worden en welke problemen men tegenkomt, kunnen andere disciplines zich voorbereiden op implementatie van farmacogenetica in hun vakgebied. De veldpartijen zien voor zich dat de ondernomen acties over vijf tot tien jaar kunnen leiden tot:

- Het breed in de zorg toepassen van farmacogenetica, bijvoorbeeld door een farmacogenetisch profiel voor iedere patiënt/cliënt te maken. (5-10 jaar)
- De mogelijkheid bieden van een farmacogenetisch profiel voor iedere Nederlander. (5-10 jaar)

Stakeholders (en hun mogelijke rol) die zijn genoemd door de veldpartijen:

- VWS (zorgen voor regie, financiering, regelgeving)
- Beroepsverenigingen voor medisch specialisten (samenwerking, richtlijnen)
- Zorgverzekeraars (financiering)
- ZiN en ZonMW (evaluatie van inzet farmacogenetica)
- Patiëntenorganisaties (patiënten vertegenwoordiging)
- Marktpartijen en CBG / EMA (ontwikkeling en markttoelating nieuwe test-geneesmiddel combinaties)
- 1+ Million Genomes (data-infrastructuur en -uitwisseling)
- Health-RI (data-infrastructuur)

5.2.3 Inzicht in de resultaten van behandelingen vergroten

Voor de effectieve en veilige inzet van gepersonaliseerde behandelopties is het van belang te kunnen leren van de resultaten van deze behandelingen, geven de veldpartijen aan. Dit geldt ongeacht of het gepersonaliseerde behandelingen betreft op basis van DNA-informatie of behandelingen die ingrijpen in het DNA. De veldpartijen schetsen dat op dit moment die terugkoppeling nauwelijks aanwezig is in het

¹¹ <https://upgx.eu/>

zorgsysteem. Dit betekent dat we onvoldoende in staat zijn de effectiviteit van persoonlijke behandelopties te monitoren en te optimaliseren.

“Behandeling op maat levert gezondheidswinst, betere kwaliteit van leven voor patiënten en financiële besparingen voor de maatschappij door over- en onderbehandeling te voorkomen.” – HollandBIO

Knelpunten ontstaan al in het traject voorafgaand aan de implementatie van nieuwe gepersonaliseerde behandelingen. De implementatie van gepersonaliseerde behandelingen stelt andere eisen ten aanzien van wetenschappelijke bewijsvoering dan traditionele behandelingen. De huidige eisen die gesteld worden aan de wetenschappelijk onderbouwing (zoals onderzoeksopzet en -populatie) zijn niet toereikend. Alom geaccepteerde onderzoeksmethoden zijn toegespitst op vergelijkingen tussen groepen en zijn daardoor zeer beperkt toepasbaar op gepersonaliseerde therapieën. Omdat behandeling voor iedere individuele patiënt aangepast wordt, is het onmogelijk om alle mogelijke variabelen mee te nemen in wetenschappelijk onderzoek vooraf.

5.2.3.1 *Lerend zorgsysteem inrichten*

Vanuit de volle breedte, zowel vanuit de kliniek, als de wetenschap, de industrie en maatschappelijke belangenorganisaties, onderschrijven de veldpartijen de onmisbaarheid van een “lerend zorgsysteem”¹² voor het doelmatig en effectief toepassen van DNA-technologie in gepersonaliseerde behandeling. Het huidige systeem is namelijk ingericht op het monitoren van patiëntveiligheid en om te signaleren wanneer iets mis gaat. Dit is een afwachtend systeem. Een proactief systeem gericht op optimalisatie en innovatie werkt zelf evaluerend en is zowel gevoelig voor signaleringen rond patiëntveiligheid als het ontdekken van mogelijkheden voor verbetering. Verschillende veldpartijen geven aan dat Nederland op dit onderwerp achterloopt op andere landen in Europa, zoals verschillende Scandinavische landen en Groot-Brittannië.

Hierop wordt aangevuld door de veldpartijen die de burger vertegenwoordigen, dat een dergelijk landelijk lerend zorgsysteem de gelijke toegang tot deze zorg kan borgen. Mits, geven zij aan, de drempel laag is, de privacy goed geborgd is en de burger daarmee vertrouwen heeft in dit systeem.

“De huidige gezondheidszorg is gemaakt om massageneeskunde te leveren: iedereen krijgt min of meer hetzelfde. DNA-technieken en gepersonaliseerde zorg passen daar heel slecht in, vooral wat betreft de logistieke en personele processen. Dus je loopt het risico dat je weliswaar veel wint in kwaliteit van leven en hogere patiënttevredenheid, maar veel verliest in toegankelijkheid en betaalbaarheid.” – Raad voor Volksgezondheid & Samenleving

De Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde vult aan dat een dergelijk lerend zorgsysteem ook zeer goed gebruikt kan worden voor het vinden van mogelijke behandelingen bij zeldzame genetische aandoeningen. Het gaat hierbij om ziekten die minder dan één of slechts enkele keren per jaar in Nederland gediagnostiseerd worden (zie 5.1 Snel juiste diagnose). Veelal is er geen passende therapie beschikbaar en wordt gezocht naar bestaande medicatie welke mogelijk ook gebruikt kan worden als behandeling voor de gevonden DNA-variant. Het vinden, bijhouden en (internationaal) delen van deze casuïstiek zal van grote meerwaarde zijn in dit vakgebied.

Voor de komende vijf jaar worden de volgende uit te voeren acties door de veldpartijen benoemd:

- Een infrastructuur opzetten voor toegang tot en delen van data, waarbij extra acties nodig zijn voor het:
 - Vragen van consent en voorlichting geven aan patiënten. (0-5 jaar)
 - Inrichten van passende wet- en regelgeving met betrekking tot privacy/keuze vrijheid. (0-5 jaar)
 - Borgen van transparantie van en toezicht op systeem. (0-5 jaar)
 - Combineren van data-typen en integreren van databronnen. (0-5 jaar)
- Een maatschappelijke dialoog voeren, waarbij bijvoorbeeld de voorwaarden en wenselijkheid voor het opzetten van een data-infrastructuur worden besproken vanuit het perspectief van de burger. (0-5 jaar)
- Bewustzijn creëren onder onderzoekers en artsen over welke data relevant en beschikbaar is voor onderzoek. (0-5 jaar)
- Eerste pilot opstarten op het gebied van zeldzame aandoeningen, waarbij bijvoorbeeld de effectiviteit van een behandeling wordt onderzocht. (5-10 jaar)

¹² Enticott, J., Johnson, A. & Teede, H. Learning health systems using data to drive healthcare improvement and impact: a systematic review. BMC Health Serv Res 21, 200 (2021). <https://doi.org/10.1186/s12913-021-06215-8>

Over 10 jaar menen de veldpartijen, zou een lerend zorgsysteem volledig operationeel kunnen zijn.

Stakeholders (en hun mogelijke rol) die zijn genoemd door de veldpartijen:

- VWS (regelgeving)
- Beroepsverenigingen voor medisch specialisten (samenwerking, richtlijnen)
- Ziekenhuizen/zorginstellingen
- Palga/Klinische genetica
- Health-RI (data-infrastructuur)
- Hartwig Medical Foundation (data-infrastructuur en -delen)
- Patiëntenorganisaties
- Burgers/publiek
- Toekomstige gebruikers, partijen die data leveren en/of opvragen:
 - Zorginstellingen
 - Medische vakgroepen
 - Marktpartijen
 - Biobanken

5.2.4 Meer behandelingen voor erfelijke ziekten beschikbaar

Dit onderwerp werd wel geprioriteerd, maar minder uitgebreid bediscussieerd tijdens de bijeenkomsten. De veldpartijen zien dat er veel ontwikkelingen plaatsvinden als het gaat om nieuwe therapie-mogelijkheden, genterapie werd hier specifiek benoemd.¹³ De komende jaren zullen steeds meer genterapieën ontwikkeld worden en beschikbaar komen. Dit wordt met name door wetenschap en industrie gedreven. Derhalve wordt aangegeven door de veldpartijen dat het van belang is dat het veld er klaar voor is om de nieuwe behandelmogelijkheden te kunnen implementeren, te evalueren en doelmatig toe te passen. Zodoende dat gelijke toegang tot deze geavanceerde zorg geborgd is en de zorg betaalbaar zal zijn. Een belangrijk aandachtspunt hierbij is dat voor zeldzame ziekten de ontwikkeling van genterapieën ook gewaarborgd wordt. Voor de industrie is de ontwikkeling van genterapieën zakelijk niet (altijd) interessant en binnen de academie ontbreekt het aan middelen.

5.2.5 Stakeholders en randvoorwaarden

Overkoepelende randvoorwaarden die deze onderwerpen gemeen hebben zijn regie, gelijke toegang en data. De vereiste organisatorische veranderingen en cultuurveranderingen zijn groot. Tegelijk spelen er grote financiële belangen. Het veld is breed en er zijn vele partijen betrokken. Ondanks dat de motivatie hoog is, gaat de besluitvorming moeizaam of voelen



partijen zich belemmerd door bijvoorbeeld wet- en regelgeving. Een voorbeeld hiervan is de Algemene Verordening Gegevensbescherming. Er heerst grote behoefte aan regie. Er moeten keuzes gemaakt worden om stappen vooruit te kunnen maken en goede communicatie is essentieel. Ongeacht welke stappen dat zijn, zijn alle partijen het erover eens dat gelijke toegang hierbij voorop dient te staan. Dat betekent zowel gelijke toegang tot de beste zorg voor iedereen als toegankelijkheid van data. Leren en innoveren moet gemeen goed worden om gepersonaliseerde behandeling beschikbaar te stellen voor iedere patiënt.

5.3 Gerichte inzet van preventie

5.3.1 Preventie om gezondheidswinst te bereiken

Aandoeningen, zoals hart- en vaatziekten, kanker en diabetes, worden veroorzaakt door een combinatie van DNA-varianten, leefstijl en/of omgeving (Box 1, Hoofdstuk 1). Om zoveel mogelijk mensen gezondheidswinst te bieden, wordt er, bijvoorbeeld door de overheid, ingezet op preventie van aandoeningen met een hoge ziektelast.

Om een aandoening of de gevolgen ervan te voorkomen is vroege opsporing nodig. Vroege opsporing van (risico op) aandoeningen heeft verschillende benaderingen. Een manier waarop vroege opsporing uitgevoerd wordt, is een programmatische aanpak vanuit de overheid. Er worden verschillende screeningprogramma's aangeboden door de overheid (landelijke bevolkingsonderzoeken (BVO's)) aan mensen zonder medische indicatie. Het doel van deze BVO's is het verlengen van de gezonde levensverwachting, het terugdringen van de ziektelast, het voorkomen van vermijdbare sterfte en/of het bieden van handelingsopties. De verschillende BVO's worden aangeboden aan specifieke doelgroepen die

¹³ In 2023 organiseert de Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica een denktank over het onderwerp genterapie.

zelf kiezen of ze wel of niet mee willen doen, waaronder zwangeren, (ouders van) pasgeborenen, en bepaalde leeftijdsgroepen, soms afhankelijk van geslacht. Voordat screening op een (groep) aandoening(en) via een BVO aangeboden wordt, wordt een aantal screeningscriteria grondig afgewogen.¹⁴ Onder andere de beschikbaarheid van een goede test, en de ernst en behandelbaarheid van de aandoening moeten duidelijk zijn. Naast een landelijk aanbod van de overheid, kunnen ook bijvoorbeeld patiëntenorganisaties en zorgverzekeraars preventie aanbieden.

5.3.2 Preventie bij de juiste mensen inzetten

DNA-technologie wordt niet of nauwelijks gebruikt in het domein van de preventie, gaven veldpartijen aan. Voor veel aandoeningen moet nog nader worden bepaald welke specifieke DNA-varianten een rol spelen, en hoe groot het effect van deze varianten is. Het is namelijk nog van veel aandoeningen onduidelijk welke rol DNA-varianten spelen bij het ontstaan. Daarnaast kunnen de aangrijpingspunten voor preventie nog (verder) ontwikkeld worden, zoals passende interventies. De inzet van DNA-technologie – eventueel aanvullend aan of in combinatie met huidige technieken – zou er in de toekomst toe kunnen leiden dat:

- meer aandoeningen tegelijk op te sporen zijn,
- (risico op) een aandoening effectiever opgespoord kan worden of
- nieuwe aandoeningen gescreend kunnen worden.

Commerciële partijen gebruiken DNA-data al wel om ziekterisico's te identificeren. Iedereen kan het eigen DNA laten analyseren via een DNA-zelftest. Op deze manier wordt een DNA-risicoprofiel verkregen. Over de betrouwbaarheid van deze profielen en het waarborgen van de privacy van de consument, zijn twijfels. Het is niet altijd duidelijk wat de kwaliteit van de geleverde profielen is en wat er met de data van de consument gebeurt.¹⁵ In hoeverre consumenten zich hier ook bewust van zijn is onduidelijk.

