

Beschouwingen

Ontwikkelingen rond DNA-diagnostiek en genomics in Nederland

A. STURK

De Werkgroep Moleculair Biologische Diagnostiek (WMBD) van de NVKC bestaat inmiddels een tiental jaren. Recent heeft de WMBD besloten de leden van de NVKC via dit tijdschrift op de hoogte te gaan houden van de belangwekkende ontwikkelingen rond genomics en in het bijzonder DNA-diagnostiek in Nederland. In dit artikel zullen daartoe een aantal rapporten van diverse instanties worden behandeld. Arbitrair is daarbij besloten de ontwikkelingen vanaf medio 2000 te beschrijven. De WMBD tracht daardoor bij de NVKC-leden de kennis over te dragen die van maatschappelijk belang is én een aantal aspecten van de uitoefening van hun vak zal gaan beïnvloeden.

Reeds eerder heeft de WMBD via dit tijdschrift de leden over ontwikkelingen rond DNA-diagnostiek geïnformeerd. In 1999 verscheen de beleidsnotitie "Moleculaire diagnostiek" (1) naar aanleiding van het rapport "DNA-diagnostiek" van de Gezondheidsraad. Er werd in dat rapport onderscheid gemaakt tussen complexe en niet-complexe vormen van DNA-diagnostiek en erfelijke versus niet-erfelijke mutaties. In het rapport werden een aantal aanbevelingen gedaan, waaronder een beheerste ontwikkeling van deze diagnostiek via het opstellen van algemene kwaliteitseisen, een expliciet concentratiebeleid voor de uitvoering van de complexe diagnostiek, vaststelling van die complexe diagnostiek waarvoor wettelijke regulering noodzakelijk is, en concentratie van de complexe diagnostiek in academische en categoriaal oncologische centra. Voor de organisatie van de DNA-diagnostiek werd aanbevolen binnen de academische centra een netwerkstructuur op te zetten van alle afdelingen en laboratoria die betrokken zijn bij de wettelijk gereguleerde DNA-diagnostiek, inclusief bijvoorbeeld de artsen die bij voor- en natraject van de diagnostiek betrokken zijn en de klinisch genetische centra. Ook werd de mogelijkheid genoemd dat

niet-academische instituten in een dergelijk netwerk zouden kunnen participeren. Als kwaliteitseis werd vermeld dat dit niet alleen de technische uitvoering en deelname aan externe kwaliteitscontrole zou moeten betreffen, maar ook de zorg voor de juiste indicatiestelling, klinische inbedding, advisering en follow-up. Voor verdere details wordt naar het oorspronkelijke artikel verwezen (1).

In 1999 verscheen ook vanuit de WMBD het artikel "Kwaliteitsbewust werken met moleculair biologische technieken" (2). Behandeld werden zowel interne en externe kwaliteitsbewaking als eisen die aan de inrichting van het laboratorium moeten worden gesteld. Voor de inrichting werden drie fysiek gescheiden ruimten aanbevolen:

1. Reagensbereiding in een "DNA-vrije ruimte"
2. Isolatie van DNA (en RNA) en toevoeging aan het reagens voor de vermenigvuldigingsreactie (bijvoorbeeld PCR)
3. Vermenigvuldiging, digestie en detectie.

In detail werden de verdere inrichtingseisen, waaronder onder- en overdruk, weergegeven. Ook werden diverse soorten controles en aspecten rond logistiek en uitslagverwerking behandeld.

Strategisch actieplan genomics

In juni 2000 verscheen het rapport "Strategisch actieplan genomics; innovatie en versterking van de kennisinfrastructuur in Nederland" (3). Dit rapport bestaat uit een overkoepelend rapport met deze titel en de twee onderliggende rapporten "Van genoom naar gezondheid; Functional genomics vanuit een medisch perspectief" (4) en "Genomics in de Nederlandse agrofood sector" (5). Deze rapporten werden door twee werkgroepen opgesteld naar aanleiding van een in september 1999 door het ministerie van Economische Zaken georganiseerde workshop. Doel van die workshop was om "deskundigen uit de publieke kennisinstellingen, intermediaire organisaties, bedrijfsleven en overheid in staat te stellen om gezamenlijk te komen tot een agenda met concrete actiepunten om de gesignaleerde knelpunten te voorkomen of weg te nemen" betreffende het onderwerp "genomics" in Nederland. De werkgroepen bestonden uit meer dan 40 prominente vertegenwoordigers uit de wetenschap en het bedrijfsleven. In de overkoepelende tekst staan de gezamenlijke aanbevelingen. Kort samengevat wordt

