

Volledige reactie iGene op Consumentenbond-onderzoek naar DNA-tests die gezondheidstips geven (zoals die van iGene)

De reactie van iGene is te uitgebreid om in de gids of op de website te publiceren. Daarom geven we hem hier nagenoeg onverkort.

Onze kritiekpunten:

Sommige direct aan consumenten verkochte DNA-testen doen uitspraken over je verhoogde kans op aandoeningen in de toekomst. Verwacht een uitslag als: 'Mensen met jouw DNA-kenmerken hebben een 23% grotere kans op borstkanker'. De labs geven ook leefstijltips om de aandoeningen tegen te gaan (voor de proefpersoon: eet gezond, rook niet, drink matig, beweeg genoeg). Een autoriteit op het gebied van wetenschappelijk DNA-onderzoek meldt vier problemen met de commerciële DNA-testen:

1. Ze bekijken in tegenstelling tot klinische DNA-testen slechts een klein deel van het totale DNA: hooguit 1 miljoen van de 3 miljard DNA-letters. Voor enkele aandoeningen testen ze een paar van de meest voorkomende veranderingen (ten opzichte van het gemiddelde) die een hoge kans op het krijgen van de aandoening veroorzaken. Alle andere veranderingen worden niet gezien, want daar wordt niet naar gekeken.
2. Daarnaast kijken deze testen vooral naar veranderingen die de kans op het krijgen van een aantal volksziekten een klein beetje groter of kleiner maken. Deze kansen worden allemaal opgeteld en geven dan een uitslag als: in vergelijking met andere mensen heb je een 23% grotere kans op het krijgen van borstkanker.
3. Wat vaak ontbreekt is een goede uitleg. De gemiddelde klant zal het verschil tussen de twee testen niet begrijpen en ook niet precies beseffen wat 23% meer betekent. Als de kans normaal 1 op 1000 zou zijn is de kans na de test 1,23 op de 1000. Niet iets om van te schrikken. Al met al krijg je een niet zo betrouwbare uitslag: de kans op ziekten kunnen makkelijk worden onderschat of overschat."
4. Een ander probleem bij deze testen is dat begeleiding door een medicus ontbreekt. Een verhoogde kans op een bepaalde aandoening wordt je pardoos medegedeeld. Je kunt hierna nergens terecht met vragen. Je eigen huisarts weet meestal nog te weinig van DNA.

iGene reageert op onze kritiekpunten:

Punt 1, de reikwijdte van de test

Voor veel aandoeningen die een preventieve (publieke) test in beeld brengt, bestaan zelfs in het geheel geen klinische tests. Het aantal DNA-letters dat je in kaart brengt niks over de kwaliteit van de test, immers heeft iedereen voor 99,8% dezelfde DNA-volgorde, dus het grootste deel is niet interessant om te bestuderen. Het gaat erom welke letters je in kaart brengt. Publieke tests brengen juist veel meer DNA in kaart, verspreid over vele duizenden genen.

De keuze van de posities die bestudeerd worden is natuurlijk niet random. Wereldwijd wordt onderzoek verricht en de resultaten hiervan zijn publiek toegankelijk. Dit zorgt er enerzijds voor dat arrays (waarmee de DNA-letters bestudeerd worden) continu verbeteren en dus beter toegespitst zijn op belangrijke posities in het DNA. Anderzijds worden er steeds meer correlaties gevonden tussen aandoeningen en bepaalde posities op het DNA.

We kijken dus niet random naar een handjevol DNA-varianten; we hebben ruim 10.000 studies ingevoerd om tot een selectie te komen. Hierdoor kijkt onze test ook naar de zogeheten 'laag-risico' genen. Juist deze laag-risico genen zijn voor 'normale' mensen (zonder familiale genetische aandoeningen) het meest relevant. Het is zelfs voorgekomen dat mensen bij iGene zijn gekomen nadat ze bij een medische test een negatieve uitslag hadden en wij ze positieve uitslag gaven. Negatief op hoog-risico genen en Positief op laag-risico genen.

Een klinische test daarentegen is specifiek gericht op 1 of enkele genen. Dit betreft dan zogeheten 'hoog-risico' genen. Dus dat 'alle andere veranderingen worden niet gezien, want daar wordt niet naar

gekeken' heeft vooral betrekking op een klinische test zou ik zeggen, aangezien wij juist wel een breder perspectief hebben. Bovendien: naar variaties in het DNA die nog niet beschreven zijn in relatie tot een aandoening, kun je nog niet kijken. Echter bij iGene volgen we de literatuur en als er nieuwe informatie is, dan voegen we die toe aan onze analyses. Mensen krijgen dan via de app een update geven.

Punt 2; de betekenis van de uitkomst

Publieke DNA-tests zijn niet bedoeld om ernstige ziekten op te sporen - zoals de klinische tests - maar helpen je om grip te krijgen op een persoonlijk gezonde leefstijl op basis van jouw genetische aanleg. De uitslag is een breedte-scan om te bepalen waar je genetische sterke kanten liggen en wat je aandachtspunten kunnen zijn.