Naar aanleiding van bovenstaande constatering van veldpartijen werden vijf onderwerpen binnen het thema effectieve inzet van preventie verder uitgewerkt (zie figuur 3):

1. Met DNA-technologie meer aandoeningen tegelijk testen
2. Bevolkingsonderzoeken stratificeren m.b.v. DNA-data
3. Meer typen kanker testen door DNA-technologie
4. Communiceren van reële verwachtingen over DNA-zelftesten onder consumenten
5. De bijdrage verhelderen van risicoprofielen, mede op basis van DNA, aan effectieve inzet van preventie

5.3.3 Meer aandoeningen tegelijk testen o.b.v. DNA-technologie

Veldpartijen categoriseerden *meer aandoeningen tegelijk testen in de pre- en neonatale screening o.b.v. DNA-technologie* als meest haalbaar. De bestaande programma's testen al meerdere aandoeningen tegelijk en DNA-technologie wordt al in meer of mindere mate gebruikt; de niet-invasieve prenatale test (NIPT) is bijvoorbeeld volledig op een DNA-test gebaseerd. Daarnaast is er relatief vergevorderd lopend onderzoek naar de bredere inzet van DNA-technologie in de hiepriek.¹⁶ Naast pre- en neonatale screening wordt voor preconceptie testen een landelijk screeningsaanbod verkend.¹⁷

In de verdere toekomst (>10 jaar) benoemden veldpartijen een afgestemd screeningsaanbod op basis van DNA-technologie rondom zwangerschap en geboorte. Hierbij worden aandoeningen niet zoals nu per BVO beoordeeld, maar wordt er in de beoordeling meegenomen óf er op deze (groep) aandoening(en) gescreend zou moeten worden, zo ja wanneer (in de pre-, neonatale of een andere fase) en hoe (met welke test, DNA-technologie of anderszins). Voor de programma's zal verder uitgewerkt moeten worden op welke manier DNA-technologie eventueel verder ingezet kan worden, aldus veldpartijen. Acties die hierop ondernomen kunnen worden zijn:

- Onderzoek uitvoeren om te bepalen welke (andere) aandoeningen in aanmerking komen om met DNA-technologie te testen in de hiepriek en NIPT en met welke testmethode. (5 jaar)
- Inzicht verwerven in de ethische, juridische en sociale implicaties van het uitbreiden van DNA-technologie in pre- en neonatale screening. (5 jaar)
- Effectiviteit van het gebruik van DNA-technologie monitoren en evalueren. (5-10 jaar)
- Huidig integraal beoordelingskader verder ontwikkelen waarbij bestaand proces aangepast wordt en de beoordeling van aandoeningen niet per programma gedaan wordt. (10 jaar)

¹⁴ <https://www.rivm.nl/bevolkingsonderzoeken-en-screeningen/screening-theorie/criteria-voor-verantwoorde-screening>

¹⁵ RIVM (2020) Kansen en risico's van DNA-zelftesten <https://www.rivm.nl/bibliotheek/rapporten/2020-0196.pdf>

¹⁶ Burki (2022) *UK explores whole-genome sequencing for newborn babies*.

¹⁷ Gezondheidsraad (2022), *Startbrief adviestraject Preconceptionele dragerschapsscreening*.

5.3.4 Bevolkingsonderzoeken stratificeren op basis van DNA profielen

De bevolkingsonderzoeken (BVO's) voor kanker worden op dit moment aangeboden op basis van leeftijd en geslacht. Veldpartijen gaven aan dat de effectiviteit van de BVO's vergroot zou kunnen worden. DNA-data kan mogelijk bijdragen, omdat DNA-varianten een rol kunnen spelen in het ontstaan van kanker. Veldpartijen stelden daarom voor dat het aanbod van BVO's naast leeftijd en geslacht, ook op DNA- en andere gezondheidsdata gebaseerd kan worden. Op deze manier wordt de doelgroep verder gestratificeerd, bijvoorbeeld in groepen met een laag – normaal – hoog risico. De veldpartijen identificeerden de volgende mogelijk acties hiervoor:

- Onderzoeken op welke manier doelgroepen van BVO's gestratificeerd kunnen worden op basis van DNA-data in een risicoprofiel. (5 jaar)
- Meetpunten van o.a. gezondheidsuitkomsten vaststellen en monitoren om effectiviteit van mogelijk gestratificeerd aanbod met behulp van DNA-data in een risicoprofiel onderzoeken. (5-10 jaar)
- Communicatie voor de doelgroep ontwikkelen over gestratificeerd aanbod met behulp van DNA-data. (5-10 jaar)

5.3.5 Meer typen kankers testen op basis van DNA-technologie

Meer typen kankers tegelijk testen op basis van DNA-technologie werd als mogelijk onderwerp voor de verdere toekomst benoemd. Veldpartijen bespraken methoden waarmee celvrij DNA dat circuleert in het bloed getest kan worden. Als cellen afgebroken worden, komt het DNA in het bloed terecht. In geval van een tumor zal het tumor-DNA aanwezig zijn in het bloed. Deze testen kunnen in principe ook DNA van tumoren opsporen, alleen is dan onbekend waar deze tumor zich in het lichaam bevindt. Als deze testen worden doorontwikkeld naar het vroegtijdig detecteren van specifieke goed behandelbare kankers, zou dit mogelijk in de verdere toekomst (>10 jaar) ingezet kunnen worden. Op welke kankersoorten hiermee getest zou kunnen worden, moet dan nog bepaald worden.¹⁸

Veldpartijen beschouwden *meer typen kankers tegelijk testen op basis van DNA-technologie* als een onderwerp waar nog veel onzekerheden zijn. Als actie werd daarom benoemd om onderzoek te doen naar een geschikte testmethode om breed te screenen op kanker. Het benodigde onderzoek komt grofweg overeen met de informatie die nodig is om de hierboven genoemde

screeningscriteria te wegen. Tijdens de bijeenkomst zijn de criteria niet (uitputtend) besproken, dus de acties hieronder zijn een greep uit alle eisen waaraan voldaan moet worden voor een BVO.

- Onderzoek naar een geschikte testmethode, waarvoor onder andere data verzameld wordt over gezondheidsuitkomsten. (10 jaar)
- Doelgroep identificeren voor wie een brede kankertest relevant kan zijn. (10 jaar)
- Monitoring en evaluatie uitbreiden om de effectiviteit van een dergelijk aanbod kritisch te kunnen beoordelen. (10 jaar)
- Ethische, juridische, sociale implicaties onderzoeken, waarbij de wenselijkheid in de maatschappij en mogelijk benodigde aanpassingen in wet- en regelgeving in kaart worden gebracht. (5-10 jaar)

5.3.6 Reële verwachtingen DNA-zelftesten

Toegang tot DNA-testen voor veelvoorkomende aandoeningen is mogelijk via commerciële aanbieders. Veldpartijen gaven aan dat het onduidelijk is of consumenten zich bewust zijn van de voor- en nadelen van deze testen. Ook bestaat de discussie of het wenselijk is dat DNA-data van burgers gedeeld wordt met dergelijke commerciële partijen, die vaak buiten Nederland of Europa gevestigd zijn. Tijdens de bijeenkomsten is dit onderwerp minder ver uitgediept. Wat in ieder geval naar voren kwam als actie:

- Passend informatiemateriaal ontwikkelen voor consumenten om een geïnformeerd besluit over het gebruiken van DNA-zelftesten mogelijk te maken. (5 jaar)

Er bestaat informatie hierover voor burgers,¹⁹ maar het was voor veldpartijen niet zeker of deze voldoende ondersteunt in de keuze rondom een DNA-zelftest. Verder werd bij dit onderwerp gesproken over wet- en regelgeving. Er is namelijk nieuwe wetgeving ontwikkeld: Wet op Preventief Gezondheidsonderzoek. Het was nog niet duidelijk wat de implicaties hiervan zijn voor het aanbod en gebruik van DNA-zelftesten. Wet- en regelgeving wordt geschaard onder het hoofdstuk "Randvoorwaarden" en wordt daar verder besproken.

5.3.7 Risicoprofielen en effectieve inzet preventie

Bij veel aandoeningen spelen verschillende factoren een rol. Een profiel met deze risicofactoren kan worden opgesteld om nog beter in te kunnen schatten of iemand een verhoogd risico op een aandoening heeft. Binnen dit onderwerp werd "mede op basis van DNA" specifiek benoemd, omdat andere factoren ook een

¹⁸ NHS-Galleri Trial | *Detecting cancer early*.

¹⁹ Onder andere: RIVM. Gezondheidstesten. <https://www.rivm.nl/gezondheidstesten> en <https://erfelijkheid.nl/DNA-onderzoek/DNA-thuistesten>.

grote rol kunnen spelen. Het is daarom belangrijk om een zo compleet mogelijk risicoprofiel op te kunnen stellen. DNA-data worden hierin meegenomen, maar bijvoorbeeld ook factoren die worden beïnvloed door omgeving en gedrag, zoals leeftijd, gewicht en leefstijl. Bovendien kunnen verschillende varianten in het DNA bijdragen aan het risico op een aandoening. Als deze varianten samen bekeken worden, geeft dit een polygene risicoscore. Deze scores kunnen gebruikt worden om het risico op ziekte te schatten. Polygene risicoscores zijn op dit moment in ontwikkeling, en er wordt onderzoek gedaan naar de meerwaarde van toepassing ervan. Als acties waar binnen dit onderwerp mee gestart zou kunnen worden, noemden veldpartijen:

- Wetenschappelijk onderzoek uitvoeren over hoe multifactoriële risicoprofielen opgebouwd moeten worden. (5-10 jaar)
- Onderzoeken en bepalen wanneer het klinisch nuttig is om een risico gebaseerd op polygene risicoscores terug te koppelen. Hier kan bijvoorbeeld epidemiologisch onderzoek naar polygene risicoscores voor uitgevoerd worden, zoals hoe vaak mensen met een bepaalde combinatie van DNA-varianten een aandoening ontwikkelen. (5-10 jaar)
- Gedragsonderzoek uitvoeren om bewijs te verzamelen over de effectiviteit van een bestaande interventie na het ontvangen van een DNA-risicoprofiel. (5 jaar)
- Implementatieonderzoek uitvoeren om te bepalen op welke manier persoonlijke interventies succesvol ingezet kunnen worden en door wie. (5 jaar)
- Pilot onderzoek voor DNA-testen uitvoeren in een afgebakende doelgroep met een gecontroleerde onderzoekssetting. Zo zouden bijvoorbeeld in huisartsenpraktijken een aanvullende DNA-test aangeboden kunnen worden aan patiënten die al één of meer risicofactoren (anders dan genetisch) voor een bepaalde aandoening hebben. (5-10 jaar)

5.3.8 Randvoorwaarden en stakeholders

De algemene randvoorwaarden zoals beschreven voor zorg en publieke gezondheid in hoofdstuk 6, gelden ook voor de hierboven omschreven onderwerpen met acties. De doelgroep voor preventie enerzijds en diagnostiek en behandeling anderzijds is vaak verschillend. In preventie zoals hierboven beschreven betreft de doelgroep ogenschijnlijk gezonde mensen. Bij diagnostiek en behandeling gaat het om patiënten met een zorgvraag en/of hun familie. Zeker als het om DNA-technologie gaat, brengt dit onderscheid ethische, juridische en sociale afwegingen bij preventie op de voorgrond omdat mensen risico-informatie krijgen. Deze risico-informatie is niet alleen op hen van toepassing, maar ook op familieleden. Daarnaast bestaat de mogelijkheid

dat de uitslag een fout-positieve uitslag betreft met de psychosociale gevolgen die daarbij komen kijken (zie Randvoorwaarden Maatschappelijke waarden en Wet- en regelgeving). Daarnaast moet informatievoorziening op het terrein van preventie extra duidelijk zijn om personen in staat te stellen een beslissing te nemen, meestal zonder tussenkomst van een zorgprofessional. Hoe deze informatievoorziening het beste gedaan kan worden en welke interventies ook goed werken als risicoprofielen op basis van DNA-data gebruikt worden, behoeft nog verder onderzoek. Overkoepelend komt de noodzaak voor de randvoorwaarde Kennisopbouw (6.3.2) duidelijk naar voren in de geformuleerde acties door veldpartijen. Alle acties en randvoorwaarden samengenomen, noemden veldpartijen de volgende stakeholders (en hun mogelijke rol):

- Zorgverzekeraars (financier)
- VWS (financier)
- ZonMw (coördinatie onderzoekfinanciering)
- Zorginstituut Nederland (vergoeding)
- Beroepsgroepen, experts (onderzoeksopzet en uitvoering)
 - Implementatie
 - Gedragsonderzoek
 - DNA-technologie
 - Huisartsen
 - Medisch specialisten
- NICTIZ (data standaardisatie)
- Patiëntenorganisaties (eindgebruikers)
- RIVM (screening)
- Aanbieders (testontwikkeling)
- 1+ Million Genomes (data-infrastructuur en -uitwisseling)

5.4 Onderzoek & innovatie

Veldpartijen bespraken onderzoek & innovatie ten behoeve van ieder thema bij de specifieke onderwerpen van zorg en preventie (zie figuur 3). Het onderzoek dat per thema relevant werd geacht is te vinden in de hoofdstukken hierboven. Naast kennisopbouw draagt onderzoek en innovatie bij aan het behouden van het stimulerende klimaat in Nederland om DNA-technologie te onderzoeken, ontwikkelen en toe te passen. De veldpartijen zien Nederland namelijk als een innovatieland en vinden het belangrijk om dit te behouden.

De veldpartijen benoemden verschillende typen onderzoek die de benodigde kennis opleveren om de kansen van DNA-technologie in Nederland verder te ontwikkelen en te benutten. Deze onderzoeken leveren meer kennis op over de relatie tussen DNA en gezondheid, maar ook over de manier waarop

kennis over DNA en DNA-technologie toegepast kan worden ten behoeve van zorg en publieke gezondheid. De typen onderzoeken die zijn genoemd kunnen worden samengevat in vier onderzoekslijnen²⁰:

- Relatie tussen DNA en gezondheid,
- Ontwikkeling van DNA-technologie voor gezondheid,
- Waardebepaling DNA-technologie in de zorg en publieke gezondheid,
- Voorbereiding van implementatie DNA-technologie.

Veldpartijen hebben verschillende aandachtsgebieden voor onderzoek en relevante experts genoemd die binnen deze onderzoekslijnen een rol kunnen spelen. Een samenvatting van de meest genoemde aandachtsgebieden en relevante experts is te vinden

in tabel 2. Naast de genoemde experts zou er in alle onderzoekslijnen aandacht uit moeten gaan naar de burger of patiënt en de testontwikkelaar die de innovatie naar de maatschappij zou moeten brengen. Van deze typen onderzoek en innovatie werd een aantal als algemeen relevant beschouwd voor de thema's zorg en publieke gezondheid. Deze zijn ook samengevat in het hoofdstuk randvoorwaarden, specifiek onder kennisopbouw (6.3.2), data (6.3.1) en samenwerking (6.2.2). Voor onderzoek en toepassing van DNA-technologie zijn bijvoorbeeld data en samenwerking nodig. Dit kan beide een product zijn van onderzoek: door een onderzoeksvraag of een subsidieoproep zo te maken dat het eindproduct een duurzame dataset is, gemaakt door samenwerkingsverbanden (consortia).