Afdeling Klinische Chemie, AMC, Amsterdam, namens de Werkgroep Moleculair Biologische Diagnostiek

Correspondentie: Prof. dr. A. Sturk, Afdeling Klinische Chemie, B-1-235, Academisch Medisch Centrum, Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam
email: a.sturk@amc.uva.nl

genomics daarin omschreven als het nieuwe onderzoeksterrein dat ontstaat nu de complete DNA-informatie van mensen, dieren, planten en micro-organismen beschikbaar komt. Er wordt gesignaleerd dat er een toenemend inzicht zal komen op vele vlakken, bijvoorbeeld de invloed van milieu, levensstijl, geneesmiddelen en voeding op de gezondheid van mens, dier en plant. Geïndividualiseerde diagnostiek van de patiënt, ontwikkeling van nieuwe en veilige voedingsmiddelen en *functional food*, het vinden van veilige toepassingen én mogelijke alternatieven voor genetisch gemodificeerde organismen in de landbouw, de voedingsindustrie en milieutechnologie worden als ontwikkelingen in de nabije toekomst voorzien. Toepassing van genomics wordt gezien als grote impactfactor op vele terreinen, waaronder economie, landbouw, volksgezondheid, milieubeheer en maatschappelijke terreinen. Voortvarende maatregelen zijn echter noodzakelijk om Nederland niet de internationale boot te laten missen. Binnen de geneeskunde wordt verbetering van de diagnostiek, preventie en behandeling van ziekten verwacht, ook die met multi-factoriële oorzaken. Ontwikkeling van nieuwe geneesmiddelen én gevoeligheid van het individu voor die geneesmiddelen (farmacogenomics) zal een nieuwe impuls krijgen. In de agro-food-sector zal genomics op elke schakel in de productieketen invloed hebben. Citaat: "De Nederlandse voedselproducerende en -verwerkende industrie erkent functional genomics als een essentiële strategische technologie en zal daarom tientallen miljoenen investeren". Ook: "De potentiële mogelijkheden van genomics als groeigebied voor de samenleving staan wat betreft omvang, technologisch en kennisintensief karakter op gelijk niveau met de revolutie veroorzaakt door de informatietechnologie. Analyses hebben aangetoond dat genomics, informatietechnologie en materiaal-kunde (nanotechnologie) de drie grote groeigebieden van de toekomst zijn." Vervolgens wordt gesignaleerd dat de ons omringende landen op grote schaal honderden miljoenen extra in genomics investeren. Dit in tegenstelling tot Nederland, waardoor een achterstand dreigt, terwijl de wetenschappelijke kwaliteit wel aanwezig is. Economisch, wetenschappelijk en maatschappelijk wordt dit als ongewenst gesignaleerd. Landelijke coördinatie van hoge investeringen wordt bepleit. Gezien de reeds bestaande goede samenwerking tussen onderzoeksinstellingen en bedrijfsleven, en de sterke internationale topositie van de Nederlandse wetenschap, wordt ons land dan met name kansrijk geacht op de volgende gebieden:

1. Agro-voedsel. Nederland is na de Verenigde Staten en Frankrijk met meer dan 40 miljard gulden per jaar de derde exporteur van landbouwproducten en voedingsmiddelen ter wereld.
2. Biomedisch. Nederland heeft kwalitatief een goede uitgangspositie betreffende bijvoorbeeld biomedische genetica, biofarmaceutische wetenschappen, farmacogenomics en nutrigenomics (relatie tussen voeding en gezondheid). De reeds verregaande samenwerking c.q. versmelting van de medische faculteiten en de academische ziekenhuizen en de

patiëntgerichtheid van de gezondheidszorg worden als goed perspectief gezien. Er wordt echter ook vermeld dat het bedrag van Fl. 100,- per jaar dat in Nederland per inwoner aan gezondheidsonderzoek in de breedste zin door industrie, fondsen en overheid wordt besteed in de ons omringende landen een factor 2-3 hoger ligt, en in Canada en de Verenigde Staten zelfs een factor 10 hoger.

3. Technologie-ontwikkeling. Dit betreft met name functional genomics, d.w.z. de grootschalige functionele analyse van genen en eiwitten.
4. Bioinformatica. De goede IT-infrastructuur in Nederland zou een inhaalslag in de bestaande achterstand mogelijk moeten maken om de grote stroom van data te analyseren die tijdens het genomics-onderzoek beschikbaar komt. Als te ondernemen acties worden voorgesteld: versterking van fundamenteel en innovatief onderzoek, versterking van de infrastructuur en technologie-ontwikkeling en investeren in talent. Voor een effectief versterkingsbeleid op genomicsgebied wordt geschat dat 500 miljoen gulden in de komende vijf jaar nodig is, met op basis van een evaluatie nog een periode van vijf jaar. Globaal is dat bedrag opgebouwd uit 100 miljoen voor het realiseren van een centraal genomicsinstituut in den lande, 200 miljoen voor investering in representatieve deelreinen van de agro-foodsector en 200 miljoen voor de vorming van multidisciplinaire consortia voor fundamenteel en translationeel biomedisch onderzoek.

