KU LEUVEN

FACULTEIT GENEESKUNDE

Direct-to-Consumer diagnostische Testen: de Huisarts als Gatekeeper

Masterproef aangeboden tot het behalen van de graad van

Master in de huisartsengeneeskunde

Guillaume Zachée

Promotor: Prof. Dr. Stefaan Callens
Copromotor: Prof.Dr. Jan De Lepeleire
Leuven, 2021-2022

Afkortingen

DTC-GT: direct-to-consumer genetic testing

GDPR: General data protection regulation

FDA: Food and Drug Administration

GA: Genetisch adviseur

Appendix 1: enquête-ontwerp en informatie document (opgemaakt via Qualtrics)

Appendix 2: Flyer voor oproep tot deelname

Abstract:

Inleiding en rationale : Vooruitgang in genetische technieken, verschuivingen van curatieve naar preventieve zorg en de evolutie richting self-empowerment zijn een vruchtbare bodem voor commerciële genetische testen.

Commerciële diagnostische tests en in het bijzonder genetische tests zonder medisch pre-test advies en post-test begeleiding kunnen mogelijks schadelijke gevolgen met zich meebrengen voor diens gebruikers.

In het verleden hebben reeds meerdere Vlaamse adviesorganen aangegeven dat het wenselijk is om genetische testen enkel toe te laten mits adequate medische begeleiding.

De Vlaamse huisarts heeft binnen het Vlaamse zorglandschap een centrale positie. De rol van de huisarts binnen de preventieve geneeskunde zal in de toekomst alleen maar toenemen. Begeleiding bij levensstijlaanpassingen en vroegdetectie van chronische aandoeningen zoals kanker en diabetes zijn twee voorbeelden van preventief handelen. In de toekomst zal genetica een steeds belangrijkere rol spelen bij de correcte begeleiding van elke individuele patiënt en bij de vroegdetectie van diens sluimerende aandoeningen.

Er is mogelijks een rol weggelegd voor de huisarts bij de begeleiding van mensen met een vraag naar genetische testing. Deze studie onderzoekt de huidige kennis van de Vlaamse huisartsen, hun bereidheid om de rol van genetisch adviseur op zich te nemen alsook de randvoorwaarden om die rol op te nemen.

Methode: Een anonieme vragenlijst werd verspreid in drie Vlaamse huisartsenkringen.

Resultaten: In totaal namen 62 huisartsen deel. Op heden zag het merendeel nog geen rol als genetisch raadgever voor zichzelf weggelegd, doch zelfs zonder extra opleiding en/of richtlijnen antwoordde het merendeel van de huisartsen correct op fictieve casussen. De huisarts was eveneens te vinden voor extra opleiding en/of richtlijnen.

Besluit: Op heden zijn de Vlaamse huisartsen nog niet overtuigd dat zij een rol willen en/of kunnen spelen bij de begeleiding van mensen met genetische testen. Hun kennis is op heden reeds behoorlijk adequaat om de rol als gatekeeper uit te voeren. Ontwikkeling van duidelijke richtlijnen en organisatie van bijscholingen werden door de huisartsen als wenselijk aangegeven. Mogelijks kunnen we hen, door goede ondersteuning met richtlijnen en online opleiding overtuigen om samen met de centra van menselijke erfelijkheid bij te dragen tot de optimale begeleiding van patiënten met een vraag naar genetische testen.

Belangen conflicten: De auteurs van dit werk verklaren geen belangenconflicten te hebben.

1. INLEIDING EN RATIONALE

Recente vooruitgang en innovatie binnen menselijke genetica hebben ervoor gezorgd dat genetische testen goedkoper worden. Hierdoor zijn ze meer beschikbaar geworden voor ruimere toepassing en voor een breder publiek.

De verandering van een curatief naar preventief zorgmodel, en de evolutie van een paternalistische gezondheidzorg naar self-empowerment, zijn een vruchtbare bodem voor commerciële genetische testen (1). De zogenaamde self-empowered patiënt speelt zelf een prominente rol bij het maken van beslissingen die zijn gezondheid en/of welbevinden beïnvloeden. Onlosmakelijk is hiermee verbonden dat de toegang tot zorg in zijn ruimere betekenis meer wordt opengesteld voor eenieder.

Commerciële genetische testen zijn vrij verkrijgbaar via internet. Deze testen zijn direct verkrijgbaar voor de consument zonder tussenkomst van een medisch professional. Om die reden worden ze ook direct-to-consumer genetische testen genoemd (DTC-GT).