Tabel 2. Onderzoekslijnen met bijbehorende aandachtsgebieden en specialisten voor onderzoek en innovatie rondom DNA-technologie ten behoeve van zorg en publieke gezondheid

Onderzoekslijn	Aandachtsgebieden	Beroepsgroepen
Relatie tussen DNA en gezondheid	<ul style="list-style-type: none"> • Epidemiologische studies • Cohort studies • Databases opbouwen, koppelen en ontwikkeling (inter)nationale data-infrastructuur, zoals 1+MG^a 	<ul style="list-style-type: none"> • Epidemiologen • Moleculair biologen • Medisch specialisten, waaronder klinisch genetici en laboratoriumspecialisten • Data-specialisten
Ontwikkeling DNA-technologie voor gezondheid	<ul style="list-style-type: none"> • Onderzoek naar en ontwikkeling van DNA-technologie (DNA-test of gentherapie) • Bepaling van de validiteit van de technologie 	<ul style="list-style-type: none"> • Moleculair biologen en laboratorium specialisten • Bio-informatici en statistici • Gezondheidswetenschappers • Testontwikkelaars en farmaceutische industrie
Waardebepaling DNA-technologie in de zorg en publieke gezondheid	<ul style="list-style-type: none"> • Health Technology Assessment (HTA) • Longitudinaal onderzoek • Waardebepaling in kleine groepen • Data-bases opbouwen, koppelen en ontwikkeling (inter)nationale data-infrastructuur, zoals 1+MG 	<ul style="list-style-type: none"> • HTA-specialisten • Epidemiologen • Medisch specialisten • Gezondheidswetenschappers • Data-specialisten
Vorbereiding van implementatie DNA-technologie	<ul style="list-style-type: none"> • Pilot-onderzoeken en implementatieonderzoek naar optimale inzet van DNA-testen • Onderzoek naar ethisch, juridisch en sociale vraagstukken (ELSI) • Gedragsonderzoek • Ontwikkeling voorlichting en educatie publiek en specialisten 	<ul style="list-style-type: none"> • Experts van het vakgebied waarin een technologie wordt geïmplementeerd, bijv. medisch specialisten of experts binnen publieke gezondheid • Implementatiespecialisten • Ethici • Juristen • Gedragswetenschappers • Communicatie- en onderwijsexperts

^a <https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes>

²⁰ Deze vier onderzoekslijnen staan in verband met het ACCE-model, een model dat een procesmatige ontwikkeling en evaluatie van DNA-testen ondersteunt: [ACCE Model Process for Evaluating Genetic Tests | CDC](#)

5.4.1 De relatie tussen DNA en gezondheid

Door meer kennis op te bouwen over de relatie tussen DNA en gezondheid, denken veldpartijen dat uiteindelijk meer patiënten kunnen worden bediend met de kansen van DNA-technologie. Patiënten kunnen hier bijvoorbeeld profijt hebben in het stellen van de juiste diagnoses. De veldpartijen benoemden als aandachtsgebied het verzamelen en het delen van DNA-data en gezondheidsuitkomsten, bijvoorbeeld uit elektronische patiëntendossiers, via epidemiologisch onderzoek of cohortstudies. Voorbeelden zijn onder andere studies die kennis verzamelen over nieuwe DNA-varianten en klinisch chemische analyses voor het bepalen van symptomen, ziekte of ziekterisico's (Snel een juiste diagnose, 5.1.5), of wetenschappelijk onderzoek over hoe multifactoriële risicoprofielen opgebouwd kunnen worden (Gerichte inzet van preventie, 5.3.7).

Hierbij is een belangrijk onderdeel het opbouwen en delen van kennis over DNA via databases en een data-infrastructuur. Via deze databases en infrastructuur kan de verzamelde data toegankelijk en herbruikbaar zijn voor later onderzoek (Data 6.3.1) Experts die bij deze onderzoekslijn een rol kunnen spelen zijn epidemiologen, moleculair biologen, medisch specialisten en laboratoriumspecialisten, waaronder klinisch genetici, en data-specialisten.

5.4.2 Ontwikkeling van DNA-technologie voor gezondheid

Met de kennis over de relatie tussen DNA en gezondheid, kan een stap worden gezet tot ontwikkeling van een diagnose of interventie, bijvoorbeeld in de vorm van een DNA-test of genterapie. Voor een groot aantal aandoeningen is een erfelijke component bekend. Om deze technologie goed te ontwikkelen, moet er kennis verzameld worden over de validiteit: meet de test wat het moet meten, of herstelt de therapie wat het moet herstellen.

Binnen deze onderzoekslijn kan ook aandacht besteed worden aan het verkennen voor wie, waaronder specifieke patiëntengroepen of bevolkingsgroepen, de DNA-technologie relevant kan zijn. De experts die bij deze onderzoekslijn een rol kunnen spelen zijn moleculair biologen en laboratorium specialisten, bioinformatici en statistici, gezondheidswetenschappers, testontwikkelaars en de farmaceutische industrie.

5.4.3 Waardebepaling DNA-technologie in de zorg en publieke gezondheid

Wanneer een ontwikkelde DNA-technologie valide lijkt, is het belangrijk om de waarde ervan te bepalen voor de zorg en publieke gezondheid. Er zal kennis nodig zijn over het klinisch nut: de waarschijnlijkheid dat de technologie leidt tot gezondheidsverbetering,

vergeleken met bestaande technieken. Voorbeelden van studies zijn onder andere het ontwikkelen en realiseren van een farmacogenetisch profiel voor iedere Nederlander (Effectieve behandeling na diagnose, 5.2.2), of onderzoek naar een geschikte testmethode om meer typen kankers tegelijk te kunnen testen (Gerichte inzet van preventie, 5.3.5). Veldpartijen noemden onder andere Health Technology Assessment (HTA) en longitudinaal onderzoek naar de effecten van een DNA-technologie als onderzoek dat bijdraagt aan waardebepaling van een DNA-technologie. Het langdurig monitoren en evalueren van nieuwe testen en interventies werd door veel veldpartijen benoemd als belangrijk punt om uiteindelijk meerwaarde aan te kunnen tonen.

Voor zeldzame aandoeningen werd het belang van onderzoeken in specifieke patiëntengroepen als aandachtsgebied genoemd. Aangezien het hierbij vaak om kleine patiënten aantallen gaat, soms zelfs om een enkele patiënt, vereist het verzamelen van bewijs specifieke onderzoeksmethodes. Om deze kennis op te bouwen is data-verzameling, -opslag en -deling en koppeling van databases erg belangrijk.

Voorbeelden van onderzoek zijn onder andere een pilotonderzoek, zoals een randomized-controlled trial, uitvoeren om de meerwaarde van DNA-testen bij aandoeningen waar vaak onderdiagnostiek plaatsvindt (Snel juiste diagnose 5.1), of een pilotonderzoek voor een zeldzame aandoening, waarbij bijvoorbeeld de effectiviteit van een behandeling wordt onderzocht (Effectieve behandeling na diagnose, 5.2). Experts die bij deze onderzoekslijn een rol kunnen spelen zijn HTA-specialisten, epidemiologen, medisch specialisten, gezondheidswetenschappers en data-specialisten.

5.4.4 Voorbereiding van implementatie DNA-technologie

Het implementeren van waardevolle DNA-technologie vereist additioneel onderzoek. Om een nieuwe technologie naar de praktijk te brengen, benoemden de veldpartijen het belang van implementatieonderzoek, bijvoorbeeld in de vorm van onderzoekspilots. Op deze manier kan kleinschalig worden onderzocht op welke manier en in welke setting een DNA-technologie het beste beschikbaar gemaakt kan worden. Aanvullend onderzoek naar mogelijke ethische, juridische of sociale vraagstukken is hierbij nodig, bijvoorbeeld het onderzoeken van de voorwaarden en wenselijkheid voor het opzetten van een data-infrastructuur en het verzamelen en delen van DNA-data (Effectieve behandeling na diagnose, 5.2). Daarnaast wordt gedragsonderzoek genoemd als vakgebied om te bepalen wat het effect van een technologie is op het gedrag van de patiënt en/of burger. Het ontwikkelen van voorlichtingsmateriaal voor burgers en bijscholing

voor de specialisten die de technologie uiteindelijk zullen uitvoeren werd eveneens als belangrijk gezien, bijvoorbeeld rondom het gebruiken van DNA-zelftesten (Gerichte inzet van preventie, 5.3). Wanneer zowel het publiek als de professionals kennis hebben over de mogelijkheden van een DNA-technologie, kan veiligheid en autonomie van de burger worden gewaarborgd. De experts die bij deze onderzoekslijn een rol kunnen spelen zijn experts van het vakgebied waarin een technologie wordt geïmplementeerd, bijvoorbeeld medisch specialisten, implementatiespecialisten, ethici, juristen, gedragswetenschappers, communicatie- en onderwijsexperts en vertegenwoordigers van burgers en patiënten.

6 Randvoorwaarden

Om de hierboven weergegeven onderwerpen voor DNA-toepassingen binnen zorg en publieke gezondheid verder te kunnen brengen, is door veldpartijen een aantal randvoorwaarden benoemd (zie figuur 4, pagina 36). De randvoorwaarden zijn per onderdeel al deels aan bod gekomen. Deze randvoorwaarden zijn niet uniek voor een specifiek onderwerp, maar zijn universeel van toepassing op alle genoemde onderwerpen. Hieronder worden de negen randvoorwaarden beschreven, onderverdeeld in ‘overkoepelende randvoorwaarden’ en ‘toepassingsgerichte randvoorwaarden’ (zie tabel 3, pagina 37).

Van de randvoorwaarden worden er vier als centraal beschouwd. Voor ieder van de andere vijf randvoorwaarden zijn deze vier randvoorwaarden overkoepelend nodig in de vooruitgang in DNA-technologie: maatschappelijke waarden, samenwerking, regie en wet- en regelgeving (Tabel 3). Deze vier zijn als overkoepelende randvoorwaarden benoemd, omdat zij nodig zijn voor het faciliteren van zowel de toepassingsgerichte randvoorwaarden als de thema’s.

6.1 Algemeen

Door de veldpartijen werd aangegeven dat voor alle randvoorwaarden steeds goed meegewogen moet worden wat de situatie rondom kinderen en wils- onbekwamen is. Deze groepen hebben (nog) geen zeggenschap over hun gezondheid en data. Hierdoor kunnen zij hinder ondervinden van de keuzes die met betrekking tot hun gezondheid en DNA-data is gegeneerd. Deze hinder betreft bijvoorbeeld de psychosociale belasting van bevindingen. Volgens veldpartijen moet om bovengenoemde redenen onderscheid gemaakt worden tussen beleid bij volwassenen en beleid bij kinderen en wils- onbekwamen. Dit beleid moet in lijn zijn met de al bestaande richtlijnen hierover.

6.2 Overkoepelende randvoorwaarden



6.2.1 Maatschappelijke waarden

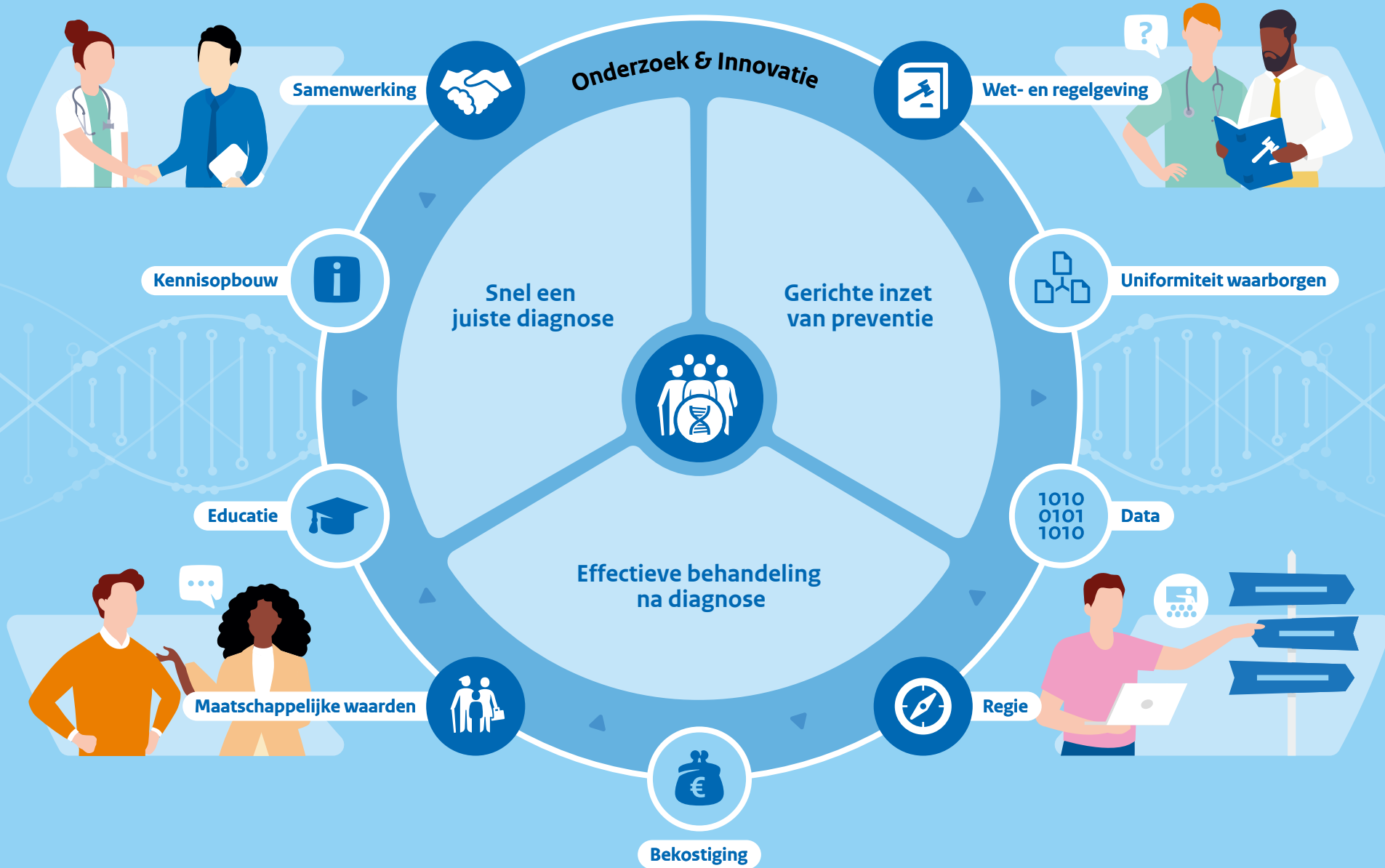
De toepassing van DNA-technologie in zorg en publieke gezondheid moet passen binnen de heersende maatschappelijke waarden.