Beleidsnota "De toepassing van genetica in de gezondheidszorg"

Op 5 december 2000 werd de beleidsnota "De toepassing van genetica in de gezondheidszorg" door minister Borst van het ministerie VWS aan de Tweede Kamer gestuurd (6). Deze nota is zeer omvangrijk en geeft volgens de samenvatting van 3½ pagina:

- a. de huidige stand van zaken van de wetenschap over de toepassing van genetische technologie in de gezondheidszorg en de te verwachten ontwikkelingen in de komende vijf jaar
- b. de visie op de kansen en risico's van deze ontwikkelingen voor individu, gezondheidszorg en samenleving
- c. hoe om te gaan met bepaalde ethische, juridische en maatschappelijke aspecten
- d. de positie van de patiënt en de zorgverlener
- e. de organisatie, kwaliteit en doelmatigheid van de zorg
- f. het overheidsbeleid in internationaal perspectief

De nota bevat vervolgens 7 hoofdstukken die kort samengevat de volgende inhoud hebben:

1. Inleiding

De beleidsnota is verschenen naar aanleiding van drie zaken. 1. Het verschijnen van diverse adviezen en rapporten van de Gezondheidsraad en andere gremia, zoals het Advies inzake IVF (1998), het Advies inzake DNA-diagnostiek (1998), het Advies inzake klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing

(1999) en het Signalement inzake farmacogenetica (2000). 2. De stroomversnelling in ontwikkelingen op het gebied van de genomics en de toepassing ervan in de gezondheidszorg. 3. Een in februari 1999 door het ministerie VWS georganiseerde workshop over de toepassing van de genetica. Gesignaleerd werd dat de genetische technologie onderdeel uitmaakt van het bredere gebied der biotechnologie, waarover de "Integrale beleidsnota biotechnologie" in oktober 2000 is verschenen.

2. Genetische technologie in de gezondheidszorg

Ontwikkelingen in de toepassing van genetica in de gezondheidszorg worden met name voorzien door de recente ontrafeling van het humane genoom. Deze kennis zal onder andere leiden tot inzicht in de erfelijke basis van verschillen in gevoeligheid voor medicamenten tussen individuen (farmacogenomics). Diagnostiek op basis van genetisch onderzoek, zowel betreffende erfelijke als niet-erfelijke afwijkingen in het DNA, zal zich sterk gaan uitbreiden. Reeds voor enkele honderden aandoeningen is de onderliggende, genetische afwijking bekend. Genetisch onderzoek kan gericht zijn op erfelijkheidsadvisering in het kader van procreatie (prenataal, preïmplantatie), voorspelling voor het individu (ziekte van Huntington, spierziekte van Duchenne, in de nabije toekomst multi-factoriële aandoeningen), screening op aanwezigheid van een aandoening in een patiëntenpopulatie of de algemene bevolking (hemochromatose, familiale hypercholesterolemie), ten behoeve van behandeling (microbiologische toepassingen). Gentechnologie kan aangewend worden voor de behandeling van bepaalde ziekten (hemofilie A, ziekte van Pompe), voor gentherapie, maar ook voor het vermeerderen van levend materiaal (klonen) voor bijvoorbeeld transplantatiedoeleinden. Het moge met deze voorbeelden duidelijk zijn dat we niet aan de vooravond staan van een stormachtige ontwikkeling, maar er al middenin zitten.

3. Internationaal beleid

Allerlei internationale organisaties hebben de afgelopen tijd rapporten en adviezen uitgebracht, waaronder de Raad van Europa, de Wereldgezondheidsorganisatie, de Europese Unie, de Organisatie voor Economische Samenwerking en de Unesco. Ethische bezinning, mensenrechten, fundamentele vrijheden (het recht op weten maar ook op niet-weten), en menselijke waardigheid zijn onder andere de onderwerpen die worden besproken.

