

NIEMAND KENT ZIJN EIGEN DNA

De bijna 7,7 miljard aardbewoners hebben ieder een unieke genetische code, maar niemand kent zijn eigen DNA. In Nederland zijn DNA-gegevens van miljoenen mensen opgeslagen in databanken, die alleen voor anderen toegankelijk zijn. Dat is raar. DNA maakt ons tot wie wij zijn en is de krachtigste voorspeller van ziekten, die we daardoor sneller kunnen diagnosticeren, behandelen en zelfs voorkomen. The Human Genome Foundation wil dat iedereen zijn of haar DNA-data kan opslaan in een eigen, beveiligde digitale kluis en zelf kan bepalen wie de sleutel krijgt. Dat bereiken is de missie van de gedreven gezondheidszorgpionier en genetisch deskundige Susanne Baars.

Susanne Baars MSc MA

Tekst: Jacques Geluk | Fotografie: Walter Kallenbach

‘DE GENETISCHE
CODE IS IN FEITE DE
BOUWTEKENING VAN
ONS LICHAAM’

De genetische code is in feite de bouwtekening van ons lichaam. Die zit in ieder van ons, maar we beschikken er niet over”, zegt Susanne Baars. Begin deze eeuw is voor drie miljard dollar voor het eerst de menselijke DNA-code geheel ontcijferd (de volgorde van nucleotiden; bio-organische verbindingen die de bouwstenen vormen van DNA en RNA). “De komst van moderne technologieën maakt het nu mogelijk deze volgorde voor 100 euro zichtbaar te maken. De DNA-code bestaat uit zes miljard afleesbare letters (A, T, C, en G’tjes) en afhankelijk van ons kennisniveau kunnen we daarover iets zeggen. Er is al voldoende kennis over genetica om veel ziekten te voorkomen. In de praktijk gebruiken we die nog veelal niet. Ons zorgsysteem is hier niet op ingesteld en mensen weten veelal niet dat die kennis er is en realiseren zich niet wat die kan betekenen voor ons leven en dat van onze familie. In het DNA zijn bijvoorbeeld genen terug te vinden die erop kunnen wijzen dat mensen een hoger risico lopen op een erfelijke ziekte. Door dat te weten kunnen mensen vroegtijdige preventieve maatregelen nemen om te voorkomen dat ze die aandoening op jonge leeftijd ook echt krijgt”, legt Susanne uit.

Het zit haar erg dwars dat ons zorgsysteem zo reactief en gefragmenteerd is. “We wachten tot iemand dood neervalt voordat we gaan nadenken. Neem een dertiger die tijdens het rennen een hartstilstand krijgt of een jongen van 16 die plotseling op het voetbalveld sterft door hartfalen. In negentig procent van de gevallen is een door het sporten uitgelokte erfelijke hartmutatie de oorzaak. De meeste mensen weten echter niet dat zij al vanaf hun geboorte drager zijn van dit

gen.” Door het DNA meteen na de geboorte te screenen is dit soort dramatische gebeurtenissen in de toekomst te voorkomen met speciale op de persoon afgestemde medicatie of door gebruik te maken van nieuwe gentechnologieën zoals CRISPR-Cas. Daarmee is het mogelijk het specifieke gen uit de DNA-streng te verwijderen. “Iedereen meteen screenen roept wel ethische vragen op. Kun je mensen dat opleggen of moet het een vrije keuze zijn? Volgens Susanne het laatste. Nu al krijgen baby’s een hielprik om ernstige genetische aandoeningen te kunnen opsporen die je vanaf het begin moet behandelen.”

REVOLUTIONAIRE ZORGVERANDERING

Het toepassen van DNA-diagnostiek neemt snel toe. Susanne verwacht dat de DNA-volgorde van twee miljard mensen in 2025 in kaart is gebracht. “We zien in vrijwel alle ziekenhuizen wereldwijd dat DNA-diagnostiek onderdeel gaat uitmaken van het diagnoseproces, zeker bij oncologie. Patiënten, artsen en onderzoekers hebben echter geen of beperkte toegang tot deze data. Dat komt doordat elk de afgenomen data bewaart in geïsoleerde en gefragmenteerde databanken. Na het consult bij de dokter krijgt de patiënt wel de uitslag, maar geen toegang tot zijn ruwe genetische DNA-datasequentie. Data worden slecht gedeeld doordat elke partij een eigen ICT-infrastructuur heeft. Dit gaat ten koste van miljoenen mensenlevens. Het zelf kunnen beschikken over data is relevant voor patiënten met zeldzame aandoeningen, die nu vaak te horen krijgen dat de artsen ongeveer weten wat er met hen aan de hand is, maar hun casussen nog nooit hebben gezien. Vervolgens zijn patiënten aan hun lot overgela-