Maatschappelijke waarden zijn voortdurend in beweging. Waar deze bewegingen te volgen en waar deze te sturen, is een keuze die we als samenleving maken. Veldpartijen gaven aan het belangrijk te vinden dat maatschappelijke perspectieven en publieke waarden in samenhang worden bediscussieerd. Hierbij zouden samenleving, overheid en professionals met elkaar in gesprek kunnen gaan. Dit vereist een brede blik op de waarde, kansen en risico’s van DNA-technologie, waarbij ook inzichten in socio-economische, ethische en maatschappelijke vraagstukken worden meegenomen.

“Een DNA-visie en strategisch beleidsplan heeft toegevoegde waarde als het bijdraagt aan een waardegedreven omgang met DNA-technologie. Dat wil zeggen dat (maatschappelijke) waarden het uitgangspunt vormen bij de vraag of en hoe we in Nederland DNA-technologie willen toepassen voor zorg en publieke gezondheid” – Rathenau Instituut

Onderliggend aan de voortdurende beweging van maatschappelijke waarden zijn de morele opvattingen van burgers. Een ethisch vraagstuk is bijvoorbeeld het recht op niet weten. Een burger kan zelf besluiten om zijn DNA te laten testen, bijvoorbeeld door private partijen. Dit gebeurt inmiddels ook op aanzienlijke schaal. Het is echter als leek moeilijk om de mogelijke consequenties van bepaalde bevindingen te overzien. Het resultaat van een DNA-test zegt namelijk niet alleen iets over de individuele burger, maar ook over diens aanverwanten. Hier moeten we nog mee leren omgaan. Bijvoorbeeld het Erfocentrum zou hierover voorlichting kunnen geven aan burgers. De discussie over maatschappelijke waarden is belangrijk voor het vertrouwen van burgers in door de overheid gemaakte keuzes.

Figuur 4. Randvoorwaarden bij DNA-technologie uitgelicht. Om DNA-technologie effectief in te zetten, benoemden veldpartijen negen randvoorwaarden.



Tabel 3. Samenvatting randvoorwaarden

Randvoorwaarden voor het stimuleren van vooruitgang in DNA-technologie binnen de zorg en publieke gezondheid.
Deze randvoorwaarden zijn samengevat en opgesplitst in 'Basisrandvoorwaarden' en 'Toepassingsgerichte randvoorwaarden'.

Overkoepelende randvoorwaarden (zie 6.2)

De overkoepelende randvoorwaarden zijn aandachtsgebieden die centraal staan voor vooruitgang in DNA-technologie en vordering in de toepassingsgerichte randvoorwaarden.

Maatschappelijke waarden: veldpartijen benoemen het belang van een discussie over maatschappelijke perspectieven en publieke waarden binnen de samenleving met overheid, professionals en burgers. Dit vereist een brede blik op de waarde, kansen en risico's van DNA-technologie, waarbij inzichten in socio-economische, ethische en maatschappelijke vraagstukken worden meegenomen (zie 6.2.1).

Samenwerking: samenwerking is essentieel binnen Nederland en internationaal. Veldpartijen vinden dat er tussen de domeinen zorg en publieke gezondheid meer samengewerkt moet worden (zie 6.2.2).

Regie: regie is nodig daar waar een onduidelijke rolverdeling of spanningsveld is en daar waar (tegengestelde) belangen een dominante rol spelen (zie 6.2.3).

Wet- en regelgeving: veel wetten zijn (mogelijk) van toepassing op DNA-technologie en -data. Duidelijke afspraken tussen beleidsmakers, zorgprofessionals en onderzoekers en richtlijnen over de toepassing van DNA-technologie binnen het wettelijke kader zijn volgens veldpartijen belangrijk (zie 6.2.4).

Toepassingsgerichte randvoorwaarden (zie 6.3)

De toepassingsgerichte randvoorwaarden zijn aandachtsgebieden dichterbij de uitvoering van zorg en publieke gezondheid die belangrijk zijn voor vooruitgang in DNA-technologie. Vooruitgang binnen de toepassingsgerichte randvoorwaarden is afhankelijk van de overkoepelende randvoorwaarden.

Data: data en het delen van data staan centraal als het gaat om toepassing van DNA-technologie. Een data-infrastructuur die op een veilige manier uniforme opslag, koppeling en uitwisseling van data binnen de zorg en tussen zorg en onderzoek faciliteert werd door veldpartijen vaak als randvoorwaarde genoemd (zie 6.3.1).

Kennisopbouw: voor alle domeinen geldt dat de kennis over de relatie tussen DNA en gezondheid toeneemt, maar wanneer en hoe DNA-technologie een waardevolle toevoeging is, is niet altijd duidelijk. Er zijn nog veel genetische varianten waarvan de klinische betekenis onbekend is. Daarnaast hebben ook andere factoren dan DNA invloed op het risico op een bepaalde aandoening, bijvoorbeeld omgevingsfactoren. Hier is meer kennis over nodig. Een aspect dat genoemd werd om dit te faciliteren is een lerend zorgsysteem (zie 6.3.2).

Uniformiteit waarborgen: het is nodig om te waarborgen dat elke Nederlander toegang heeft tot eenzelfde aanbod aan (zorg)middelen, zoals genetische testen en de daaruit volgende (be-)handelingen. Dit kan bijvoorbeeld in richtlijnen opgenomen worden (zie 6.3.3).

Bekostiging: bekostiging voor somatische DNA-diagnostiek en gentherapie is niet eenduidig. Om gelijke toegang tot DNA-technologie te waarborgen is deze eenduidigheid wel nodig (zie 6.3.4).

Educatie van zorgprofessionals: de toepassing van DNA-technologie vereist een voldoende kennisniveau van zorgprofessionals. Dit geldt zowel voor specialist-gerichte bijscholing wanneer een nieuwe DNA-technologie in de praktijk wordt gebracht, maar ook voor brede bijscholing van zorgprofessionals over de relatie tussen DNA en gezondheid (zie 6.3.5).



6.2.2 Samenwerking

Het huidige onderscheid (silo's) van zorg enerzijds en publieke gezondheid anderzijds worden als belemmerend gezien, met name wanneer er wordt

toegewerkt naar gepersonaliseerde zorg en preventie. Samenwerking tussen de domeinen is essentieel.

Er zijn vele typen partijen die kunnen samenwerken.

Private partijen en onderzoeksgroepen hebben

bijvoorbeeld veel kennis, maar ook een belang.

Hoe regel je samenwerking met een publiek/private partij op een goede manier? Binnen de samenwerking

tussen de verschillende partijen is het belangrijk dat

er helderheid bestaat over de rolverdeling van veld en

overheid. Hoe deze rolverdeling eruit kan zien, is niet

verder geconcretiseerd in de bijeenkomsten.

Daarnaast lijkt de samenwerking binnen de zorg

ook verbeterd te kunnen worden. Dit speelt onder

andere op het gebied van uitwisseling van informatie

en de samenwerking tussen zorgprofessionals

vanuit verschillende afdelingen en instellingen.

Het standaardiseren van processen (zie ook 6.3.3),

beleggen van verantwoordelijkheden en taken,

gebruiken van systemen die informatie-uitwisseling en

samenwerking ondersteunen (zie ook 6.3.1) zijn hierbij

belangrijke onderdelen.

Ook zagen veldpartijen samenwerking buiten Nederland

als belangrijke randvoorwaarde, aangezien specifieke

zorgexpertises zich mogelijk buiten Nederland bevinden

en data-deling via internationale projecten plaatsvindt.

Om deze internationale samenwerking tot stand te

brenge is regie nodig.



6.2.3 Regie

Een gebrek aan regie staat succesvolle

implementatie van innovaties vaak

in de weg. Regie is nodig daar waar

een onduidelijke rolverdeling of

spanningsveld is en daar waar (tegengestelde) belangen

een dominante rol spelen. Een spanningsveld is

bijvoorbeeld de burger als eigenaar van data versus het

benodigde gebruik/delen van data ten behoeve van

preventie, zorg, diagnostiek en kennisopbouw (zie Wet-

en regelgeving); daarvoor is veel data nodig. Belangen

kunnen belemmerend zijn in de samenwerking tussen

partijen (zie Samenwerking 6.2.2).

Wie wanneer de regie neemt zal afhangen van het

vraagstuk. Overkoepelend kan de overheid erop toezien

dat de regie-behoefte ingevuld worden wanneer

partijen er onderling niet uitkomen. Belangrijk is

dat er een toekomstbestendig en voorspelbaar

overheidsbeleid is, met transparante en representatieve

aansturing en organisatie. Om dit te bewerkstelligen

kunnen doelen en bijbehorende termijnen worden

gesteld, met voorwaarden wanneer een regierolhouder

ingrijpt als bijvoorbeeld blijkt dat de doelen en

termijnen niet worden gehaald. In dit proces is een

duidelijke aansturing en rolverdeling belangrijk (zie

Samenwerking 6.2.2).



6.2.4 Wet- en regelgeving

Veldpartijen benoemen meerdere

relevante wetten rondom de

toepassing van DNA-technologie,

waaronder de Wet op bijzondere

medische verrichtingen, Wet Publieke Gezondheid,

Embryowet, Uitvoeringswet Algemene verordening

gegevensbescherming (AVG) en de Wet op het

bevolkingsonderzoek. In de Wet bijzondere medische

verrichtingen staat bijvoorbeeld vast dat klinisch-

genetisch onderzoek vergunning plichtig is. Er komen

steeds meer (commerciële) aanbieders van DNA-testen.

Er is duidelijkheid gewenst over welke testen nu wel

en niet vergunning plichtig zijn, en welke testen dus

aangeboden mogen worden. Duidelijke afspraken en

richtlijnen over de toepassing van DNA-technologie

binnen het wettelijke kader zijn daarom belangrijk.

Meerdere veldpartijen benoemen het spanningsveld

rondom de behoefte aan data en het beperken van delen

van data. Het veilig verzamelen en delen van data is

enerzijds in het belang van de burger, maar anderzijds

raakt het de privacy van de burger. Een te strikte

interpretatie in Nederland van de AVG belemmert het

verzamenen en delen van data. Dit geldt overigens niet

alleen voor DNA-data, maar voor alle data verzameld

in de zorg. Niet alleen privacy is daarbij een belangrijke

component, maar ook het regelen van toegang tot

en zeggenschap over de data. Een burger moet op

elk moment in het leven over elk type gebruik van

DNA-data kunnen beslissen. Voorlichting, geïnformeerde

toestemming, aansluiting op maatschappelijke waarden,

transparantie en toezicht zijn belangrijk om de burger

daartoe in staat te stellen. Een belangrijke ontwikkeling

op dit gebied is het voorstel van de Europese Commissie

voor het ontwikkelen van de European Health Data

Space (EHDS) en bijbehorende wettelijke kaders.^{21,22}

Het doel van de EHDS is het stimuleren van primair-, en

secundair data gebruik in de zorg, waaronder DNA-data.

²¹ [European Health Data Space \(europa.eu\)](https://european-council.europa.eu/media/en/press-communications/infographic/infographic_ehds_en.pdf)

²² [Proposal for a regulation - The European Health Data Space \(europa.eu\)](https://european-council.europa.eu/media/en/press-communications/infographic/infographic_ehds_en.pdf)

Specifiek rond DNA-data heerst overigens wel bepaalde beeldvorming, waardoor mensen voorzichtig zijn in het verlenen van toestemming tot het gebruik en delen van hun DNA-data. Het is een uitdaging om mensen zodanig te informeren dat deze beeldvorming ook realistisch is. De burger moet er vertrouwen in krijgen en er op kunnen vertrouwen dat DNA-data niet misbruikt wordt. Het is daarom belangrijk om na te gaan wat de voorwaarden zijn voor mensen waaronder DNA-data mogen worden gebruikt en/of gedeeld, bijvoorbeeld via een maatschappelijke dialoog. Om aan deze randvoorwaarde te voldoen moet de wet- en regelgeving voorzien in de juiste balans tussen bescherming van de burger enerzijds en het voordeel voor de burger anderzijds.

6.3 Toepassingsgerichte randvoorwaarden

Naast de basisrandvoorwaarden zijn vijf andere randvoorwaarden genoemd die relevant zijn binnen een DNA-visie en strategisch beleidsplan, waaronder data, kennisopbouw, uniformiteit waarborgen, bekostiging en educatie van zorgprofessionals. Deze toepassingsgerichte randvoorwaarden zijn aandachtsgebieden binnen een specifieke toepassing die belangrijk zijn voor vooruitgang in DNA-technologie.