4. De positie van de consument/patiënt: juridische, ethische en maatschappelijke aspecten

In dit hoofdstuk wordt gesignaleerd dat aan de toepassing van genetica onlosmakelijk aspecten van juridische, ethische en maatschappelijke aard verbonden zijn. Deze zijn op zich niet altijd nieuw, maar wel pregnanter aanwezig doordat bijvoorbeeld voorspellend onderzoek beter mogelijk wordt. Het onderscheid tussen ziek en gezond vervaagt daarbij. Het betreft vaak een risico-inschatting en niet een zeker-

heid op toekomstige gezondheid of ziekte voor de geteste aandoening. Het kan gevolgen hebben voor het individu dat onder druk komt vanuit zijn familie om zich te laten testen (belang van derden) maar ook voor familieleden van een patiënt die zich heeft laten testen. Een ziektekostenverzekeraar kan financieel belang hebben bij mogelijke preventieve maatregelen, of de wetenschappelijk onderzoeker kan ongeoorloofde druk op deelname aan een onderzoek uitoefenen. Gevolgen voor verzekeraar, tewerkstelling, maar ook psychosociale aspecten rond het vroegtijdig weten zijn momenteel niet te overzien. In de nota worden diverse maatregelen aangekondigd om dit alles beter in kaart te gaan brengen. Uitgangspunt van de nota is het zelfbeschikkingsrecht van het individu op weten en op niet-weten, en het toegankelijk houden van faciliteiten en werkgelegenheid vanuit het solidariteitsprincipe. De nota behandelt deze aspecten in groot detail, bijvoorbeeld bij de deelname aan wetenschappelijk onderzoek en het nader gebruik van lichaamsmaterialen, hetgeen hier te ver zou voeren.

5. Aanbod, organisatie en financiering

In de 80-er jaren werd door toepassing van artikel 18 van de Wet ziekenhuisvoorzieningen (WZV) de toen relevante genetische diagnostiek (postnataal chromosoomonderzoek en prenatale diagnostiek) geconcentreerd in zeven aan academische centra gelieerde klinisch genetische centra (waarvan degene in Amsterdam op de locaties Vrije Universiteit en Academisch Medisch Centrum). In 1991 werd de vergunningsregeling binnen de WZV uitgebreid in het Besluit bijzondere verrichtingen en ondermeer DNA-diagnostiek en complexe erfelijkheidsadvisering onder de regeling gebracht. In 1994 werd de Regeling klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering van kracht, gebaseerd op artikel 18 van de WZV, maar omgezet in artikel 2 van de Wet op bijzondere medische voorzieningen (WBMV). Hieronder vielen alle vormen van DNA-diagnostiek behalve het somatische DNA-onderzoek. Deze regeling was eind 2000 nog van kracht. Er werd in de nota aangekondigd dat in de loop van 2001 de vigerende regeling zou worden aangepast volgens de volgende richtlijnen, gebaseerd op diverse rapporten van de Ziekenfondsraad (nu CVZ) en de Gezondheidsraad. In de nieuwe planingsregeling zal complex klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering onder de vergunningsplicht van artikel 2 van de WBMV blijven vallen, inclusief voor- en natraject. Ook prenatale diagnostiek en preïmplantatie-genetische-diagnostiek zullen onder de vergunningsplicht blijven. Somatische DNA-diagnostiek, waaronder complexe chromosoomdiagnostiek en DNA-diagnostiek van solide tumoren, zal buiten de vergunningsplicht komen te vallen, ingeval zelfregulering door het beroepenveld kan worden bereikt. Betreffende de organisatie van de klinisch-genetische zorg werd in de nota een verandering aangekondigd, en wel opheffing in de loop van 2001 van de Stichtingen Klinische Genetica en integratie van budget en functie binnen de academische ziekenhuizen. Overwegingen van de minister waren

daarbij drieërlei: 1. De klinische genetica heeft zich een vaste plaats in de gezondheidszorg verworven, waardoor een aparte positie om zich te ontwikkelen niet meer nodig is, 2. Integratie van de klinische genetica en erfelijkheidsadviesing in een academisch ziekenhuis is voor elk medisch specialisme aldaar van belang, 3. De academische ziekenhuizen kunnen dan kenniscentra vormen van waaruit spreiding van kennis en toepassing van genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing naar andere ziekenhuizen kan plaatsvinden. Vervolgens wordt in de nota aangegeven dat het, mede gezien de verwachte toename in genetische diagnostiek in de komende vijf jaar, wenselijk is dat de academische centra een regionaal netwerk tot stand brengen waarbinnen zij nauw samenwerken met andere ziekenhuizen en laboratoria in de eerste lijnsgezondheidszorg, en waarbij een deel van de minder complexe vormen van klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing (inclusief voor- en natraject) in nauwe samenwerking kan plaatsvinden. Binnen en buiten de academische centra zou dit moeten plaatsvinden op grond van landelijke richtlijnen, protocollen, kwaliteitshandboeken, e.d. Betreffende de kwaliteit van de zorgverlening is de nota expliciet: "De betrokken beroepsgroepen zijn verantwoordelijk voor een goede kwaliteit van hun voorlichting, van het diagnostisch onderzoek en van het natraject." In de nota wordt aangegeven dat voor diverse onderdelen van klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing specifieke kwaliteitseisen en protocollen zijn opgesteld, en landelijke commissies door bijvoorbeeld de Nederlandse Antropogenetische Vereniging (NAV) en Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) zijn ingesteld. Tenslotte werd in dit hoofdstuk de wenselijkheid vanuit het ministerie VWS uitgesproken dat, gezien de snelle en daarmee niet te voorziene ontwikkelingen rond de toepassing van genetica in de gezondheidszorg, een regelmatig overleg met de "veldpartijen" wordt georganiseerd. Daartoe werd op 12 december 2000 het "Forum genetica, gezondheid en gezondheidszorg" door de minister van VWS geïnstalleerd, waar ook de NVKC middels collega Dorine Swinkels in is vertegenwoordigd.