De meeste mensen scoren op de helft van de aandoeningen ongeveer neutraal. Op 3 tot 4 aandoeningen hebben ze genetisch een (licht) verlaagde kans en voor 3 tot 4 aandoeningen hebben ze een genetisch (licht) verhoogde kans.

Deze kennis zorgt enerzijds voor geruststelling en anderzijds geven ze voor de aandoeningen waarop je een hogere kans hebt, een handig handvat om te bepalen waar je in je leefstijl de meeste gezondheidswinst kunt verwachten. Het is een hulpmiddel om grip te krijgen op waar voor jou de meeste gezondheidswinst valt te behalen.

(..)

Punt 3; de uitleg

De uitslag - net als een klinische test - geeft een verwachting weer. Het is geen diagnose. Die verwachting wordt bij iGene op 2 manieren weergegeven:

1. Op het overzichtsscherm (waar de lijst met alle aandoeningen getoond wordt) met een relatieve kans bv +20%
2. Na 1x doorklikken (op een specifieke aandoening) met een absolute kans (lifetime risk). Hierbij worden 2 getallen genoemd: de 'gemiddelde kans' op het krijgen van de aandoening (gebaseerd op nauwkeurige incidentiecijfers voor mensen van hetzelfde geslacht, leeftijd en afkomst) en het 'persoonlijke relatieve genetische risico' (gebaseerd op zorgvuldig geselecteerde DNA-markers). Deze life-time risks laten heel duidelijk zien dat de impact van een niet veel voorkomende aandoening zoals maagkanker een stijging van 20% betekent dat de absolute kans van 0,5% naar 0,6% gaat.

Wij benadrukken tekstueel verder heel goed wat de berekende risico's inhouden en deze bevindingen nuanceren we goed waar nodig. Bovendien: dat genetische aanleg bij deze complexe aandoeningen niet de enige factor is, wordt ook overal uitgelegd.

Het iGene rapport beslaat in geprinte vorm ruim 300 pagina's, met per aandoening een samenvatting en uitgebreide uitleg. Daarnaast hebben we ook uitgebreide literatuurverwijzingen opgenomen voor de echte fijnproevers.

Punt 4; de begeleiding

Ook hiervoor geldt dat uit onderzoek blijkt dat mensen heel goed weten om te gaan met de uitslagen van dergelijke tests en dat het geen run op het gezondheidssysteem geeft. In Amerika zijn bovendien al langer publiek toegankelijke DNA-tests op de markt en is er veel onderzoek gedaan naar de impact in relatie tot de medische sector, waar een deel van de kritiek betrekking op heeft. Daaruit komt naar voren dat de genoemde angst niet terecht is.

Het voordeel van deze testen is juist dat je niet gelijk medische begeleiding nodig hebt, daardoor wordt het betaalbaar en bereikbaar voor een grote groep mensen. Zou je een dergelijke test via het

medische kanaal willen aanbieden dan kost dit met de huidige tarieven duizenden euro's. Alleen een consult - en dan is er nog niets getest - kost al € 450,-.

Ook hierin toont Amerikaans onderzoek aan dat mensen die een dergelijke test afnamen heel goed in staat zijn om zelf hun afwegingen te maken en heeft het geen run gegeven op het gezondheidssysteem.

Bij iGene is er ook de mogelijkheid om de uitslag tijdens een persoonlijk consult door te krijgen (dus niet 'pardoes') en bovendien is het zo dat je uiteindelijk nog beter zou kunnen schrikken (voor zover dat überhaupt het geval is) van een uitslag met een app op de bank, waarbij het alleen nog om aanleg gaat, dan dat je schrikt van darmkanker in het zogeheten 'stadium 5'.

(..)

Een klinisch genetische test is een ander type test, waar slechts weinig mensen voor in aanmerking komen. Dit is alleen mogelijk als er gerichte familiale erfelijke problemen spelen. Die gevallen zijn doorgaans bekend en krijgen gerichte medische zorg. Het gaat dan vrijwel zonder uitzondering om ernstige erfelijke afwijkingen die goede begeleiding behoeven.

Voor zover mensen met een dergelijke achtergrond toch een publieke test willen aanschaffen (ook voor hen is dat zinvol) verwijzen we ze altijd door naar de huisarts als de primaire reden is dat er op jonge leeftijd erfelijke aandoeningen in de familie voorkomen. Dat doen we zowel voor aanschaf als bij de uitslagen. Het feitelijke risico dat er hierdoor iemand 'gemist' wordt in het medische circuit die er wel had moeten zijn is feitelijk nihil.

Kortom, het nut van een publiek toegankelijke test dient te worden vergeleken met de situatie waarin je zo'n test niet zou doen en niet vergelijken met wanneer je een klinisch genetische test zou doen (wat dus bijna niemand mag).

Tot slot, een betaalbare publiek toegankelijke DNA-test zoals iGene kan een positieve bijdrage leveren aan het preventieve gezondheidssysteem van Nederland in het algemeen. En een positieve bijdrage leveren op de grip op een persoonlijk gezonde leefstijl.