6.3.1 Data

Data en het delen van data staan centraal als het gaat om toepassing van DNA-technologie. Een data-infrastructuur die uniforme opslag, koppeling en uitwisseling van data binnen de zorg en tussen zorg en onderzoek faciliteert (voor een lerend zorgsysteem; zie ook Kennisopbouw) werd door veldpartijen vaak als randvoorwaarde genoemd. Hierbij kan gebruik gemaakt worden van de oplossingen die in het Obstakel Verwijder Traject aangereikt zijn.²³ Het (her)gebruiken van gezondheidsdata voor onderzoek en innovatie staat hierin centraal. Daarbij is ook internationaal data delen van belang, bijvoorbeeld als er sprake is van zeldzame aandoeningen. Hier lopen verschillende initiatieven, zoals Hartwig Medical Foundation, 1+ Million Genomes, Health-RI en andere projecten op het gebied van FAIR data (zie ook 6.3.1.3). Een belangrijke ontwikkeling op dit gebied is het voorstel voor EHDS (zie 6.2.4 Wet- en regelgeving). De knelpunten rondom data zijn divers en grotendeels niet uniek voor DNA-data. Deze knelpunten betreffen de beschikbare data-infrastructuur, het gebruik van data,

wet- en regelgeving (waaronder de AVG; zie 6.2.4 Wet- en regelgeving) en financiering (zie 6.3.4 Bekostiging).

De meeste van de benoemde punten gelden niet specifiek voor DNA-data, maar ook voor andersoortige gezondheidsdata. Het is daarom belangrijk om aan te sluiten bij bestaande initiatieven die op dat vlak lopen (zoals het European Genomics Data infrastructure (GDI)) om zo te komen tot een geïntegreerde gezondheidsdata-infrastructuur (6.3.1.3).

6.3.1.1 Standaardisatie en harmonisatie

Er is standaardisatie (onder andere van tests) en harmonisatie (van onder andere data en rapportage van testuitslagen) nodig gebaseerd op FAIR-principes: *Vindbaar, Toegankelijk, Interoperabel, Herbruikbaar*. Het gaat zowel om DNA-data en klinische gegevens als omgevingsfactoren. Ook de kwaliteit van deze data is belangrijk. Er lopen verschillende initiatieven om FAIR data verder in te bedden (zie ook 6.3.1.3).

- **Vindbaar:** De scheiding tussen klinische studies, zorg en publieke gezondheid, maakt dat data niet volledig wordt benut. Data wordt vaak slechts eenmalig gebruikt. Of data wordt wel verzameld, maar wordt niet ontsloten. De verschillende financieringssystemen werken dit in de hand. Zo zijn er vele data-eilanden ontstaan; partijen hebben er belang bij volledige controle te houden over de door hen vergaarde data.
- **Toegankelijk:** Optimaal gebruik van data door data te delen, is nog geen gemeengoed, maar dat zou het wel moeten zijn. Dit vereist een cultuuromslag. Optimaal gebruik van data zou gestimuleerd kunnen worden door het delen van, (deels) met publiek geld gefinancierde data, verplicht te stellen. Gemeenschapsgeld kan daarmee optimaal worden benut.
- **Interoperabel:** Er zijn vele databronnen, zowel vanuit klinisch onderzoeken als vanuit de zorg en publieke gezondheid. De data zijn veelsoortig van aard, kunnen kwalitatief en kwantitatief van aard zijn, en verschillen per database. Ook het doel van het genereren van de data verschilt (klinisch onderzoek, diagnostiek, ten behoeve van behandeling met geneesmiddel). Databases sluiten mede daardoor niet goed op elkaar aan en zijn niet goed te koppelen; dit verhindert een goed functionerend lerend zorgsysteem.
- **Herbruikbaar:** Verder is ook een omslag in denken nodig om data zoveel mogelijk te hergebruiken. Hiervoor is het ook nodig dat cliënten/patiënten worden meegenomen; ook zij moeten het belang van het delen en gebruiken van data onderkennen.

²³ <https://www.health-ri.nl/obstacles-removal-trajectory>

6.3.1.2 Financiering

Het verzamelen en delen van data, bij voorkeur over ziektegebieden heen, is niet alleen cruciaal voor kennisopbouw en innovatie, maar ook voor efficiënte besteding van financiële middelen. Om dit efficiënt te kunnen doen is er structurele financiering nodig voor een data-infrastructuur, zoals waar door Health-RI en 1+ Million Genomes aan gewerkt wordt. Er worden regelmatig pilots opgezet, maar deze kennen mede door een gebrek aan gecontinueerde financiering geen vervolg; dit is zonde van de investeringen.

6.3.1.3 Aansluiting bij andere initiatieven

Door de veldpartijen zijn de volgende aanpalende initiatieven genoemd: Health-RI | Palga | Hartwig Medical Foundation | Eenheid van taal | Registratie aan de bron | NIVEL | European Health Data Space | 1+ Million Genomes

“Regie is nodig op de vele initiatieven die op dit gebied lopen.” – Zorginstituut Nederland



6.3.2 Kennisopbouw

De kennis over de relatie tussen DNA en gezondheid neemt toe, maar er is nog veel genetische informatie waarvan de klinische betekenis onbekend is.

Daarnaast hebben ook andere factoren dan DNA invloed op het risico op een bepaalde aandoening, zoals omgevingsfactoren. Om bijvoorbeeld ten behoeve van screening een gestratificeerd aanbod te kunnen realiseren, is het nodig dat er meer kennis komt over risicoprofielen. Hetzelfde geldt voor aandoeningen waarbij meerdere genen betrokken zijn; deze vereisen goed onderbouwde polygene risicoscores die weer onderdeel uit kunnen maken van risicoprofielen.

Om de onderliggende complexiteit verder te kunnen doorgronden en een individu van optimale zorg te kunnen voorzien, zijn klassieke klinische studies nodig om de werkzaamheid en veiligheid van een geneesmiddel te onderzoeken (randomized-controlled trial; een deel van de groep met patiënten krijgt het geneesmiddelen en een deel, de controlegroep, een placebo) niet langer toereikend. Er moet kennis opgebouwd worden over gepersonaliseerde therapie (N=1 studies; een patiënt krijgt meerdere keren zowel het geneesmiddel als een placebo, en is zijn eigen

controle), kosteneffectiviteit, gedrag, implementatie en populatiefrequentie van genetische varianten.

Er kan veel meer geleerd worden van data die wordt gegenereerd in de klinische praktijk. Ook kunnen data uit wetenschappelijk onderzoek gecombineerd met data uit de klinische praktijk veel meer informatie opleveren dan nu wordt benut. Dit kan o.a. worden bereikt door in te zetten op (door)ontwikkeling van een lerend zorgsysteem.

6.3.2.1 Lerend zorgsysteem

Om een lerend zorgsysteem^{24,25} te creëren zijn niet alleen data en het delen daarvan belangrijk (zie: Data), maar is ook een culturomslag nodig. Het delen van data, die beschikbaar komen uit onderzoek, zorg en publieke gezondheid, over de diverse disciplines en vakgebieden heen, moet gemeengoed zijn; men moet het gezamenlijk belang zien en daarnaar handelen. Daarbij moet er bewustzijn worden gecreëerd ten aanzien van de beschikbaarheid van (DNA-)data, het belang van duidelijke regels omtrent secundair gebruik van gezondheidsdata, en de mogelijkheden die deze bieden. Dit vergt educatie van o.a. zorgprofessionals. Rollen van verschillende partijen zouden hierin besproken moeten worden, met name rondom wie dergelijke data mag gebruiken voor welke doelen. Denk bijvoorbeeld aan het gebruik van de data door onderzoekers voor verbetering van de huidige gezondheidszorg, of gebruik door commerciële bedrijven voor onderzoek en innovatie.

Veldpartijen zijn van mening dat Nederland als klein land met een grote kenniseconomie bij uitstek geschikt is om een lerend zorgsysteem (zie paragraaf 5.2.3) te implementeren. Als hier werk van wordt gemaakt, lijkt een eerste onderzoekspilot (bijvoorbeeld binnen één of twee medische specialismen) haalbaar binnen vijf jaar. Over 10 jaar zou dan een volledig operationeel lerend zorgsysteem beschikbaar kunnen zijn. Breder gezien benoemen veldpartijen het belang van wetenschappelijk onderzoek in het kader van bevordering van DNA-ontwikkelingen en economische bedrijvigheid.



6.3.3 Uniformiteit waarborgen

Het is nodig om te waarborgen dat elke Nederlander toegang heeft tot eenzelfde aanbod aan genetische testen en de daaruit volgende (be-)handelingen.

Deze waarborgen zijn onder andere gelegen in richtlijnen en bekostiging (zie Bekostiging).

²⁴ Het American Institute of Medicine definieert een lerend zorgsysteem als een “integrated health system in which progress in science, informatics, and care culture align to generate new knowledge as an ongoing natural by-product of the care experience, and seamlessly refine and deliver best practices for continuous improvement in health and health care” (The Institute of Medicine, 2011; Friedman et al. 2015).

²⁵ [Hergebruik_van_routine_zorgdata_voor_beleid_en_wetenschap.pdf](#) (nivel.nl)

“De patiënten en burgers moeten erop kunnen vertrouwen dat genetische testen betrouwbaar zijn, gebruikmakend van de expertise en kwaliteitskaders van de beroepsverenigingen voor genetische diagnostiek en counseling en binnen de huidige Nederlandse wettelijke kaders.” – Vereniging Klinische Genetica Nederland

6.3.3.1 Richtlijnen

Richtlijnen worden gezien als belangrijk instrument voor de uniforme inzet van DNA-testen, interpretatie van testuitslagen en de daaropvolgende (be-)handelingen. Maar ook ten behoeve van uniforme voorlichting en data-standaardisatie (inclusief FAIR maken van data, zie 6.3.1 ‘Data’). Omdat de ontwikkelingen snel gaan en de ontwikkeling en het up-to-date houden van richtlijnen doorgaans een lange doorlooptijd kent, is het nodig om het proces rondom richtlijnen te herzien; nieuwe kennis zou sneller in richtlijnen terecht moeten komen. Wetenschappelijke kennisinstututen en beroepsverenigingen kunnen hierin een belangrijke rol vervullen. De financieringsstructuur voor het opstellen van richtlijnen zou eenvoudiger moeten zijn. Ook moet de toegankelijkheid worden verbeterd; richtlijnen moeten breed beschikbaar zijn en bij voorkeur niet als lastig te doorzoeken uitgebreide tekstdocumenten. De Federatie Medisch Specialisten heeft de infrastructuur voor medisch specialisten volledig lopend in de Richtlijndatabase.²⁶

6.3.3.2 Implementatie van innovaties

Sommige zorginstellingen implementeren een test veel sneller dan andere of kiezen ervoor de betreffende test niet te implementeren. Dit heeft effect op gelijke toegang. Een duidelijk kader voor implementatie van innovaties kan helpen om vooruitgang in DNA-technologie voor gezondheid te benutten. Een dergelijk kader kan stimuleren dat innovaties zich tijdig richten op waarde gedreven en uitkomstgerichte zorg passend binnen de geldige wet- en regelgeving. Door regelmatig ontwikkelingen aan de horizon te verkennen, kan een dergelijk kader actueel blijven en kunnen ontwikkelaars tijdig betrokken en/of geïnformeerd worden.



6.3.4 Bekostiging

Een duidelijke en effectieve bekostigingsstructuur werd door de veldpartijen besproken als randvoorwaarde. De eenduidigheid van bekostiging en de drempel van het betalen van het eigen risico voor sommige diensten, zoals genetische counseling, werden door de partijen ingebracht. Als een ziekenhuis een diagnostische test uitvoert bij een patiënt, wordt dit onderdeel van een diagnose-behandel-combinatie (DBC). Bij een DBC behoren de diagnose van een specialist, een behandeling in het ziekenhuis, en eventuele nacontroles.

Hierbij valt een onderscheid te maken tussen kiembaan DNA-diagnostiek, analyse van het DNA dat aanwezig is in geslachtscellen en embryo's, en somatische DNA-diagnostiek, diagnostiek van DNA-varianten die verkregen zijn gedurende het leven.

In sommige gevallen wordt de prijs van een DBC landelijk vastgesteld. In andere gevallen wordt de prijs onderhandeld tussen ziekenhuizen en zorgverzekeraars.²⁷ Daarnaast kunnen ziekenhuizen ook zelf testen betalen vanuit hun ziekenhuisbudget.²⁸ Welke testen dit zijn, verschilt per ziekenhuis. Hierdoor kunnen regionale verschillen ontstaan in de aangeboden diagnostiek. In de gevallen dat een DNA-test vergoed wordt, is vergoeding van de zorg daar omheen vaak niet toereikend. Daarom is het Zorginstituut Nederland in opdracht van het Ministerie VWS een uitvoeringstraject gestart om de kwaliteit, toegankelijkheid en betaalbaarheid van moleculaire diagnostiek te verbeteren.²⁹ DNA-diagnostiek valt hier ook onder. De uitkomsten van dit traject zal relevante informatie opleveren over hoe de bekostigingsstructuur van DNA-testen effectief georganiseerd kan worden.

Bekostigingsvraagstukken gelden ook voor publieke gezondheid. Dit verdient extra aandacht wanneer er, onder andere door het inzetten van DNA-technologie, een verschuiving plaatsvindt van zorg naar preventie. Het onderzoeken van gezondheidseconomische aspecten is van belang om een goede inbedding van DNA-technologie voor publieke gezondheid te waarborgen. Bekostiging is niet los te zien van het beoogde gebruik van de DNA-data. Het is dus nodig om alle betrokken stakeholders bij elkaar te zetten om met elkaar na te gaan wanneer (i.e. voor diagnostiek, behandeling, screening en preventie) je wat (i.e. welke DNA-technologie) moet inzetten. Hier is een

²⁶ <https://richtlijndatabase.nl/>

²⁷ <https://www.zorgwijzer.nl/>

²⁸ <https://www.zorginstituutnederland.nl/werkagenda/kanker/uitvoeringstraject-moleculaire-diagnostiek>

²⁹ <https://www.zorginstituutnederland.nl/werkagenda/publicaties/rapport/2022/10/06/tweede-voortgangsrapportage-uitvoeringstraject-moleculaire-diagnostiek>

rol weggelegd voor veldpartijen.³⁰ Deze kennis is ook belangrijk voor partijen die besluiten nemen over bekostiging. Het bij elkaar brengen van alle betrokken stakeholders vereist regie (zie Regie).