Een uitgebreide toelichting over de verschillende soorten testen en hun belang bij verschillende types van aandoeningen maakte deel uit van eerder onderzoek(2).

De uitzonderlijke omstandigheden tijdens de Covid-19 pandemie hebben aanleiding gegeven tot enkele versnelde beslissingen waarbij diagnostische testen vrij beschikbaar werden gemaakt voor gebruik door de consument. Het koninklijk besluit van 24 maart 2021 heeft goedkeurig gegeven om deze zelftesten ‘over the counter’ te verkopen (3).

De vraag kan gesteld worden of het voor Covid-19 testen wenselijk is dat de patient ‘virale’ diagnostiek met impact op doen en laten in eigen handen neemt zonder medische begeleiding. Dit kan bij de gebruiker aanleiding geven tot een vals gevoel van veiligheid of anderzijds onnodige ongerustheid veroorzaken. Daarenboven riskeert de gebruiker beperkt te worden in zijn doen en laten op basis van een testresultaat dat niet door een arts op validiteit werd beoordeeld. De richtlijnen voor gebruik van “zelf” testen worden op diverse plaatsen en manieren uitgelegd ten behoeve van de aanvragende patiënt. De vraag stelt zich echter of deze toelichting zonder medische begeleiding wel voldoende wordt begrepen en opgevolgd(4)(5).

In 2017 heeft de nationale raad van de orde der artsen een advies uitgebracht waarin een reflectie wordt gehouden over de vrije beschikbaarheid van zelftesten in ruimere zin. De analyse werd gemaakt aan de hand van de basis waarden van het principlisme (autonomie, benefecience, justice en non-maleficence).

Volgens het autonomie principe passen zelftesten binnen het concept van self-empowerment en beantwoordt het aan de vraag van de burger.

Met betrekking tot beneficence kan het laagdrempelige karakter van zelftesten aanleiding geven tot deelname aan zorg. Wat betreft justice zouden zelftesten beter bereikbaar zijn voor iedereen. De meerkost die op korte termijn zou ontstaan voor de ziekte verzekering door een stijging aan medische zorgen kan gezien worden als een investering die op langere termijn dan weer besparingen kan leveren owv vroeg detectie.

Voornamelijk op het vlak van non-maleficence worden enkele bemerkingen gemaakt. Het zou immers kunnen dat in sommige gevallen er onvoldoende draagkracht is voor patiënten om om te gaan met een ongunstig resultaat. O.w.v. het gevoelige karakter van genetische informatie kan de vraag gesteld worden of met betrekking tot DTC-GT dit laatste principe (Non-maleficence) niet doorweegt ten opzichte van de andere drie principes (autonomie, beneficence en justice) (6).

Voorstanders van DTC-GT wijzen op de gebruiksvriendelijkheid en toegankelijkheid. Ze zouden preventieve geneeskunde promoten en bijdragen tot een meer gepersonaliseerde zorg. Op die manier zouden ze kunnen leiden tot de “democratisering van humane genetica” (7,8).

Zoals eerder vermeld kan de gebruiker van DTC-GT het resultaat van zijn test zonder tussenkomst van een arts bekomen. Een gebrek aan begeleiding en advies in de pre-test fase kan aanleiding geven tot onnodige bezorgdheid en stress bij de gebruiker(9–11).

Naast bezorgdheden over de interpretatie van de testen dient ook steeds te worden stil gestaan bij de kwaliteit van de aangeboden testen. Ten eerste dient de analytische validiteit voldoende hoog te zijn. Analytische validiteit beschrijft de mate waarin een test aantoont wat er voorgesteld werd aan te tonen. Een recente studie toonde aan dat tot 40% van de DTC-GT vals positieve resutaten kende (12).

Daarnaast is het gebruik van een test maar nuttig indien het klinische nut bewezen is. Dit wil zeggen dat het medische beleid ook degelijk wordt bijgestuurd in functie van het resultaat van de test (1)

Ook dienen er kritische bemerkingen gemaakt te worden rond de bescherming van de privacy van de gebruikers(11). De General data protection regulation (GDPR) heeft enkel betrekking op bedrijven gevestigd in Europa. Indien een test via internet wordt aangevraagd bij een bedrijf buiten de Europese unie kunnen de persoonsgegevens van de gebruiker niet volgens de regels van de GDPR gegarandeerd worden (13)(14).

