# Implementatie van farmacogenetica in de Belgische gezondheidszorg

**Haio:** WILLEMS Nicholas , U.A.
**Promotor:** De Loof Hans , U.A.
**Praktijkopleider:** Bernagie Joke , De Maeyer Leen , GERS Lynn , KERENS Bart , VAN DESSEL Catherine

**Context:** Farmacogenetica richt zich op de interactie van het genetisch profiel van een individu en de effectiviteit, veiligheid en de tolereerbaarheid van een farmacotherapeutische interventie/ geneesmiddel. Over de jaren heen is er heel wat vooruitgang geboekt in het ontrafelen van de complexe genetische architectuur die het metabolisatieproces, transport en doelwitten van een geneesmiddel reguleren. Deze zijn een basis geweest om medicamenteuze therapie te personaliseren, met het doel het therapeutisch effect te optimaliseren en het risico op (toxische) bijwerkingen te minimaliseren. Op deze manier wil men evolueren van de traditionele “one-size-fits-all” aanpak naar een therapie op maat van de patiënt. Met de opkomst van high-throughput genotyping technologieën is de kennis rond farmacogenetica exponentieel toegenomen, en biedt deze een waaier aan potentiële toepassingen in de klinische praktijk.

**Onderzoeksvraag:** Er wordt getracht een overzicht te geven over de huidige stand van zaken betreffende de implementatie van farmacogenetische testen in de routinezorg, vanuit het standpunt van de huisarts. De thesis onderzocht de toepassingsdomeinen op geleide van een voorbeeldenzym CYP2D6 en mogelijke teststrategieën, de rolverdeling van zorgverleners, wat er met de resulterende data gebeurt (opslag, besliskundige ondersteuning) en de randvoorwaarden zoals bescherming van de privacy en terugbetalingsmodaliteiten.

**Methode:** In deze masterproef werd in een samenwerking van drie onderzoekers getracht de huidige stand van zaken omtrent de klinische implementatie van farmacogenetica in kaart te brengen, door middel van een literatuurstudie in de databanken PubMed en Google Scholar.

**Resultaten:** Het CYP2D6 enzyme speelt een rol in de metabolisatie van minstens 20-25% van de beschikbare geneesmiddelen, vnl in psychiatrische, cardiologische en oncologische context. Belangrijke aandachtspunten bij farmacogenetische interpretatie en toekomstperspectieven zijn het concept van fenoconversie en de hiaten binnen de kennis over genetische diversiteit in onze multiculturele wereld. Zowel het versnipperd landschap qua juridisch kader inzake bescherming van de gegevens en terugbetalingsmodalteiten, als duidelijkheid over de toegewezen verantwoordelijkheden bij zorgverleners worden besproken. Implementatie werd in verchillende studies aangetoond haalbaar te zijn. De resulterende data kunnen aangewend worden voor klinische besliskundige ondersteuning alsook worden opgeslaan in biobanken voor verder onderzoek of nieuwe analyses. Belangrijk is dat de patiënt kiest wie er toegang krijgt.

**Conclusie:** Er is echter geen gouden standaard of één juiste manier om PGx te implementeren. Ondanks dat er nog obstakels overwonnen moeten worden voor de implementatie van PGx in België en wereldwijd, liggen er reeds fundamenten op het vlak van infrastructuur om dit mogelijk te maken. Welke vorm dit uiteindelijk ook aanneemt, het staat vast dat het een multidisciplinaire samenwerking wordt met de huisarts en farmaceut op de voorgrond.