Daarnaast is voor bewezen nuttige DNA-testen de doorontwikkeling naar toepassing in de zorg vaak lastig, waardoor nuttige DNA-testen niet altijd structureel, breed beschikbaar zijn voor iedereen. Veldpartijen vinden het belangrijk dat er financiering beschikbaar komt om de nodige kennis op te bouwen en innovaties door te ontwikkelen. Voor deze financiering moet een zorgvuldige afweging plaatsvinden over waar het stimuleringsbeleid nodig en gerechtvaardigd is, omdat er voorwaarden moeten worden gesteld aan publieke investeringen. Bovendien zullen deze overwegingen zoveel mogelijk transparant moeten zijn.



6.3.5 Educatie zorgprofessionals

De toepassing van DNA-technologie vereist een voldoende kennisniveau van zorgprofessionals. Enerzijds om de juiste DNA-test in te zetten bij de juiste patiënt/cliënt, op het juiste moment. Anderzijds om uitkomsten te kunnen interpreteren en in begrijpelijke bewoordingen met de patiënt/cliënt te kunnen bespreken en gezamenlijk tot een beslissing te komen.

De technologische ontwikkelingen en de kennis van de relatie tussen DNA-profiel en gezondheid nemen in rap tempo toe. Daarnaast is de verwachting dat steeds meer zorgprofessionals in aanraking zullen komen met DNA-testen en/of erfelijke aspecten van aandoeningen. Dit brengt uitdagingen met zich mee over de wijze waarop het kennisniveau van zorgprofessionals op voldoende niveau kan worden gehouden.

“Om het kennisniveau van zorgprofessionals op peil te krijgen zou het gebruik van genetische informatie in alle onderwijs- en opleidingsniveaus geïntegreerd moeten worden” – Vereniging Klinisch Genetische Laboratoria

Erfelijke aanleg is complex. Een behandelaar moet goed weten wat de uitkomsten van een DNA-test betekenen. Ondersteuning in deze interpretatie zou zinvol zijn. De basis voor interpretatie is de verslaglegging; deze zou geüniformeerd moeten worden.

DNA-technologie behoeft aandacht in alle niveaus van medische opleidingen. Van de collegebanken tot de nascholingsagenda's. Hierbij moet de rol van klinisch genetici en de laboratoriumspecialisten klinische genetica worden bepaald in opleiding of bijscholing van andere zorgprofessionals en bredere uitrol van DNA-technologie.

³⁰ <https://www.zorginstituutnederland.nl/werkagenda/kanker/uitvoeringstraject-moleculaire-diagnostiek>

7 Vervolgstappen

Tijdens de online bijeenkomst, onderdeel van de mondelinge fase van de veldconsultatie, werd dieper ingegaan op het vervolgproces. Wat moet er gebeuren in het proces van deze consultatie naar een visie- en strategisch beleidsplan en wat daarna? Als uitgangspunt werden de volgende vragen aan de deelnemers voorgelegd:

1. Wat is er nodig voor een succesvolle start?
2. Hoe kunnen alle partijen hierin gezamenlijk optrekken/een rol spelen?
3. Hoe kunnen de visie en het strategisch beleidsplan up-to-date blijven?
4. Hoe zorgen we dat plannen en activiteiten bijdragen aan het uiteindelijke doel?

Deze bijeenkomst leverde enkele onderwerpen op waarop mogelijke vervolgstappen nodig zijn. Deze worden hieronder benoemd en toegelicht.

7.1 Publieke en maatschappelijke waarden

Voor deze veldconsultatie zijn de publieke waarden van het ministerie van VWS gehanteerd, te weten: kwaliteit, betaalbaarheid en toegankelijkheid. Belangrijke vraag die nog openstaat is wat vinden het publiek en de patiënt belangrijke waarden?

7.2 Leren van en aansluiten bij andere initiatieven

Er zijn in Nederland diverse initiatieven buiten de zorg en het publieke gezondheidsdomein waarvan geleerd kan worden als het gaat om het zetten van stappen om ambitieuze doelen te bereiken. Denk bijvoorbeeld aan de Transitie Proefdiervrij en de Energietransitie. Bij deze transities zijn vele partijen betrokken, met soms tegenstrijdige belangen. Desalniettemin wordt er gezamenlijk toegewerkt naar doelen. Het is zinvol om na te gaan wat er in deze initiatieven wel en niet goed loopt, en wat dit betekent voor de implementatie van een DNA-visie en strategisch beleidsplan. Naast het leren van initiatieven buiten het domein van de zorg en publieke gezondheid werd door veldpartijen aangegeven dat het essentieel is om aan te sluiten bij bredere aanpak van bijvoorbeeld meervoudig gebruik van gezondheidsgegevens. Het lerend zorgsysteem werd hier genoemd als belangrijk voorbeeld. De visie hierop en de structuren die hiervoor ontworpen zijn en worden,

zijn onlosmakelijk verbonden aan een visie en strategie. Deze zal hier dus ook op moeten aansluiten aldus de veldpartijen.

7.3 Internationale aansluiting

De ontwikkelingen op het gebied van DNA-technologie spelen natuurlijk niet alleen in Nederland, maar wereldwijd. Verschillende landen gaan er verschillend mee om en ontwikkelen in min of meerdere mate specifiek beleid voor DNA-technologie. Behalve lering kunnen trekken uit ervaringen van andere landen is het ook erg belangrijk om aansluiting te zoeken, geven de veldpartijen aan. Aansluiting op het gebied van kwaliteit en protocollering bijvoorbeeld, maar vooral ook op het gebied van data. Des te meer DNA-informatie geaggregeerd kan worden des te meer kan dit opleveren. Dit geldt met name voor het vinden van en behandelen van zeer zeldzame aandoeningen. Verschillende initiatieven zetten zich momenteel in om dit te harmoniseren binnen (en buiten) Europa. Onder andere het 1+ Million Genomes Initiatief, FAIR data en de European Health Data Space. Veldpartijen geven aan actieve betrokkenheid te wensen vanuit Nederland in dergelijke initiatieven.

7.4 Implementatieplan

Met de veldpartijen is gesproken over de benodigde acties als er eenmaal een DNA-visie en strategisch beleidsplan gereed zijn. Als eerste werd benoemd dat er een implementatieplan nodig is, met daarin benoemde mijlpalen, acties om deze mijlpalen te behalen en wie welke actie onderneemt. Dit implementatieplan wordt idealiter met alle gezamenlijke veldpartijen opgesteld, onder regie van een neutrale partij en gecoördineerd door VWS.

7.5 Cyclisch proces

Daarnaast werd aangegeven dat het nodig is om een continue cyclus in te richten, waarin ook periodiek wordt gemonitord (worden de doelen bereikt) en geëvalueerd (welke verbeteringen zijn nodig om doelen te bereiken). Over 5 jaar zal het nodig zijn weer opnieuw naar nieuwe ontwikkelingen te kijken en deze in de visie en het strategisch beleidsplan te verwerken. Zowel op het gebied van de inzet van DNA-technologie als ook de maatschappelijke ontwikkelingen.

8 Beschouwing

8.1 Terugblik onderzoeksvraag

In dit rapport zijn de uitkomsten van een veldconsultatie voor een DNA-visie en strategisch beleidsplan op te stellen door VWS samengevat. RIVM heeft veldpartijen gevraagd naar onderwerpen binnen DNA-technologie waar volgens hen op ingezet kan worden en welke randvoorwaarden hiervoor belangrijk zijn. Dit leverde drie hoofdthema's op waar de veldpartijen meer toepassingen van DNA-technologie verwachten: 1) snel een juiste diagnose, 2) effectieve behandeling na diagnose, 3) gerichte inzet van preventie. Deze drie hoofdthema's liepen als rode draden door alle bijdragen van de veldpartijen.

Op korte termijn lijkt het belangrijk dat er met name aandacht uit gaat naar de vertaalslag van onderzoek naar praktijk. De verwachtingen van DNA-technologie die de veldpartijen hebben uitgesproken kunnen verder worden verkend, getoetst en, indien bewezen, worden gerealiseerd. Veldpartijen hebben ook uitgebreid stilgestaan bij de vraag hoe ons zorgsysteem niet alleen veiligheid kan monitoren, maar tegelijk ook innovatie kan bevorderen. Een lerend zorgsysteem. Nieuwe toepassingen van DNA-technologie (zoals genterapieën) komen eraan. Praktijk, beleid en samenleving moeten zich daarop voorbereiden. Het zal zinvol zijn om voor de onderwerpen en acties nader te bepalen welke uitvoering het meest passend is. Hierbij kunnen aanvullende vragen worden meegenomen, zoals: welke stappen zijn er al gezet, wat is het wenselijke en meetbare resultaat, en welke stakeholders hebben een rol?

Veldpartijen hebben hoge verwachtingen van DNA-technologie, maar plaatsen ook kanttekeningen bij deze verwachtingen. Dit was terug te zien in de randvoorwaarden die zij formuleerden. Zonder centrale aanpak van deze randvoorwaarden, voorzien de veldpartijen een versnipperd aanbod. Hierdoor zal DNA-technologie niet optimaal ontwikkeld en ingezet worden in Nederland. Onderzoek en innovatie bleek een belangrijke schakel te zijn tussen de thema's en de randvoorwaarden. Door bestaande kennis toe te passen en daarnaast in de kennis die nog opgebouwd wordt de randvoorwaarden zo goed mogelijk mee te nemen, kan op beide elementen vooruitgang geboekt worden.

8.2 Communicatie over DNA-visie en strategisch beleidsplan

De resultaten van deze veldconsultatie bieden handvatten voor VWS om DNA-thema's en randvoorwaarden verder te concretiseren met veldpartijen en samenleving. De veldpartijen leverden vanuit hun perspectief input. Uit de consultatie kwam naar voren dat het voor veldpartijen soms lastig is om in te schatten hoe beleid wordt gemaakt en uitgevoerd. De keuzes die het ministerie van VWS in een DNA-visie en strategisch beleidsplan maakt zullen (deels) vanuit een beleidsperspectief voortkomen. Voor het ministerie van VWS zal het daarom van belang zijn om aandacht te besteden aan communicatie over de gemaakte beleidskeuzes richting de veldpartijen en de samenleving. Bovendien lijkt een belangrijke behoefte van de veldpartijen dat het beleid duidelijke richting geeft aan de toepassing van DNA-technologie en de bijbehorende randvoorwaarden. Hierbij moet bijvoorbeeld worden gedacht aan inzicht in overwegingen bij besluitvorming over bekostiging.

Bij veel DNA-vraagstukken zijn meerdere stakeholders betrokken. Hoewel in deze consultatie de stakeholders en hun rollen kort besproken zijn, zal een verdere uitwerking van relevante stakeholders en bijbehorende rollen en verantwoordelijkheden in de visie en strategie die VWS wil ontwikkelen nodig zijn. De veldpartijen geven aan dat heldere communicatie en een duidelijke rolverdeling tussen de overheid en de verschillende veldpartijen belangrijk zal zijn bij de uitvoering van deze DNA-visie en strategisch beleidsplan. Hierbij is het essentieel om het perspectief vanuit de samenleving mee te nemen.

8.3 Internationaal perspectief

Internationaal wordt ook ingezet op de toepassing van DNA-technologie voor gezondheid. Zo is binnen de ontwikkelingen rondom de European Health Data Space (EHDS), waarbij het doel is om binnen Europa de uitwisseling van gezondheidsdata te stimuleren, ook specifieke aandacht voor DNA-data. Het 1+Million Genomes initiatief wordt als voorbeeld gezien binnen de EHDS. Het EHDS beoogt een Europese infrastructuur voor genetische data te ontwikkelen waarbij de opslag van de data in de lidstaten zelf gebeurt. Daarnaast ontwikkelden verschillende landen de afgelopen jaren

een nationaal genomics plan³¹. De landen richten deze genomics plannen vaak verschillend in. De doelen en gekozen strategieën om deze doelen te bereiken, inclusief bijbehorende activiteiten, lijken per land te verschillen. Zo richten sommige landen zich meer op het verzamelen en delen van DNA-data ten behoeve van gezondheidsonderzoek, terwijl andere landen zich meer richten op het inbedden van nieuwe kennis en technologieën in de zorg.

Een voorbeeld is de visie die in 2020 gepubliceerd is door het Verenigd Koninkrijk (VK).³² De thema's die door VK benoemd werden, raken aan de thema's die door veldpartijen in Nederland aangedragen werden. Zo werden diagnose en behandeling op basis van DNA-technologie benoemd in het domein zorg. Bijvoorbeeld personalised medicine door DNA-diagnostiek bij kanker en het gebruik van farmacogenetica bij behandelingen. Daarnaast besprak VK in hun visie preventie rondom zwangerschap en geboorte (hielprik en NIPT), en inzet van DNA-technologie om risico op ziekte in te schatten (polygene risicoscores). De inzet op onderzoek en innovatie bleek ook duidelijk uit de VK-visie: de noodzaak tot data en wenselijke manieren om deze data in te zetten, vertaling van onderzoek naar praktijk, en kennis over het verband tussen DNA-varianten en gezondheid. Tot slot werden ook cross-cutting themes beschreven, zoals nationale benadering voor data. Deze zijn vergelijkbaar met de in dit rapport beschreven randvoorwaarden. In navolging op deze gepubliceerde visie is een implementatieplan uitgebracht voor 2021-2022, waarin de beoogde stappen binnen de verschillende thema's verder zijn uitgedacht.³³

8.4 Reflectie uitvoering van veldconsultatie

Tijdens de veldconsultatie leverde een brede vertegenwoordiging van 31 veldpartijen input. Hierdoor hebben wij verschillende perspectieven mee kunnen nemen in het beschrijven van de thema's, onderwerpen, acties en randvoorwaarden. Door de aanpak met een vragenlijst en bijeenkomsten, hebben we veel onderwerpen kunnen verzamelen en structureren. Dit relatief grote aantal onderwerpen reflecteert de diversiteit in geleverde input vanuit de veldpartijen. Onder de deelnemende stakeholders ontbrak vertegenwoordiging vanuit de huisartsen, zij hebben de uitnodiging tot deelname afgewezen. Gedurende

de veldconsultatie werden zij wel verschillende keren als stakeholder benoemd. Dit is een belangrijk aandachtspunt voor het vervolgtraject. Er waren in de discussies over de acties en te betrekken stakeholders geen grote verschillen van mening. Desalniettemin moeten de geformuleerde acties worden gezien als een mogelijke (maar wellicht niet de enige) route om de verwachte bijdrage van DNA-technologie bij het betreffende onderwerp te bereiken.