6. Standpuntbepaling op adviezen Gezondheidsraad

In dit hoofdstuk wordt door de minister een standpunt weergegeven op aanbevelingen in diverse door de Gezondheidsraad uitgebrachte rapporten. In het advies "DNA-diagnostiek" worden bijvoorbeeld een 19-tal aanbevelingen gedaan. Voor dit artikel is daarbij bijvoorbeeld van belang dat voorzien wordt dat de komende 3-5 jaar wellicht tienduizenden DNA-testen gaan plaatsvinden en dat dit op termijn van 5-10 jaar gemeengoed zal zijn op een breed terrein van de gezondheidszorg. De beheersing van de ontwikkeling van de toepassing van DNA-diagnostiek wordt geregeld zoals boven reeds geschetst middels integratie van de Klinisch Genetische Centra in de academische ziekenhuizen, vergunningenstelsel en netwerkvorming binnen en buiten de academische centra, en concentratie van somatische diagnostiek in een beperkt aan-

tal centra. Van introductie van bepaalde testen in de patiëntenzorg wordt verwacht dat dit alleen geschiedt als de meerwaarde voor de patiënt vaststaat, hetgeen de verantwoordelijkheid van de beroepsgroep is. Aandacht voor en kennis over genetische aspecten moet meer nadruk krijgen in de opleiding van de diverse beroepsbeoefenaren, goede voorlichting aan het publiek is noodzakelijk en wetenschappelijk onderzoek naar psycho-sociale en sociale aspecten van bijvoorbeeld predispositie-onderzoek dient te worden gestimuleerd. De aanbevelingen betreffende het advies "IVF" zullen hier niet worden behandeld. Betreffende het "Signalement inzake Farmacogenetica" is hier vermeldenswaardig dat bepalingen hiervoor, dus het nagaan in hoeverre een individu genetisch bepaald meer of minder gevoelig is voor bepaalde medicatie, niet meer binnen de Regeling klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing zal gaan vallen. Er dienen duidelijke regels te worden opgesteld voor het gebruik van deze farmacogenetische gegevens en voor (genetische) diagnostiek op dit gebied, bijvoorbeeld in het kader van verzekeraarbaarheid, mogelijk voorspellende waarde van deze gegevens voor multifactoriële aandoeningen, etc.

7. Overzicht van maatregelen en beleidsvoornemens

In dit hoofdstuk worden alle besluiten en voorgenomen acties per voorgaand hoofdstuk op heldere wijze samengevat.

Samenvattend is deze beleidsnota een cruciaal schrijven waarin in detail de te verwachten ontwikkelingen worden samengevat, met de nodige juridische, maatschappelijke en ethische aspecten van dien. Het opheffen van de Stichtingen Klinische Genetica en creëren van netwerken binnen en buiten de academische centra biedt daarbij de mogelijkheid voor de klinisch-chemische laboratoria om een rol bij deze in vele gevallen nieuwe vorm van diagnostiek te blijven spelen. Een aantal andere aspecten van de beleidsnota is overigens ook medio 2001 door prof. Leschot besproken (7).