Ook Prof Borry wees al enkele jaren geleden op de mogelijke valkuilen bij het vrij beschikbaar laten van DTC-GT (15).

Omwille van de hierboven vermelde bezorgdheden werd door Europa (vertaald in Belgische regelgeving) reeds de beslissing genomen om vanaf Mei 2022 commerciële genetische testen

te laten vallen onder de Verordening betreffende 'medische hulpmiddelen voor in-vitrodiagnostiek (IVD-R)' (16)

Door commerciële genetische testen onder te brengen onder deze verordening kan dmv CE-markering de kwaliteit van testen gegarandeerd worden.

Het is echter de vraag of deze verordening een antwoord zal bieden op alle uitdagingen die vrije beschikbaarheid van commerciële genetische testen met zich mee kan brengen (7,16–18)

Een recente evolutie waarbij commerciële genetische testen enkel via medische professionals kunnen aangevraagd worden lijkt een stap in de goede richting. Deze medische professionals dienen dan wel de nodige kennis te hebben om te bepalen welke testen zowel voldoende analytische validiteit als klinische utiliteit bevatten (1).

Een recente studie toonde aan dat specialisten in menselijke genetica op heden het meest geschikt zijn om gebruikers van DTC-GT van de correcte informatie te voorzien 83,4% correcte interpretatie) . Huisartsen konden in afwezigheid van genetici de gebruikers ook van voldoende begeleiding voorzien (74,4% correcte interpretatie) (19).

Uit een advies van de Nationale raad van de orde der artsen in 2012 over DTC-GT is te lezen: “ Idealiter zouden we kunnen hopen dat de bestelling van genetische testen via internet bij wet verboden wordt en dat het uitvoeren ervan bij wet alleen kan op medisch voorschift” (20).

Reeds in 2004 heeft het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek een advies gepubliceerd waarin men stelt om ook in België het gebruik van commerciële genetische testen enkel toe te staan mits adequate begeleiding(21).

Het advies oppert dat de huisarts de meest directe informatie heeft wat kennis van de familiale context, levensomstandigheden en levensstijl van de gebruikers betreft. Met de nodige vorming is hij of zij, volgens experten van het Belgisch Raadgevend Comité voor de Bio-ethiek, dan ook de geschikte persoon om patiënten met een vraag naar genetische testing bij te staan(21).

Op heden is het Vlaamse zorgmodel nog voornamelijk curatief georiënteerd. Dit curatieve zorgmodel zal in de toekomst plaats maken voor een zorgmodel met preventief karakter.

De cruciale vraag die de huisarts in de toekomst meer dan nu zal dienen te beantwoorden luidt “Dokter hoe blijf ik gezond?”. Het adviseren van de self-empowered patiënt zal een steeds meer prominente plaats krijgen in het takenpakket van de huisarts. Gezondheid is onderhevig aan zowel omgeving, levensstijl als familiale voorbeschiktheid. In een toekomst met meer gepersonaliseerde zorg waarbij de patiënt vragende partij is om zo lang mogelijk zo gezond

mogelijk te zijn, zal de huisarts naast adviezen over levensstijl ook adviezen over voorbeschiktheid moeten kunnen geven.

In dit artikel onderzoeken we of de huisarts de geschikte persoon is om consumenten van DTC-GT te begeleiden. We onderzoeken of de huisart naast de rol als levensstijl adviseur ook de rol van genetisch adviseur op zich kan en/of wil nemen. We stellen ons volgende onderzoeksvragen:

1. Is de huisarts bereid om de rol van genetisch adviseur op zich te nemen?
2. Beschikt de HA over voldoende kennis om een gebruiker van een vrij beschikbare genetische test van adequate genetische counseling te voorzien?
3. Wat is de atittude van de huisarts met betrekking tot de klinische meerwaarde van vrij beschikbare genetische testen?
4. Wat zijn voor de huisarts de randvoorwaarden om de rol als genetisch adviseur op zich te nemen?
5. Wat is de attitude van de huisarts met betrekking tot de vrije beschikbaarheid van humane genetische testen?
6. Hoe staat de huisarts tegenover de recente evolutie waarbij de covid-19 antigeen test vrij beschikbaar werd gemaakt?

2. METHODEN

2.1. Literatuur onderzoek

Het literatuur onderzoek werd uitgevoerd als onderdeel van een reeds eerder uitgevoerde studie(2).

