

ERDERA: HERINTERPRETATIE VAN MEDISCHE GEGEVENS

ZELDZAME AANDOENINGEN



INHOUD

01	ERDERA	4
02	Achtergrond	4
03	Belang van herinterpretatie en datadeling	4
04	Belang van een genetische diagnose	5
05	Voordelen van ERDERA	5
06	Mogelijke nadelen van ERDERA	5
07	Pseudonimisatie	6
08	Contact	6

01 ERDERA

Bij 50 procent van de patiënten met een zeldzame aandoening kan genetisch onderzoek vandaag geen oorzaak aantonen, ondanks belangrijke evoluties in moleculaire diagnostiek. Het Europese project ERDERA (erdera.org) wil hierop een antwoord bieden. Het onderzoekt onopgeloste cases opnieuw, op basis van bestaande gegevens die in een diagnostische context zijn verzameld.

02 ACHTERGROND

ERDERA wil de gezondheid en het welzijn van 30 miljoen Europeanen met een zeldzame aandoening verbeteren via betere preventie, diagnostiek en behandeling.

Binnen ERDERA worden genetische gegevens opnieuw geanalyseerd van mensen bij wie eerder genetisch onderzoek geen verklaring opleverde. Je gegevens worden elektronisch gedeeld met andere onderzoekers. Daarna analyseren expertenteams ze opnieuw met innovatieve computer-gestuurde technieken. De onderzoeksvraag blijft dezelfde als bij het oorspronkelijke diagnostische onderzoek: wat is de oorzaak van je aandoening?

Het onderzoek gebeurt uitsluitend op bestaande gegevens. Je hoeft geen bijkomende onderzoeken of ingrepen te ondergaan.

03 BELANG VAN HERINTERPRETATIE EN DATADELING

Bij tot 50 procent van de patiënten met een zeldzame aandoening kan genetisch onderzoek vandaag geen antwoord bieden. Dat is ook bij jou (of de persoon die je vertegenwoordigt) het geval.

Dat betekent niet dat eerder genetisch onderzoek onzorgvuldig werd uitgevoerd. Het niet vinden van een genetische oorzaak kan verschillende redenen hebben. Vaak gaat het om de evolutie van kennis in de genetica en de beperkingen van huidige onderzoekstechnieken.

Het delen en opnieuw analyseren van genetische gegevens kan wel degelijk zinvol zijn. Genetische afwijkingen die vroeger niet werden herkend, kunnen door nieuwe wetenschappelijke inzichten alsnog worden opgespoord.

Ook samenwerking tussen onderzoekers en zorgverleners is belangrijk. Door gegevens en kennis te delen, versnelt de vooruitgang en verbetert de interpretatie van genetische bevindingen.

04 BELANG VAN EEN GENETISCHE DIAGNOSE

Het aantonen van de genetische oorzaak van een aandoening is een cruciale stap in je zorgtraject als je een zeldzame aandoening hebt. Het geeft een verklaring voor een vaak jarenlange onbeantwoorde vraag. Bovendien maakt het gerichtere doorverwijzing mogelijk naar een expertenteam, zodat multidisciplinaire zorg kan worden aangeboden.

Een genetische diagnose biedt in toenemende mate ook perspectief op een gerichte behandeling en/of preventieve opvolging. Zo kan ze bijdragen tot het beperken van de ernst van de aandoening en het verbeteren van levenskwaliteit en levensverwachting.

Ze maakt het ook mogelijk om het risico op dezelfde aandoening bij familieleden in te schatten en om ook bij hen genetisch onderzoek aan te bieden. Het herhalingsrisico kan nauwkeuriger worden bepaald.

Tot slot behoort genetisch advies in het kader van kinderwens, inclusief prenatale of pre-implantatie genetische diagnostiek (uzgent.be/pre-en-prenatale-testen), vaak tot de mogelijkheden.

05 VOORDELEN VAN ERDERA

ERDERA biedt de kans om bij mensen met een onverklaarde zeldzame aandoening alsnog een genetische diagnose te stellen. Het belang daarvan werd hierboven toegelicht.

06 MOGELIJKE NADELEN VAN ERDERA

Deelname aan ERDERA kan enkele, weliswaar beperkte, nadelen hebben.

- ▶ Ten eerste is de doorlooptijd van het onderzoekstraject vandaag onzeker. Het is niet mogelijk om in te schatten wanneer de resultaten van de herinterpretatie van genetische gegevens beschikbaar zullen zijn.
- ▶ Ten tweede worden genetische gegevens gedeeld met buitenlandse onderzoekers. ERDERA voldoet aan strenge beveiligingsnormen en werkt conform de GDPR, maar een gegevenslek kan nooit volledig worden uitgesloten. De gegevens worden gepseudonimiseerd gedeeld (zie hieronder). Dat betekent dat ze niet rechtstreeks aan je persoonsgegevens gekoppeld zijn. Ook bij een gegevenslek blijven persoonsgegevens beschermd en kan je identiteit niet worden achterhaald.
- ▶ Ten derde kan een genetische diagnose onverwacht beschikbaar komen, soms pas vele jaren na de start van het traject. Dat kan als ongelegen worden ervaren.

07 PSEUDONIMISATIE

Genetische gegevens worden gepseudonimiseerd gedeeld binnen ERDERA. Dat betekent dat persoonsgegevens (naam, adres en geboortedatum) worden losgekoppeld van genetische gegevens.

De data krijgen een code. De koppeling tussen die code en de identiteit van de patiënt wordt apart bewaard door zorgverleners van het UZ Gent. Alleen zij kunnen genetische gegevens opnieuw aan een patiënt koppelen. Voor onderzoekers binnen ERDERA is deze koppeling onmogelijk, ook bij een eventueel gegevenslek.

Die koppeling blijft wel noodzakelijk. Wanneer ERDERA een diagnose vaststelt, worden de resultaten gedeeld met de behandelende arts(en). Zo kan de diagnose gebruikt worden in je verdere zorg.

08 CONTACT

- ▲ Prof. dr. Bart Dermaut en prof. dr. Bruce Poppe, dienst Medische genetica
- ▲ Dr. Dimitri Hemelsoet, dienst Neurologie
- ▲ erdera@uzgent.be

NOTA'S

Centrum voor medische genetica

Ingang 81, route 805

T +32 (0)9 332 36 03

E info.cmgg@uzgent.be

www.uzgent.be/medische-genetica

Neurologie

Ingang 12, route 1525

T +32 (0)9 332 45 29

E neurologie.neurochirurgie@uzgent.be

www.uzgent.be/neurologie

ERDERA

E erdera@uzgent.be

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeleenvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be