Als voorbeeld van één van de ontwikkelingen kan de huidige situatie in het Academisch Medisch Centrum in Amsterdam worden geschetst. Per 1 januari 2001 is daar per ministerieel besluit de Stichting Klinische Genetica opgeheven en de vergunning voor de uitvoering van klinisch-genetisch onderzoek overgegaan naar de Raad van Bestuur van dat ziekenhuis. Het bijbehorend budget is weliswaar onderscheiden van het AMC-budget, maar toegevoegd aan het budget van het ziekenhuis. De budgetteringssystematiek, inclusief nacalculatie op grond van geleverde productie, is daarbij bewaard gebleven. Historisch bestond er in het AMC al een netwerk van laboratoria, waaronder het Endocrinologisch Laboratorium, het Laboratorium Metabole Ziekten en het Laboratorium Neurozintuigen, dat in samenwerking met de afdeling Klinische Genetica een aantal testen op klinisch-genetisch gebied uitvoerde en daarvoor ook de financiële revenuen kreeg. Dit netwerk wordt momenteel geformaliseerd via een overleg waarin alle betrokken afdelingen zijn vertegenwoordigd, procedures voor de diverse stap-

pen worden opgesteld, zoveel mogelijk gecentraliseerde apparatuur wordt gebruikt (DNA-isolatie uit bloed, DNA-sequentieapparatuur, apparatuur voor arraytechnologie en voor proteomics), en de afdeling Klinische Genetica haar juiste en geformaliseerde inbreng moet behouden. Hierbij is tevens van belang op te merken dat de NAV en de VKGN gezamenlijk eisen hebben opgesteld voor opleiding tot klinisch cytogeneticus, klinisch moleculair geneticus en klinisch biochemisch geneticus, de te benoemen opleider en de aan het opleidingsinstituut te stellen eisen (zie www.nav-vkgn.nl voor details). In hoeverre bijvoorbeeld een moleculair geneticus ook formeel de leiding zal moeten hebben over een netwerkstructuur of daartoe behorende laboratoria is momenteel nog niet duidelijk. Overigens wordt in de opleidingseisen aangegeven dat de door de NVKC in hun register opgenomen specialisten CDEMZ (Chemische Diagnostiek van Erfelijke Metabole Ziekten) automatisch in aanmerking kunnen komen voor opname in het te vormen register van de NAV/VKGN. Binnen het AMC zijn inmiddels, maart 2002, de opleider en plaatsvervangend opleider voor deze opleiding aangesteld. De aandacht voor de beleidsnota "De toepassing van de genetica in de gezondheidszorg" (6) is groot. Dit moge onder andere blijken uit het feit dat er 182 vragen over deze nota werden gesteld vanuit de Tijdelijke Kamercommissie Biotechnologie, die vervolgens door de minister zijn beantwoord, en in nota-overleggen tussen minister en commissie zijn besproken. Uiteindelijk heeft de Tweede Kamer tijdens een plenair debat over biotechnologie en genetica op 28 januari jongstleden voorlopig de discussie over onder andere de nota "Toepassing van genetica in de gezondheidszorg" (8) afgerond. De vragen betroffen o.a. de gewenste ontwikkeling van "wees"geneesmiddelen (geneesmiddelen die door de kleine groep daarvoor in aanmerking komende patiënten voor de farmaceutische industrie niet financieel aantrekkelijk zijn om te ontwikkelen), de consequenties van genetisch testen voor de patiënt en zijn verzekeraar, de psychosociale aspecten bij de patiënt rond genetische kennis en informatie, de onvoldoende kennis die nu bij de medische beroepsgroep aanwezig is betreffende de genetische aspecten, het aangekondigde Planningsbesluit klinisch genetisch onderzoek (verwacht voorjaar 2002), de dilemma's rond voorspellend genetisch testen, de concrete verwachtingen betreffende farmacogenetica, de prognose van het aantal DNA-testen in de nabije toekomst, de gevolgen van genetisch testen voor het onderbreken van zwangerschappen, de mogelijkheid dat commerciële partijen grootschalig genetisch screenen zullen gaan aanbieden, het cloneren van embryo's, de informatieverstrekking aan het brede publiek, de inbreng vanuit de beroepsgroepen (waarbij in het antwoord de VKGN en de NAV worden vermeld), de noodzaak tot het opstellen van professionele richtlijnen voor de zorgvuldige invoering van DNA-diagnostiek, (waarbij wederom in het antwoord de VKGN en NAV worden vermeld), de noodzaak voor de instellingen die klinisch-genetisch onderzoek (gaan) doen om via een

landelijk protocol, systeem van kwaliteitsborging en registratie te werken, de vraag in hoeverre patentering een juiste uitvoering van wetenschappelijk onderzoek in de toekomst in de weg kan staan.