De conclusie luidde dat er reeds meerdere overkoepelende wetgevingen bestaan. Specifieke wetgeving over vrij beschikbare commerciële genetische testen ontbreekt echter. De potentiële schade die vrij beschikbare commerciële testen kunnen teweegbrengen aan diens gebruikers noopt tot nadenken over een goede begeleiding van die gebruikers en impact op zorgverleners achteraf.

2.2. Enquête

Om antwoord te krijgen op onze 6 onderzoeksvragen werd een survey uitgevoerd. Er werd gewerkt aan de hand van een anonieme vragenlijst (appendix 1). De vragenlijst werd over 3 huisartsenkringen (Lier, Leuven en Mortsel) verspreid. Voor de verspreiding van de vragenlijsten werd, afhankelijk van de voorkeur van de kringverantwoordelijke op verschillende manieren tewerk gegaan.

Huisartsen kring Leuven heeft een flyer gepost in hun informatiekrantje en op het prikbord van de refter van de wachtpost. De leden van wachtpost Lier werden gecontacteerd d.m.v. van een directe mail en door een flyer op de wachtpost. Tot slot werden de leden van wachtkring Mortsel gecontacteerd via een directe mail. Aan de Huisartsen kringen Mortsel en Lier werd gevraagd na een periode van 4 weken een reminder te versturen. De enquête is in totaal 3 maanden online beschikbaar geweest (01/11/2021-01/02/2022).

De Huisartsen kring Leuven, Lier en Mortsel werden zo gekozen o.w.v. het directe contact dat de onderzoeker/arts heeft met de betroffen regio's. Op deze manier hoopten we een adequaat antwoord percentage te behalen. Om dezelfde reden werd gekozen om de enquête niet te versturen naar andere regio's. Doordat de enquête naar specifieke regio's werd gestuurd en aan de deelnemers gevraagd werd om hun regio op te geven kon een antwoord percentage per regio berekend worden.

Begeleidende instructies werden geïncludeerd in de enquête. Op die manier werd de vereiste informatie om de enquête correct in te vullen gecommuniceerd en konden de deelnemende huisartsen ook hun geïnformeerde toestemming indienen.

De enquête werd opgemaakt als een websurvey, met behulp van de Qualtrics software. Dit programma is gratis beschikbaar voor studenten verbonden aan de KU Leuven. Een eerder uitgevoerd onderzoek door een collega over een gelijkaardig onderwerp dat rechtstreeks gericht was via mailadressen, ontvangen van Domus Medica kende slechts een response van 1,3%(22).

O.w.v. interferentie met de 1e en 2e golf van de Coronacrisis werd de enquête aanvankelijk uitgesteld maar gezien de komst van een 4e en 5e golf van de pandemie was het uitstellen van het verzenden van de enquête geen optie meer in de timeframe van dit afstudeerproject. Gezien de lage respons rate werd gekozen om naast de 3 huisartsen kringen ook een extra oproep te doen via een groep voor huisartsen in opleiding.

De resultaten van de enquête werden met een beschrijvende statistische methode verwerkt.

Er waren 3 soorten vragen:

1) **Keuzevragen** met een vooropgesteld antwoord (vraag:1.1, 2.1-2.4 , 3.1, 4.1, 5.1-5.3). Enkele van deze vragen gaven de mogelijkheid om te kiezen tussen een optie waarbij een vrije tekst kon worden ingevuld (vragen: 2.4, 3.1, 5.1-5.3). De gesloten antwoord opties werden beschreven als percentages. De open antwoorden werden gelezen en gegroepeerd volgens inhoud.
2) **Stellingen** waarbij de deelnemers aan de hand van een slider konden aangeven dat ze eerder niet akkoord of akkoord zijn met een bepaalde stelling (vragen: 6.1, 7.1, 8.1, 9.1). De slider had een range van 0 tot en met 10. We hebben geopteerd om de antwoorden optie 0,1,2 en 3 als niet akkoord te groeperen antwoord 4,5 en 6 als onbeslist en antwoord 7,8,9 en 10 als akkoord. Na het groeperen werden hoeveelheden in percentages van de totale deelnemers uitgedrukt.
3) **Open antwoordvragen** waarbij de deelnemers eventuele opmerkingen konden noteren (vraag: 9.2).

