



VSOP

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Position paper

Patiëntenrechten DNA-analyse

Toelichting op de position paper 'Patiëntenrechten DNA-analyse'

In deze position paper wordt een voorstel gedaan voor de rechten van patiënten met betrekking tot genetische data.

Deze position paper is ontwikkeld door de *VSOP-Werkgroep Medisch Wetenschappelijk Onderzoek en Medische Databanken*, bestaande uit betrokkenen van diverse patiëntenorganisaties en academische centra en vervolgens geaccordeerd door het bestuur en de algemene ledenvergadering van de VSOP. Eerder - in 2014 - publiceerden de VSOP en de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) een gemeenschappelijke verklaring betreffende de omgang met genetische gegevens in medische databanken¹. Deze position paper is daar een vervolg op vanuit het perspectief van patiënten.

De huidige verschillen tussen DNA-analyse in het kader van diagnostiek, screening of medisch-wetenschappelijk onderzoek worden steeds kleiner. Deze patiëntenrechten zijn daarom zo geformuleerd dat ze zowel bij diagnostiek, screening als medisch-wetenschappelijk onderzoek van toepassing zijn, in het besef dat de nadere uitwerking ervan per doelstelling kan verschillen.

Hoewel de term 'patiënt' wordt gehanteerd, kan daarvoor ook 'burger' gelezen worden. Immers, ook in het kader van screening en medisch-wetenschappelijk onderzoek worden genetische data verzameld zonder dat er dan bij voorbaat al sprake is van 'patiënten'. Een nadere toelichting op de overige terminologie die in de position paper wordt gehanteerd:

Informed consent	Geïnformeerde toestemming: Tenminste schriftelijke/digitale informatie op grond waarvan de patiënt goed geïnformeerd en weloverwogen kan besluiten tot deelname aan genetisch onderzoek en/of opname van zijn/haar genetische data in een database en waarmee hij/zij geïnformeerd wordt over de eigen mogelijkheden tot beheer van zijn/haar data.
Dynamisch consent	<i>Informed consent</i> dat door de patiënt in de loop der tijd desgewenst kan worden aangepast.
Beperkte sequencing	DNA-analyse van één gen, een beperkte set genen of een beperkt deel van het genoom (bijvoorbeeld in het kader van diagnostiek).
Uitgebreide sequencing	DNA-analyse van grote delen van het genoom middels <i>Next Generation Sequencing: Exoom Sequencing, Whole Genome Sequencing</i> etc. (in het kader van diagnostiek, screening of onderzoek).
Genetische data(base)	Een DNA-sequentie en/of daarvan afgeleide genetische informatie (opgeslagen in een digitale database).
Relevante genetische informatie	Genetische informatie die van belang is of wordt voor de gezondheid, reproductieve keuzes of kwaliteit van leven van de patiënt zelf, diens bloedverwanten of diens nageslacht.
Informatie-plichtige aandoening	Een aandoening met een dusdanig ernstig, maar ook behandelbaar, karakter dat - indien deze bekend is, of kan zijn, bij de zorgverlener of onderzoeker - deze ten allen tijde verplicht is de patiënt daarover te informeren.

¹ www.vsop.nl/nl/actueel/gezamenlijke-verklaring-omgang-genetische-gegevens-in-databanken.

Position paper 'Patiëntenrechten DNA-analyse'

- 1) Patiënten hebben het recht op: **medezeggenschap (patiëntvertegenwoordiging) bij het opzetten en beheren van een genetische database.**
 - a. De patiëntvertegenwoordiging dient ten minste in stemmen met het gebruik van de data en de bestemming van eventuele opbrengsten.
- 2) De patiënt heeft recht op: **een dynamische *informed-consent* procedure, voorafgaand aan het genereren van genetische data en opname daarvan in een database.**
 - a. Mede afhankelijk van het doel (diagnostiek, screening, onderzoek) kan het noodzakelijk zijn het *informed consent* in combinatie met counseling aan te bieden.
 - b. Het *informed consent* dient in te gaan op mogelijke nadelige consequenties, bijvoorbeeld in relatie tot zorgverzekeringen, schadeverzekeringen en arbeidsgeschiktheid.
 - c. Het *informed consent* dient in te gaan op alle beheers- en keuzemogelijkheden (zie 4).
- 3) De patiënt heeft recht op: **medezeggenschap ten aanzien van zowel de omvang van de te genereren genetische data, als de aard van de te analyseren genetische data.**
 - a. Omvang van de data: Een patiënt dient mee te kunnen beslissen over de keuze tussen beperkte sequencing of uitgebreide sequencing,
 - b. Aard van de informatie: Een patiënt dient mee te kunnen beslissen over de toepassing van filters om bepaalde genetische data af te screenen. Informatieplichtige aandoeningen zijn hiervan uitgezonderd.
 - c. Indien er sprake is van medische of praktische redenen die beide vormen van medezeggenschap onmogelijk maken, dient dit te worden beargumenteerd.
- 4) De patiënt heeft recht op: **toegang tot, en medebeheer van, zijn/haar genetische data in een genetische database.**
 - a. De patiënt kan besluiten dit recht met anderen te delen of aan anderen over te dragen.
 - b. Keuze-opties en keuze-niveaus (*dynamisch consent*) dienen gebruikersrechten en gebruiksdoeleinden te betreffen. Over gebruikers en doelen dient terugkoppeling plaats te vinden naar de patiënt.
- 5) De patiënt heeft het recht: **proactief geïnformeerd en gecounseld te worden ten aanzien van informatie-plichtige aandoeningen.**
 - a. Een (lokale) multidisciplinaire commissie met daarin permanente patiënt-vertegenwoordiging stelt vast wat voor de patiënt *relevante genetische informatie* is. Dat betreft in ieder geval de *informatie-plichtige aandoeningen* die opgenomen zijn in een minimale lijst van aandoeningen die tot stand is gekomen op basis van consensus en het patiëntenperspectief.
 - b. De verantwoordelijke zorgverlener/onderzoeker dient er proactief voor te zorgen dat de patiënt waarbij een informatie-plichtige aandoening is vastgesteld door een daartoe gekwalificeerd diagnostisch laboratorium, geïnformeerd en gecounseld wordt.
 - c. In geval van *uitgebreide sequencing* dienen de genen die coderen voor informatie-plichtige aandoeningen, onderdeel uit te maken van de genetische analyse. Deze verplichting mag voor de zorgverlener/onderzoeker geen aanleiding zijn om uitgebreide sequencing te vervangen door beperkte sequencing.