De grote politieke aandacht en urgentie rond de genetica in de gezondheidszorg blijkt ook uit het feit dat al op 30 januari 2002 minister Borst de Tweede Kamer schriftelijk op de hoogte heeft gesteld (8) van de vorderingen rond de besluiten en voornemens die zij in de beleidsnota van december 2000 (6) had vermeld. Op vrijwel alle kwesties is reeds in meer of mindere mate concrete actie ondernomen. In detail hierop ingaan zou echter te ver voeren. Voor de klinische chemie is het in dit kader wellicht van belang nog te vermelden dat de actualisering van de huidige regelgeving klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing momenteel in de vorm van een "planningsbesluit" in voorbereiding is en in mei 2002 verwacht wordt gereed te komen.

Kabinetsstandpunt genomics

Naar aanleiding van het Strategisch actieplan genomics (3) werd de Tijdelijke Adviescommissie Kennisinfrastructuur Genomics onder leiding van dr. Wijffels ingesteld. Deze bood op 11 april 2001 haar advies aan het Kabinet aan. Op 18 juli 2001 werd op grond van het advies van deze commissie het rapport "Kabinetsstandpunt genomics; Versterking van onderzoek en innovatie op het gebied van samenstelling, functie en producten van het erfelijk materiaal van mensen, planten, dieren en micro-organismen" door het ministerie van OCW uitgebracht (9). Onder genomics verstaat het ministerie daarbij "het door grootschalige DNA-sequentieanalyse in kaart brengen van de genomen van mensen, dieren, planten en micro-organismen en het grootschalig onderzoek naar de functie van genen en de manier waarop erfelijke eigenschappen zoals vastgelegd in de genen, worden vertaald naar het functioneren van een cel en uiteindelijk het gehele organisme. Ook high throughput technologieën als proteomics en metabolomics en de bioinformatica, die informatieverwerking en analyse van de zeer grote hoeveelheden complexe data mogelijk maakt, rekent het Kabinet tot genomics." In het rapport wordt het in het Strategisch actieplan genomics (3) gesignaleerde gevaar onderschreven dat Nederland op achterstand raakt. De noodzaak wordt tevens erkend om ruime aandacht te geven aan de maatschappelijke, ethische en juridische vraagstukken die met genomics gepaard gaan. Het Kabinet onderschrijft de perspectieven van genomics voor de verbetering van kwaliteit van leven van de burger en voor de versterking van de economische structuur, de noodzaak van bioinformatica-expertise, het door de commissie gesignaleerde tekort aan genomicsonderzoekers, en de noodzaak voor een nationale strategie voor de aansturing van het genomicsonderzoek. Het stelt een gedeelte financiering van een en ander voor tussen overheid, universiteiten, onderzoeksinstituten, medische fondsen en bedrijfsleven, en onderschrijft de noodzaak langer dan vijf jaar te moeten investeren. Het Kabinet beschrijft dan de volgende maatregelen:

- Een integrale aanpak via de instelling van een bij NWO in te stellen landelijk regie-orgaan. Missie van dat regie-orgaan is het formuleren en ten uitvoer brengen van een nationale genomicsstrategie. Dit orgaan moet als eerste een strategieplan opzetten, waarbij een 10-tal te behandelen onderwerpen worden aangegeven.
- Versterking van onderzoek in zwaartepunten en thema's, die op open uitnodiging door universiteiten en niet-universiteiten kunnen worden aangedragen aan het regie-orgaan voor een periode van vijf jaar. Bioinformatica dient daarbij goed in de zwaartepunten te zijn ingebed, waarbij de optie van een centraal expertise- en kenniscentrum kan worden overwogen. Het betreft de volgende onderzoeksthema's: A. De relatie tussen voedsel en gezondheid (inclusief voedselveiligheid), B. Mechanismen van infectieziekten, C. Het ontstaan van multifactoriële ziekten (waarbij zowel genetische als omgevingsfactoren van invloed zijn), D. Het functioneren van ecosystemen (gericht op duurzame, milieuveilige en gezonde plantaardige en dierlijke producten).
- Stimulering van vernieuwend genomicsonderzoek.
- Stimulering van toepassingsgericht vraag-gestuurd onderzoek.
- Stimulering van onderzoek naar de maatschappelijke aspecten en opzetten van communicatie over genomics naar het brede publiek.
- Instellen bij het regie-orgaan van een eenheid voor kennistransfer en valorisatie (octrooieren).
- Opbouwen van een onderzoekerspotentieel om in het genomicsonderzoek te kunnen voorzien.
- Nagaan van het belang en de mogelijkheid van het opzetten van data- en materiaalbanken in Nederland.
- Nagaan van de mogelijkheid van een samenwerkingsprogramma op het grensvlak van nanotechnologie en genomics.
- Bevorderen van internationale samenwerking, met name in het kader van de Europese Gemeenschap.