Dit onderzoek werd goedgekeurd door de ethische commissie onderzoek UZ/KU Leuven. De ethische goedkeuring valt terug te vinden onder het nummer MP017113.

3. RESULTATEN

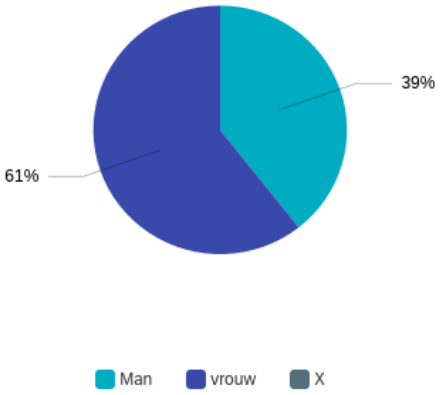
3.1. Demografische gegevens

In totaal namen 61 artsen deel aan onze enquête. 22 artsen waren van de regio Leuven (responsratio: 6%), 11 artsen van de regio Lier (responsratio: 10%), 1 arts was van de regio Mortsel (responsratio: 1%). De overige 27 deelnemers waren lid van andere huisartsenkringen. Deze deelnemers werden opgeroepen via 3 verschillende huisartsen groepen op de sociale media. Het totaal aantal leden van de drie groepen bedroeg 648. Het bepalen van een exacte respons ratio is owv overlap met deelnemers via de regio's, en mogelijk lidmaatschap in meerdere groepen niet mogelijk.

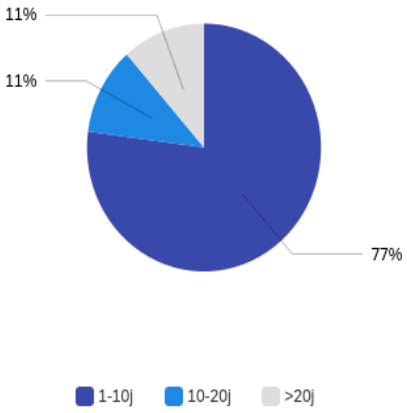
51 artsen hebben de enquête in zijn geheel beantwoord. Het merendeel van de deelnemende huisartsen was vrouwelijk (61%).

Voornamelijk beginnende artsen hebben de enquête ingevuld. Slechts 22% van de ondervraagde artsen had meer dan 10 jaar ervaring als huisarts.

Het merendeel van de artsen werkte in een praktijk van meer dan 2 personen.



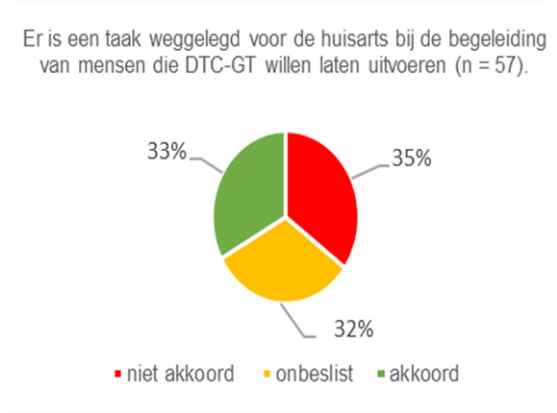
Figuur 1: Verdeling op basis van geslacht



Figuur 2: Verdeling op basis van jaren werkervaring

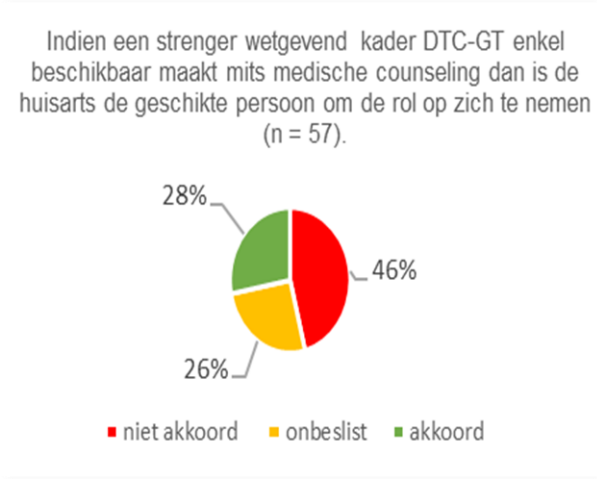
3.2. Onderzoeksvraag 1: Is de huisarts (HA) bereid om de rol van genetisch adviseur op zich te nemen ?