‘WE WACHTEN TOT IEMAND DOOD NEERVALT VOORDAT WE GAAN NADENKEN’

ten en gebeurt er niet veel. Dit betreft zeven procent van de totale wereldpopulatie, voor wie in tachtig procent van de gevallen geen werkende medicijnen aanwezig of bekend zijn. Door data wereldwijd te delen kunnen patiënten met eenzelfde profiel elkaar vinden en kan kennis worden vermenigvuldigd.” Susanne: “Dat is zorgwekkend. Juist bij genetica is het belangrijk dat artsen en/of onderzoekers toegang hebben tot miljoenen profielen. Bij DNA-mutaties en ziekten geldt dat ze op individueel niveau zeldzaam zijn, maar collectief op wereldschaal relatief veel voorkomen. Daarover moeten we nadenken. Zelfbeschikking over en beter delen van genetische data zullen dus leiden tot een nieuwe zorgdimensie.”

NIET MEER IN ANGST LEVEN

“Mensen hoeven niet meer in angst te leven. De toegang tot genetische kennis biedt keuze en zekerheid aan mensen. Angelina Jolie heeft dat op de kaart gezet. Wetende dat ze draagster is van een erfelijke gen BRCA1 dat op jonge leeftijd borstkanker veroorzaakt, heeft ze haar borsten preventief laten verwijderen. Nu is amputatie niet de enige optie. Jonge vrouwen kunnen zich beschermen door elk half jaar op controle te komen. Zodat zij kunnen ingrijpen vooraleer het te laat is. In de nabije toekomst kunnen vrouwen in een soortgelijke situatie wellicht volstaan met het laten weghalen van het ziekte veroorzakende gen. Stel je voor wat de impact zal zijn als we dit kunnen toepassen bij ziekten als diabetes, Parkinson en Alzheimer. Het effect in minder ontwikkelde landen zal nog groter zijn. Meer dan de helft van de bevolking heeft daar geen toegang tot zorg en medicatie. Door nieuwe gentechologieën als een simpele DNA-test of bloedprikje toe te passen kunnen we miljarden mensen in derdewereldlanden die nu geen toegang hebben tot zorg, van kennis voorzien om ziekten te voorkomen.”

DE SLEUTEL TOT JE EIGEN CODE

In de toekomst zullen mensen niet alleen zelfbeschikking hebben over hun genetische data, maar ook hun eigen DNA-profiel kunnen ‘lezen’ en daardoor weten wat hun risico’s zijn. Het duurt nog zeker vijf jaar voordat het zover is. “Het maken van een soort DNA-woordenboek is heel ingewikkeld. De daadwerkelijke interpretatie moeten we daarom aan een genetisch expert overlaten. Dit is ook belangrijk om mensen goed te informeren, te begeleiden en bij te staan waar nodig. Daarnaast geldt, we weten heel veel, maar tegelijkertijd ook nog heel weinig. We zien nu slechts de top van de ijsberg. Fundamenteel onderzoek zal bijdragen aan het versnellen van nieuwe inzichten zodat wij inzicht krijgen in causale verbanden tussen het bij je dragen van genetische mutaties en het ontstaan van ziekten. Op basis van deze kennis kunnen mensen weloverwogen beslissingen nemen en bijvoorbeeld ook hun leefstijl en voedingspatroon aanpassen. Trouwens, DNA bepaalt niet alleen of je gevoelig bent voor ziekten, het beschermt, het biedt zekerheid en geeft je controle over

je eigen gezondheid. En eigenlijk nog veel meer, want je DNA maakt je uiteindelijk tot wie je bent.”

WERELDWIJD DELEN

Susanne Baars is bezig de ethische organisatie op te zetten om de verandering te realiseren die ze wereldwijd voor zich ziet. “Het fundament is onze ideologie. Wij willen niet alleen van de daken roepen waarom elk mens op aarde zelfbeschikking moet krijgen over zijn genetische data, wij komen ook zelf met oplossingen. Samen met een fantastisch team zorgen wij dat dit gebeurt. De Human Genome Foundation wil dat mensen zelfbeschikking krijgen over hun genetische data, zodat ze controle kunnen nemen over hun eigen gezondheid. In 2018 organiseert de Human Genome Foundation een exclusief benefietdiner. Samen met vooraanstaande leiders, deskundigen en ‘stevige’ partners zetten we een wereldwijde crowdfunding-campagne op, zodat we onze ambitie kunnen waarmaken. We zijn voortdurend op zoek naar sponsors van evenementen en mensen die ons willen steunen. Jan-Peter Balkenende en Jörgen Raymann doen dat al. Bovendien staan we in de schijn-

werpers bij de Zuckerberg Foundation. Daar zijn we trots op.” De afgelopen twee jaar heeft Susanne al gesproken met NGO’s, ziekenhuisbesturen, de vakgroep klinisch genetica, artsen, patiëntgroepen en verzekeraars. “Lastig, iedereen heeft eigen motieven en agenda’s en is vaak bang voor verandering. Men denkt te lineair. Daardoor is het moeilijk snel stappen te maken. Door alle fragmentatie beseffen zij niet dat preventie op basis van DNA-data bovendien de zorgkosten enorm kan reduceren.”