Tijdens de veldconsultatie hebben veldpartijen samen onderwerpen geprioriteerd en acties geformuleerd om de bijdrage van DNA-technologie binnen diagnose, behandeling en preventie te kunnen benutten. De mate van uitvoerbaarheid van deze acties verschilt, waarbij sommige acties meer stappen vereisen dan andere. Daarnaast geldt dat voor sommige onderwerpen of acties al zaken in gang zijn gezet die mogelijk niet in deze consultatie of deze samenvatting hiervan naar voren zijn gekomen. Hierdoor kan het zijn dat de geformuleerde acties niet de meest efficiënte manier zijn om de mogelijke kansen van DNA-technologie binnen een onderwerp te benutten.

8.5 Conclusie

Uit deze veldconsultatie is duidelijk naar voren gekomen dat veldpartijen veel mogelijkheden zien voor DNA-technologie ter verbetering van diagnostiek, behandeling en preventie. Naar aanleiding van de met veldpartijen besproken thema's, onderwerpen, acties en randvoorwaarden kan worden afgeleid dat het haalbaar is om DNA-technologieën bij te laten dragen aan zorg en publieke gezondheid. Er zijn nog veel stappen nodig, waarin door VWS in overleg met veld en samenleving keuzes gemaakt zullen worden op welke onderwerpen en/of randvoorwaarden op in te zetten. Bovendien bevindt het veld van DNA-technologie zich in een transitie waarbij de domeinen zorg en publieke gezondheid steeds meer in elkaar overgaan. DNA-technologie en de toepassing ervan is juist een veld waar deze verschuiving relevant is, omdat de uitkomsten van DNA-testen zich vaak op risico's richten. Daarom zullen steeds alle aspecten meegewogen moeten worden om een passend aanbod van DNA-technologie: welke technologie wordt beschikbaar gesteld aan welke groepen mensen en door welke partijen. En welk aanbod is maatschappelijk wenselijk en haalbaar, maar ook betaalbaar, toegankelijk en van goede kwaliteit.

³¹ Onstwedder, S. M., Jansen, M. E., Leonardo Alves, T., Cornel, M. C., & Rigter, T. (2022). Pursuing Public Health Benefit Within National Genomic Initiatives: Learning From Different Policies. *Frontiers in genetics*, 13, 865799. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.865799>

³² <https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-the-future-of-healthcare>

³³ <https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-2021-to-2022-implementation-plan/genome-uk-2021-to-2022-implementation-plan>

Dankwoord

We willen graag alle deelnemers hartelijk danken voor hun essentiële bijdragen. Ook bedanken wij onze RIVM-collega's voor hun waardevolle advies en meedenken, in het bijzonder Barbara Hoebee.

Bijlagen

Bijlage A Begrippenlijst

Cascadescreening	Het onderzoeken van familieleden van een patiënt die een erfelijke aandoening heeft
Polygene risicoscores	Een wiskundige berekening van iemands risico op een ziekte op basis van zijn of haar DNA
Whole genome sequencing	Een DNA-test die het hele DNA van een individu in kaart brengt
Risicoprofiel	Een wiskundige berekening van iemands risico op een ziekte op basis van persoonlijke en medische kenmerken, waaronder eventueel ook DNA
Farmacogenetica	Het vakgebied dat kijkt naar de relatie tussen DNA en de geneesmiddelenrespons en bijwerkingen bij een patiënt
DNA	Het molecuul dat het erfelijke materiaal / de erfelijke informatie van een persoon bevat
Genen	Een stukje DNA die een kenmerk bepaalt, bijvoorbeeld een uiterlijk kenmerk of een biologische functie in het lichaam
(gen)varianten	Varianten van hetzelfde gen binnen een populatie. Sommige varianten kunnen ziekmakend zijn of het risico op ziekte verhogen.
Genotypering	De bepaling van het genotype van een individu. Het genotype is de erfelijke aanleg van een individu, met name de wijze waarop die erfelijke aanleg is vastgelegd in iemands DNA.
Screening	Het onderzoeken van grote groepen mensen op de mogelijke aanwezigheid van een ziekte.
Bevolkingsonderzoek	Het onderzoeken van deel van de bevolking op verhoogd ziekterisico.
Preventie	Het voorkomen van ziekte. In het kader van DNA-technologie kan het bijvoorbeeld gaan om mensen met een genetische aanleg voor een ziekte, waarbij aanpassing van de leefstijl de ziekte zou kunnen voorkomen, maar dit is ook afhankelijk van leefstijl / gedrag en omgevingsfactoren.
DNA-zelftesten	Commercieel aangeboden DNA testen die mensen zelf kunnen laten doen.
VWS	Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Familiaire aandoeningen	Een erfelijke aandoening die onder leden van een familie voorkomt.
Onderdiagnostiek	Als beschikbare diagnostische middelen onvoldoende worden ingezet en diagnoses niet of pas laat gesteld worden. Dit kan het gevolg zijn van bijvoorbeeld kostenbesparing. Op de lange termijn verhoogd het de ziektelast.
Overdiagnostiek	Wanneer er met minder diagnostische middelen dezelfde resultaten verkregen hadden kunnen worden. Er worden gemiddeld meer tests ingezet dan nodig. Dit verspilt geld. Tevens kunnen er meer afwijkingen gevonden worden dan nodig, zonder dat er klachten zijn. Dit verhoogt onnodig de ziektelast.
Diagnostic yield	Diagnostische opbrengst. Het rendement van een diagnostische test. Hoeveel testen moeten er uitgevoerd worden om één geval te vinden, wat zijn de kosten hiervoor en wegen deze op tegen de gezondheidswinst van het aantal gevonden gevallen.

Bijlage B Geraadpleegde veldpartijen

Er zijn 57 partijen benaderd waarvan er 31 hebben deelgenomen.

Uitgenodigd voor de veldconsultatie	Deelgenomen aan de veldconsultatie
Onderzoek	
Nederlandse Associatie voor Community Genetics and Public Health Genomics	Ja
Nationaal Consortium van Cohorten	Nee
Lifelines	Ja
ZonMW	Ja
NWO	Nee
European Public Health Association	Nee
Dutch Institute for Clinical Auditing	Nee
Health-RI	Ja
Kerngroep veldpartijen 1+ Million Genomes	Ja
Oncode Institute	Nee
Hartwig Medical Foundation	Ja
ERN GUARD-HEART	Nee
ERN Genturis	Nee
Dutch Clinical Research Foundation	Nee
Nederlandse Vereniging voor Gen- en celtherapie	Ja
Zorgprofessionals	
College Perinatale Zorg	Nee
Artsen maatschappij & gezondheid	Nee
Nederlandse Vereniging voor Arbo- en Bedrijfsgeneeskunde	Nee
Koninklijke Nederlandse Maatschappij ter bevordering der Pharmacie	Ja
Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen	Nee
Vereniging Artsen Volksgezondheid	Nee
Integraal kankercentrum Nederland	Nee
Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde	Ja
Klinisch Moleculair Biologen in de Pathologie	Nee
Nederlandse Vereniging Ziekenhuizen	Ja
Nederlandse Vereniging voor Pathologie	Ja
Nederlandse Internisten Vereniging	Nee
Nederlandse Vereniging voor Oncologie	Nee
Nederlandse Vereniging voor Medische Oncologie	Ja

Uitgenodigd voor de veldconsultatie	Deelgenomen aan de veldconsultatie
Nederlands Huisartsengenootschap	Nee
Vereniging Artsen Volksgezondheid	Nee
Nederlandse Vereniging Humane Genetica	Ja
Vereniging Klinische Genetica Nederland	Ja
Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek	Ja
Federatie Medisch Specialisten	Ja*
Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra	Ja
Koninklijke Nederlandsche Maatschappij tot bevordering der Geneeskunst	Ja**
Beleid	
Gezondheidsraad	Nee
Wetenschappelijke Raad voor het Regeringsbeleid	Nee
Zorginstituut Nederland	Ja
Nictiz	Ja
Zorgverzekeraars Nederland	Nee
Publiek	
Consumentenbond	Nee
Nederlandse Patiëntenfederatie	Nee
Raad voor Volksgezondheid en Samenleving	Ja
Rathenau Instituut	Ja
KWF Kankerbestrijding	Ja
Erfocentrum	Ja
VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen	Ja
Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties	Ja
Samenwerkende Gezondheidsfondsen	Nee
Industrie	
Diagned	Ja
HollandBIO	Ja
Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen	Ja
Nederlandse Vereniging voor Preventief Gezondheidsonderzoek	Ja
Sanquin Bloedbank	Nee
Rijksdienst voor Ondernemend Nederland	Nee

* Vertegenwoordigd door enkele wetenschappelijke verenigingen van medisch specialisten

** Alleen voor medisch-ethische en gezondheidsrechtelijke aspecten

Bijlage C Toelichting veldconsultatie

Om verschillende perspectieven te verzamelen op mogelijke onderwerpen binnen DNA-technologie om op in te zetten, is het stakeholdermodel van Achterberg et al. gebruikt.³⁴

Schriftelijke fase

Tijdens de schriftelijke fase kreeg iedere partij de gelegenheid om via een vragenlijst informatie te geven op onderwerpen m.b.t. de ontwikkelingen en toepassing van DNA-technologie (figuur 2). De veldpartijen konden de vragenlijst in overleg met hun achterban invullen. Alle partijen ontvingen daartoe een online vragenlijst. De vragenlijst was onderverdeeld in vragen met betrekking tot:

- Toegevoegde waarde van een DNA-visie en strategisch beleidsplan
- Onderwerpen waar mogelijk op ingezet kan worden met of voor DNA-technologie
- Randvoorwaarden die belangrijk zijn om inzet op DNA-technologie te faciliteren
- Onderzoek en innovatie om inzet van DNA-technologie mogelijk te maken
- Gerelateerde trajecten aan een DNA-visie en strategisch beleidsplan

De schriftelijke fase resulteerde in een aantal onderwerpen en randvoorwaarden (beschreven in hoofdstukken Thema's en Randvoorwaarden), welke verder zijn besproken tijdens twee fysieke expertbijeenkomsten en één online bijeenkomst.

Mondelinge fase

De mondelinge fase bestond uit twee fysieke bijeenkomsten en een online bijeenkomst. De fysieke bijeenkomsten met veldpartijen besloegen een dagdeel, bestaande uit een plenaire sessie en verschillende deelsessies. Tijdens de plenaire sessie zijn resultaten van de schriftelijke ronde op hoofdlijnen gepresenteerd. De veldpartijen hebben de onderwerpen per thema geprioriteerd. Bij de prioritering werd gevraagd om het effect op betaalbaarheid, toegankelijkheid en kwaliteit van de zorg mee te wegen. De prioritering werd gezamenlijk besproken. Naar aanleiding van dit gesprek werd besloten om een aantal onderwerpen samen te voegen en tijdens de fysieke bijeenkomst gezamenlijk verder uit te werken vanwege inhoudelijke overlap (tabel 4). Na de plenaire sessie, werkten de veldpartijen in groepen de onderwerpen verder uit met bijbehorende acties op korte en lange termijn en relevante stakeholders. Relevante stakeholders hebben

een rol in het uitvoeren van de acties en het faciliteren van de randvoorwaarden.

Tijdens de online bijeenkomst werd beknopt een terugkoppeling gegeven van de resultaten van de vragenlijst en de fysieke bijeenkomsten. Op twee onderdelen was nog extra input nodig; de randvoorwaarden en inbedding van een DNA-visie en strategisch beleidsplan in de praktijk. De veldpartijen hebben in deelsessies (break-out rooms) de randvoorwaarden besproken, die in de schriftelijke fase en fysieke bijeenkomsten naar voren waren gekomen. Als laatste hebben veldpartijen advies gegeven over het vervolgproces wanneer de DNA-visie en het strategisch beleidsplan door VWS zijn geschreven.

Rapportage fase

De veldpartijen brachten veel informatie, overwegingen, argumenten en verwachtingen in met betrekking tot DNA-technologie. Het RIVM bracht met kwalitatieve analysemethoden deze input terug tot enkele hoofdlijnen. De onderbouwingen van de geraadpleegde veldpartijen zijn weergegeven in de tekst. De uitspraken die zijn opgenomen in de rapportage zijn voorgelegd aan de desbetreffende partijen ter controle op juistheid en interpretatie. Op deze manier streefde het RIVM om een correcte weerspiegeling te geven van de input die de verschillende veldpartijen hebben ingebracht.

Vanuit alle vijf groepen van veldpartijen (i.e. onderzoek, zorg, publiek, industrie, beleid) heeft een ruime vertegenwoordiging bijgedragen. Echter, onder de vertegenwoordigers uit de groep zorg ontbrak representatie van artsen uit de eerstelijnszorg. Door andere veldpartijen werden huisartsen wél enkele malen benoemd als partij die een rol heeft. Gezien het relatief grote aantal onderwerpen dat uit de schriftelijke ronde naar voren kwam, kon in de twee bijeenkomsten op locatie slechts een selectie worden uitgewerkt in acties en daarbij te betrekken stakeholders. Deze selectie was een keuze van de deelnemers aan de betreffende bijeenkomst. Er is per onderwerp steeds door 6-8 personen input geleverd op benodigde acties en de te betrekken stakeholders.