Met betrekking tot de bereidheid van de huisartsen om de rol van genetische adviseur op zich te nemen konden we aantonen dat de meningen hierover nogal verdeeld waren. 33% procent gaf aan akkoord te gaan met de stelling dat er een taak weggelegd is voor de huisarts. 35% was hier niet mee akkoord (figuur 3).



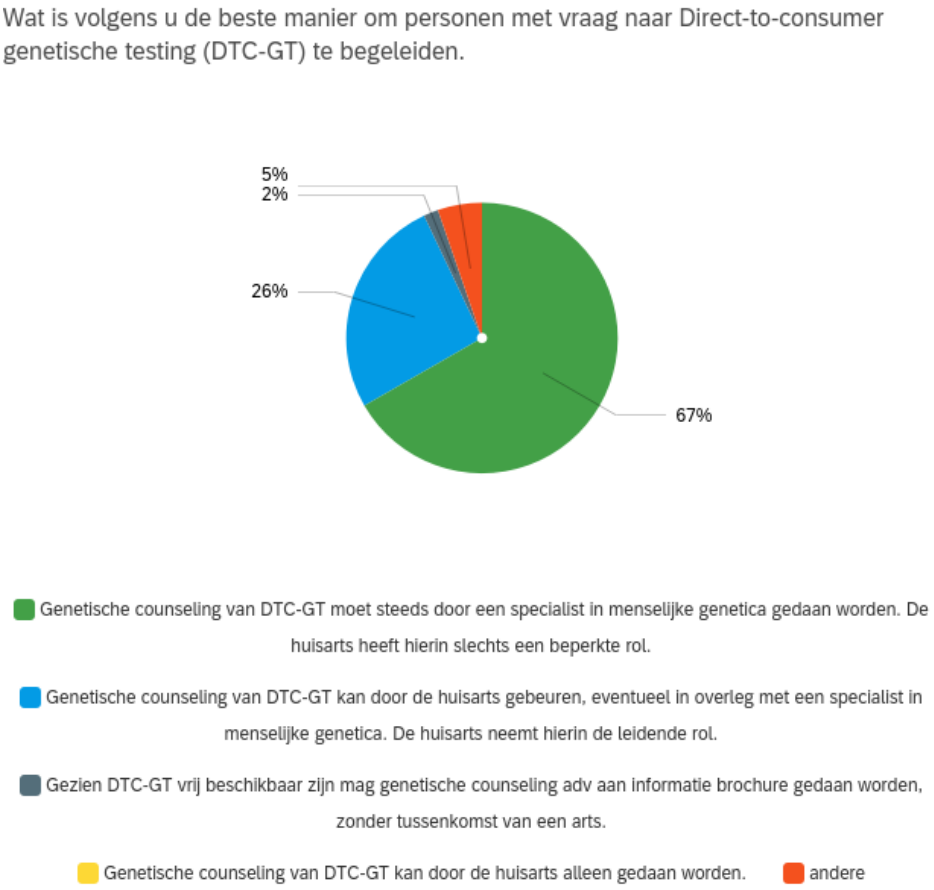
Figuur 3

Indien een striktere regulering DTC-GT enkel beschikbaar maakt mits adequate medische begeleiding, zien slechts 24% van de ondervraagde huisartsen zichzelf als de geschikte persoon om deze begeleinde rol op zich te nemen. 46% procent geeft duidelijk aan dat ze voor zichzelf geen rol zien weggelegd bij de begeleiding (figuur 4).



Figuur 4

67% van de ondevraagde huisartsen zagen voor zichzelf slechts een beperkte rol als genetisch adviseur weggelegd.
28% gaf aan dat de huisarts in samenspraak met een geneticus een leidende rol bij de begeleiding op zich kan nemen. Opmerkelijk is dat geen enkele huisarts het optimaal vond om de begeleiding enkel en alleen via hen te laten verlopen. Ook informatie verstrekking d.m.v. een brochure zonder tussenkomst van een arts (huisarts en/of Specialist) wordt door slechts 1 arts als beste optie gekozen(figuur 6).



Figuur 5

De hierboven beschreven cijfers geven dus aan dat het merendeel van de Vlaamse huisartsen vandaag slechts een beperkte rol voor zichzelf ziet weggelegd en dus bij vragen omtrent DTC-GT eerder geneigd is om door te verwijzen naar de 2e of 3^{e} lijn.