JURIDISCHE ONDERSTEUNING

De Human Genome Foundation doet haar werk niet zonder stevige juridische ondersteuning. Zowel Houthoff Advocaten als de ethische commissie van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport hebben bij het horen van deze missie direct steun aangeboden. Zij hebben een juridisch rapport opgesteld over het recht op zelfbeschikking betreffende de eigen ruwe genetische data in Nederland, Europa en op wereldschaal. “Bovendien hebben wij, gebaseerd op artikel 1 van de Universele Declaratie van de Rechten van de Mens, een internationale declaratie voor genetische data opgesteld, die we in 2019 willen uitspreken bij de Verenigde Naties in Genève in de hoop op erkenning door overheden wereldwijd. De standaarden in Europa zijn daarbij leidend. Na het van kracht worden gaan

van de nieuwe wetgeving voor algemene databescherming (General Data Protection Regulation, GDPR) in mei 2018 hebben individuen in principe recht op toegang tot hun gegevens. Derde partijen mogen onderdelen daarvan uitsluitend gebruiken na toestemming van de desbetreffende persoon. Samen kijken zij naar ontwerp en functionaliteit van de DNA-kluis die dit gaat realiseren! Dit is nodig. De patiëntportalen die we nu bouwen zijn belangrijk maar geven individuen geen werkelijke toegang tot hun eigen ruwe data. Het gaat dan om algemene medische gegevens. Daarbij geldt dat genetische data een aparte behandeling vereisen met een hoger beveiligingsniveau. Niet iedereen vindt het fijn als deze zeer privacygevoelige informatie in het Elektronisch Patiëntendossier terechtkomt, waar veel mensen en partijen kunnen inkijken. “We moeten buiten de gebaande paden durven denken. Kijkend naar een nieuwe en betere toekomst,” zegt Susanne.

TOEKOMSTPERSPECTIEF: GENREPARATIES

“We bevinden ons in een extreem interessante periode met vele baanbrekende wetenschappelijke innovaties op het gebied van genetica in het vooruitzicht.” Door het bieden van zelfbeschikking over genetische data en de mogelijkheid die te delen kan de wetenschap exponentieel versnellen. Stel je voor dat tien miljoen mensen



straks hun data met meerdere onderzoeksinstituten kunnen delen. Dit is belangrijk voor het vinden van nieuwe en betere medicatie en behandelingen. De nieuwe onlangs door wetenschappers ontdekte basistechnieken CRISPR-Cas is bijvoorbeeld een relatief eenvoudige methode, waarbij het Cas9-enzym ziekmakende mutaties in het DNA met ongekende precisie uit ons DNA kan ‘knippen’. Dit betekent dat door een enkel foutje in het DNA veroorzaakte genetische ziekten ongedaan zijn te maken: de oplossing bij spierziekten zoals Duchenne, bloedziekten, kanker, maar ook HIV en malaria. Deze techniek is onlangs voor het eerst toegepast bij een persoon met het syndroom van Hunter. “Het zal echter nog een aantal jaren duren voordat deze techniek breder gedragen wordt in de praktijk. Voorzichtigheid is geboden. Er is tijd nodig voor wetenschappelijke validatie en om de gevolgen goed in kaart te brengen.”

Susanne Baars is opgegroeid in een medisch gezin gespecialiseerd in genetica. Ze heeft als onderzoeker fundamenteel stamcelonderzoek gedaan op Harvard Stem Cell Institute (Verenigde Staten), als onderzoeker volksgezondheid op de Global Health Unit and Ethics Department van het hoofdkwartier van de Wereld Gezondheidsorganisatie (WHO) in Genève en als sociaal ondernemer bij de Universiteit van Peking (China). Na reizen door Afrika en Azië heeft ze zich gespecialiseerd in ondernemen en innovatie. Daarnaast is Susanne adviseur geweest van het ministerie van VWS. In 2016 heeft ze haar eigen genetisch e-health gezondheidszorgbedrijf iGEN opgericht (winnaar van de Sustainable Healthcare Challenge 2016), om het aantal jonge mensen dat sterft aan te voorkomen familiale ziekten te reduceren. Haar doel is via een sociale onderneming genetische kennis universeel toegankelijk te maken voor elk persoon op aarde. En om data gebaseerde genetische beslissingen te integreren in de reguliere geneeskunde. The Human Genome Foundation werkt samen met de Maatschappelijk Alliantie, het ministerie van Volksgezondheid en diverse vooraanstaande cyberbeveiligingsexperts in Nederland. info@speakersacademy.nl