Financiering wordt gevonden in reeds regulier beschikbare middelen (ca. 250 miljoen gulden), vrijgemaakte begrotingsmiddelen voor 2001 en 2002 (ca. 170 miljoen gulden), en ICES/KIS 3 (aardgasbaten) middelen (nader te bepalen). Het Kabinet verwacht van NWO nog in 2001 de instelling van een voorbereidingsgroep, aantreden van de Raad van Toezicht van het regie-orgaan en de directeur die een en ander zal coördineren, en een operationeel bedrijfsplan. Per 1 september is prof.dr.ir. P. Folstar benoemd als directeur van het regie-orgaan. Hij heeft voedingsmiddelentechnologie in Wageningen gestudeerd, was ondermeer general manager van Research en Development bij Heinz, directeur Technologie bij het Nederlands Instituut voor Zuivel Onderzoek, hoofd-directeur bij TNO Voeding, en laatstelijk lid van de Raad van Bestuur van TNO en hoogleraar kennismanagement van innovatieprocessen in de levensmiddelenproductie te Wageningen. Op 5 november 2001 heeft het regie-orgaan Genomics een oproep doen uit-

gaan tot het indienen van een Letter of intent van maximaal 10 pagina's A4 voor de aanmelding als potentieel genomicszwaartepunt. Naar verwachting van het regie-orgaan zullen 2 à 4 aanvragen voor genomics-zwaartepunten, binnen de reeds bovenstaand vermelde 4 thema's, worden gehonoreerd. Als uiterste inleverdatum van de Letter of intent gold 7 januari 2002. In april worden kandidaat-zwaartepunten bekend gemaakt en tot 31 mei kunnen businessplannen worden opgesteld, waarna per 1 augustus 2002 de verkozen zwaartepunten bekend worden gemaakt.

Uitleiding

Deze uitgebreide maar toch sterk beknotte samenvatting van de recente gebeurtenissen rond genomics in ons land geeft hopelijk inzicht in de snelheid van ondernomen acties van diverse partijen -zelfs bij noodzakelijke politieke besluitvorming- en de omvang waarmee een en ander nu gaat geschieden. De gevolgen voor de klinisch chemicus en zijn vakuitoefening in de gezondheidszorg zijn momenteel niet te overzien. De WMBD zal trachten hierin een informerende, stimulerende en sturende rol te spelen. Met name de netwerkvorming binnen en buiten de academische centra op klinisch-genetisch gebied zal mogelijk op korte termijn zijn invloed doen gelden, zeker als de beschikbaarheid en eenvoud van uitvoering van testen (bij goed georganiseerd voor- en natraject) de vraag naar DNA-diagnostiek bij de patiënt zal doen toenemen.

Dankbetuiging

De leden van de WMBD, met name Frank van den Bergh, Huib Storm en Jan van der Weide, worden hartelijk bedankt voor het kritisch doorlezen en waar nodig aanpassen van het manuscript. Dorine Swinkels heeft vanuit het Forum genetica, gezondheid en gezondheidszorg ervoor gezorgd dat de actuele ontwikkelingen in dit artikel konden worden verwerkt.

Literatuur

1. Mensink EJBM, Solinge W van, Storm H. Beleidsnotitie moleculaire diagnostiek. Ned T Klin Chemie 1999; 24: 87-90.
2. Martens A, Danneberg J, Gerrits J. Kwaliteitsbewust werken met moleculair biologische technieken. Ned T Klin Chemie 1999; 24: 329-334.
3. Tunen A van, Berg H van den. Strategisch actieplan genomics; innovatie en versterking van de kennisinfrastructuur in Nederland. NWO; 2000.
4. NWO werkgroep genomics/biomedisch. Van genoom naar gezondheid; Functional genomics vanuit een medisch perspectief. NWO; 2000.
5. Deelnemers Genomics agrofood. Genomics in de agro-food sector. Secretariaat: Plant Research International; 2000.
6. Borst E. Beleidsnota "De toepassing van genetica in de gezondheidszorg". Den Haag: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport; 2000.
7. Leschot NJ. De toepassing van genetica in de gezondheidszorg; een nota van de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport aan de Tweede Kamer. Ned T Geneesk 2001; 145: 1233-1235.

8. Borst E. Beleidsnota "Toepassing van de genetica in de gezondheidszorg". Brief betreffende de stand van zaken. Tweede kamer, vergaderjaar 2001-2002; 27 543: nr 5.
9. Kabinetsstandpunt genomics. Versterking van onderzoek en innovatie op het gebied van samenstelling, functie en producten van het erfelijk materiaal van mensen, planten, dieren en micro-organismen. Ministerie van OCW, juli 2001.