3.3. Onderzoeksvraag 2: Beschikt de HA over voldoende kennis om een gebruiker van een vrij beschikbare genetische test van adequate genetische begeleiding te voorzien?

69% van de ondervraagde artsen is op heden nog nooit in contact gekomen met DTC-GT.

Slechts 5% van de huisartsen voelde zichzelf vandaag bekwaam om patiënten die een DTC-GT, hebben/willen laten uitvoeren van de nodige begeleiding te voorzien (figuur 7).



Figuur 6

Op een fictieve casus waarbij een gebruiker van DTC-GT zich zou aanbieden met een positief resultaat op een BRCA 1 gen muntatie gaf 100% van de artsen aan om door te sturen voor advies naar een specialist.
Bij een 2e casus waar de vraag gesteld werd of men voor een multifactoriele aandoening zoals diabetes deze testen al dan niet zou adviseren gaf 86% van de bevraagde aan deze testen eerder af te raden. Slechts 4% zou genetische testing voor diabetes aanraden. Andere antwoorden gaven aan om eerder gebruikt te maken van de findrisk score, patiënt vrij te laten kiezen zonder advies voor of tegen maar wel de genetische achtergrond van diabetes toe te lichten.

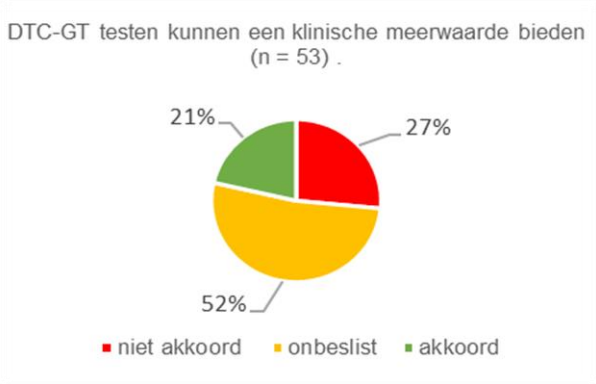
3.4. Onderzoeksvraag 3: Wat is de attitude van de HA met betrekking tot de klinische meerwaarde van vrij beschikbare genetische testen ?

Indien de vraag naar klinische meerwaarde (klinische utiliteit) ruim wordt gesteld kunnen we opmerken dat de meningen sterk verdeeld zijn (figuur 8).

Echter wanneer we specifieke indicaties tegenover elkaar zetten (een monogenetische aandoening zoals borstkanker versus een multifactoriële aandoening zoals diabetes) zien we wel verschillen in de antwoorden.

Indien het een mono genetische aandoening betreft zoals borstkanker geeft 55% (tov 11% niet akkoord) van de huisartsen aan dat er voor deze klinische setting mogelijks een klinische meerwaarde kan zijn (figuur 9).

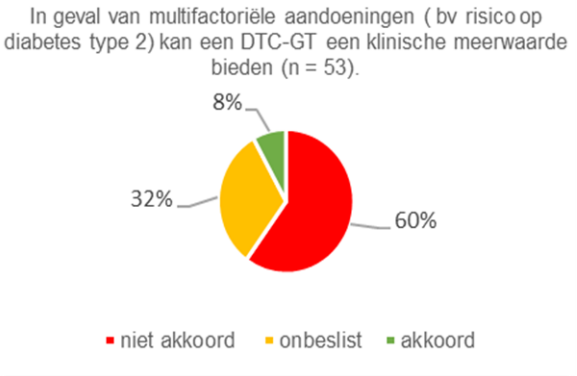
Met betrekking tot multifactoriele aandoeningen geeft 60% van de huisartsen aan dat er geen meerwaarde is voor deze klinisch setting. Slecht 8% geeft expliciet aan wel een meerwaarde te zien voor deze klinische indicatie (figuur 10).