³⁴ Rigter et al. (2014) *Developing a framework for implementation of genetic services: learning from examples of testing for monogenic forms of common diseases*

Bijlage D Plenaire prioritering mogelijke onderwerpen

Tabel 4 geeft een overzicht van de onderwerpen die de kwalitatieve data-analyse van de ontvangen vragenlijsten opleverde. Tijdens de veldbijeenkomsten werden deze onderwerpen plenair geprioriteerd en kort besproken. Vervolgens werd in groepjes gewerkt aan de uitwerking van de onderwerpen. In dit proces werden de

onderwerpen waar nodig verscherpt of juist verbreedt of samengevoegd. Hierdoor komen de onderwerpen in de tabel niet altijd overeen met de onderwerpen zoals geformuleerd in Hoofdstuk 5. In de laatste kolom van de tabel is daarom weergegeven in welke paragraaf het onderwerp aan bod komt.

Tabel 4. Overzicht van onderwerpen die per thema uit de vragenlijst zijn verzameld en voorgelegd aan de veldpartijen tijdens de fysieke bijeenkomsten om te prioriteren

Thema's [#]	Onderwerpen ^o (alfabetisch)	Corresponderende hoofdstukken
Sneller specifieke diagnostiek	• Beter benutten van het potentieel van Whole Genome Sequencing ^{1,2*}	Zie 5.1.3
	• Eerder opties bieden in geval van kinderwens, onder andere door informatie over herhalingskans	
	• Vaker een verklaring vinden voor (genetisch) ziektebeeld, diagnostic yield verhogen ^{1,2*}	Zie 5.1.3
	• Vermijden van overbodige diagnostiek	
	• Verminderen van onderdiagnostiek [*]	
	• Verminderen van vertraging in diagnostiek ^{1,2*}	Zie 5.1.3
	• Vroegtijdig herkennen van risico's in familieleden en hen informeren, cascadescreening [*]	Zie 5.1.4
Gepersonaliseerde behandeling	• Betere inschatting van de effectiviteit van een behandeling ^{2*}	Zie 5.2.3
	• Meer leren van de resultaten van behandeling – learning health care system inrichten ^{2*}	Zie 5.2.3
	• Meer therapieën beschikbaar voor erfelijke aandoeningen ^{1,2}	Zie 5.2.4
	• Minder bijwerkingen van geneesmiddelen door inzetten van farmacogenetica ^{1*}	Zie 5.2.2
	• Veilige, werkzame en betaalbare genterapie vaker inzetten	
	• Vergroten effectieve inzet van geneesmiddelen, bijvoorbeeld door stratificatie (non-)responders ^{1*}	Zie 5.2.3
	• Vermindering van (kosten van) overbehandeling	
Effectievere screening	• Effectiever en gericht aanbod van bevolkingsonderzoek / populatiescreening door DNA-onderzoek ^{1,2*}	Zie 5.3.3 en 5.3.5
	• Diagnostische dwaaltocht verkorten, bijvoorbeeld door uitbreiding hielprik ^{2*}	Zie 5.3.3
	• Geïnformeerde keuze bieden bij kinderwens door preconceptietesten bevolkingsbreed aan te bieden	
	• Meer foetale en maternale zwangerschaps-gerelateerde ziektes opsporen	
	• Meer vroegdiagnostiek inzetten gebaseerd op DNA gecombineerd met andere databronnen ^{1,2*}	Zie 5.3.4
	• Risico-indicatoren voor late-onset aandoeningen beter benutten in bevolkingsonderzoeken naar erfelijke aandoeningen ^{1*}	Zie 5.3.7

Thema's [#]	Onderwerpen ^o (alfabetisch)	Corresponderende hoofdstukken
Gepersonaliseerde preventie	<ul style="list-style-type: none"> • Betere (polygene) risicoprofielen voor belangrijke medische problemen, bijv. hart- en vaatziekten^{1*} • Communiceren van reële verwachtingen over mogelijkheden, zoals commerciële testen, door inzichtelijk te maken welke ziekten met DNA te detecteren zijn^{1,2*} • Creëren van bewustwording over gezondheid en gedrag in patiënten en families, met als doel het bevorderen van gezond(er) gedrag² • Meer stratificatie inzetten gebaseerd op DNA gecombineerd met andere databronnen, bijvoorbeeld bij bevolkingsonderzoeken* • Vermindering van (effecten van) veelvoorkomende aandoeningen door gerichte persoonlijke leefstijlinterventies o.b.v. risicoprofielen^{1,2*} 	<p>Zie 5.3.7</p> <p>Zie 5.3.6</p> <p>Zie 5.3.4</p>

¹ Veldpartijen gaven deze drie onderwerpen in de eerste fysieke bijeenkomst de hoogste prioritering

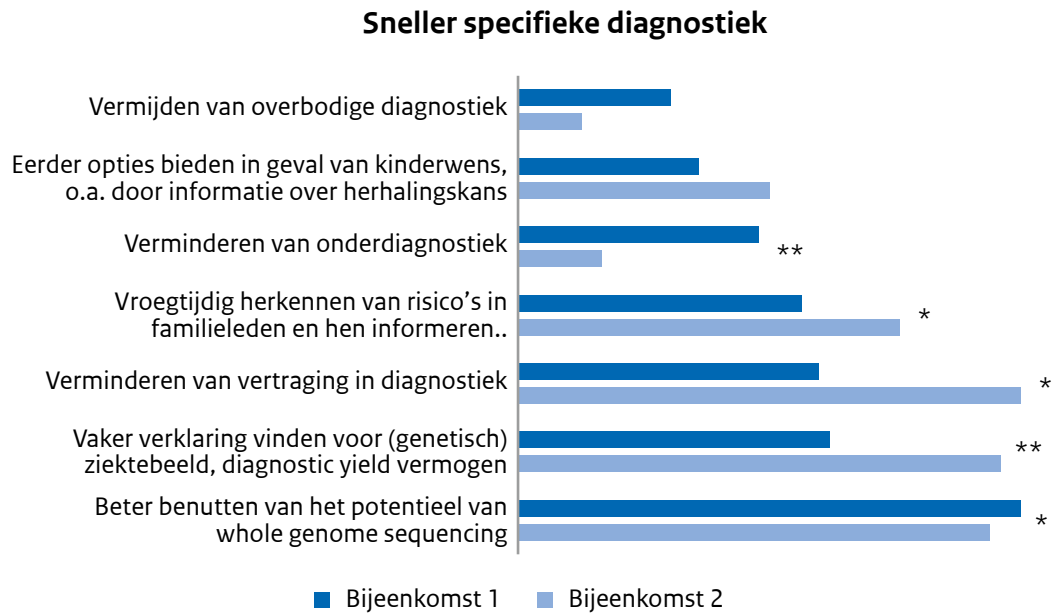
² Veldpartijen gaven deze drie onderwerpen in de tweede fysieke bijeenkomst de hoogste prioritering

* Deze onderwerpen zijn uitgewerkt in het rapport

In de vragenlijst zijn vragen gesteld binnen vier thema's. Publieke gezondheid was hier gesplitst in vroege opsporing en preventie. Gezien de uiteindelijke overlap in deze twee thema's, zijn deze in de rapportagefase samengevoegd tot het thema preventie.

o Uit de vragenlijsten zijn binnen de thema's 25 onderwerpen verzameld. Tijdens de fysieke bijeenkomst en de rapportage fase zijn een aantal onderwerpen samengevoegd vanwege inhoudelijke overlap. In dit proces hebben enkele onderwerpen een andere verwoording gekregen. In de kolom 'Corresponderende hoofdstukken' wordt verwezen naar de plek in het rapport waar het onderwerp verder is beschreven.

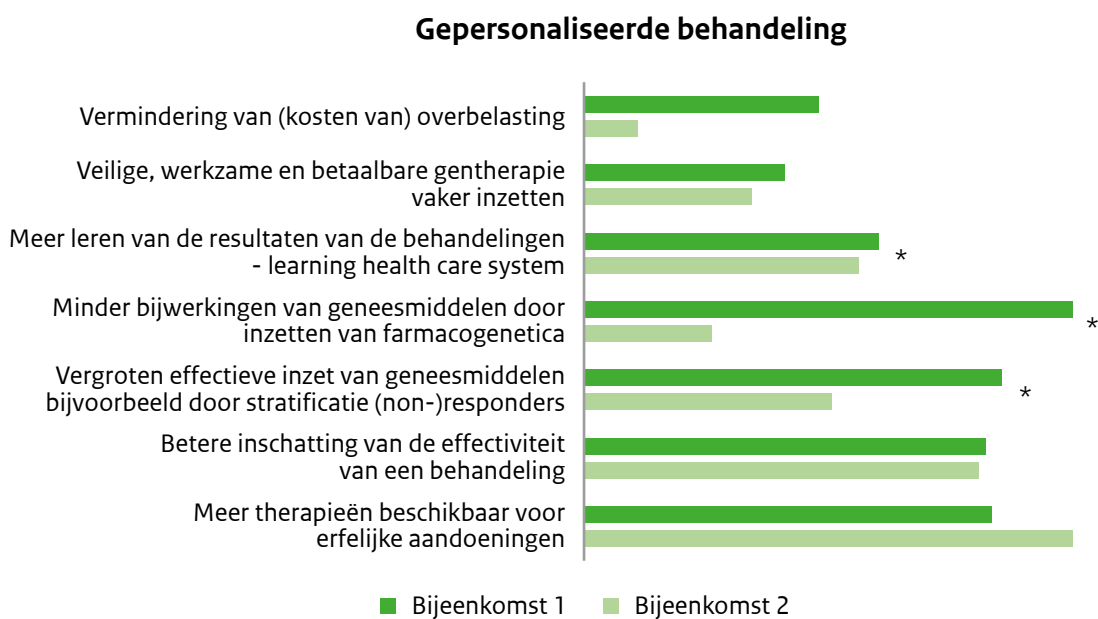
Figuur D1 Plenaire prioritering sneller specifieke diagnostiek



* Onderwerpen die tijdens de deelsessies zijn uitgewerkt door de veldpartijen.

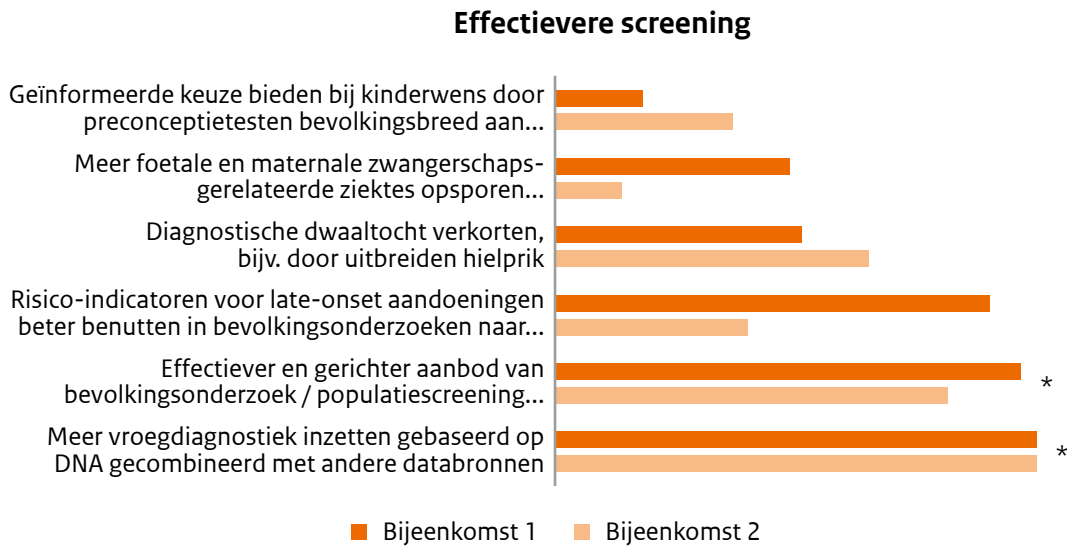
** Onderwerpen die gezamenlijk zijn uitgewerkt

Figuur D2 Plenaire prioritering gepersonaliseerde behandeling



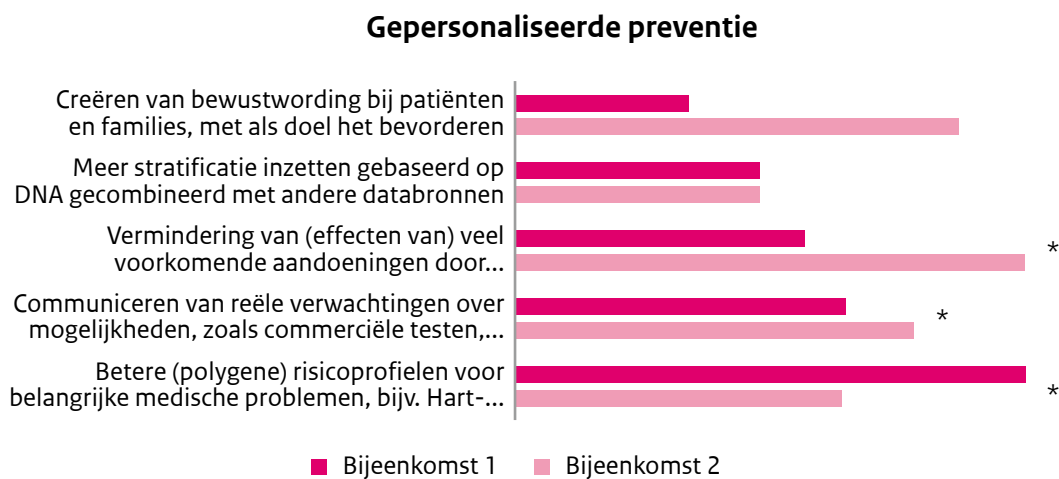
* Onderwerpen die tijdens de deelsessies zijn uitgewerkt door de veldpartijen

Figuur D3 Plenaire prioritering effectievere screening



* Onderwerpen die tijdens de deelsessies zijn uitgewerkt door de veldpartijen

Figuur D4 Plenaire prioritering gepersonaliseerde preventie



* Onderwerpen die tijdens de deelsessies zijn uitgewerkt door de veldpartijen.

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

januari 2023

De zorg voor morgen begint vandaag