Figuur 7



Figuur 8



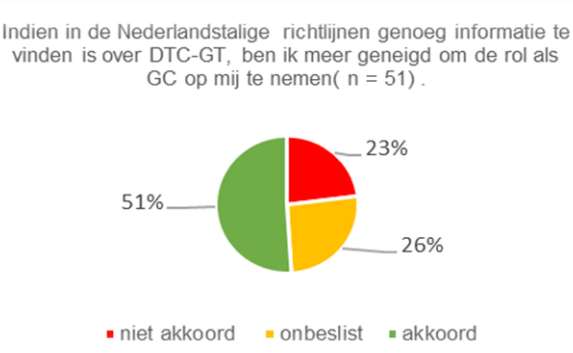
Figuur 9

3.5. Onderzoeksvraag 4: Wat zijn voor de HA de randvoorwaarden om de rol als genetisch adviseur op zich te nemen.

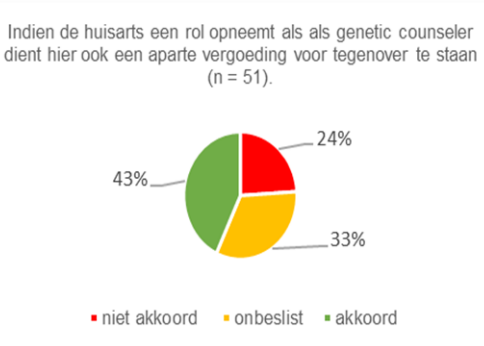
Opmerkelijk is dat, ondanks er heden slechts een beperkte bereidheid bij huisartsen waargenomen werd, ze wel aangaven meer geneigd te zijn om de rol van genetisch adviseur op zich te nemen indien ze ondersteund zouden worden door duidelijke Nederlandstalige richtlijnen (figuur12).
Ook gaf de meerderheid van de artsen aan, indien er een opleiding zou georganiseerd worden omtrent genetische begeleiding in de huisarten praktijk, hier aan deel zullen nemen(figuur 11). Met de stelling dat, indien de rol van genetische begeleiding door de huisarts wordt opgenomen, hiertegenover ook en aparte vergoeding moet staan gaan 43% akkoord(figuur 13). Dit is echter wel minder dan ivm de vraag tot duidelijke richtlijn (51% akkoord) en opleiding (55% akkoord). Expertise gaat voor op remuneratie.



Figuur 11



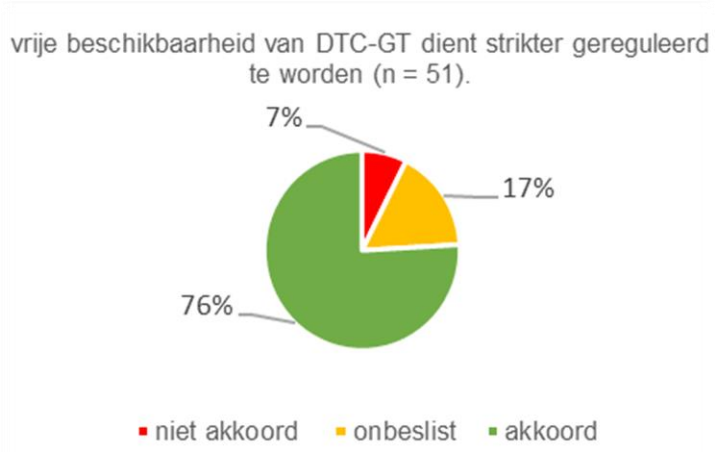
Figuur 10



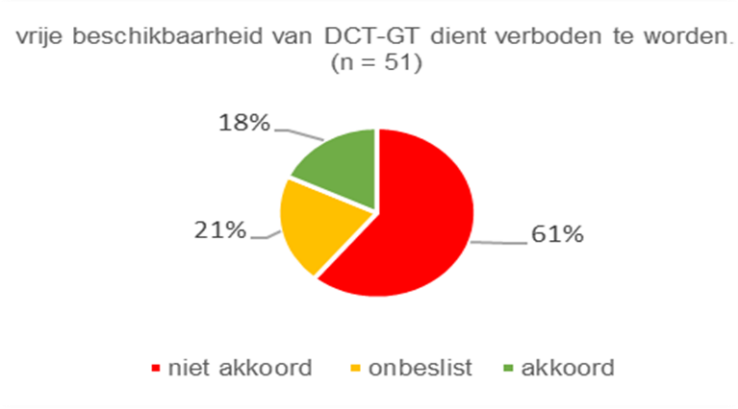
Figuur 12

3.6. Onderzoeksvraag 5: Wat is de attitude van de HA met betrekking tot de vrije beschikbaarheid van humane genetische testen?

82% van de artsen geeft aan dat DTC-GT strikter gereguleerd dienen te worden (figuur 14). Echter een volledig verbod is volgens de artsen niet wenselijk. 61% geeft aan niet akkoord te zijn met een totaal verbod op DTC-G (figuur 15).



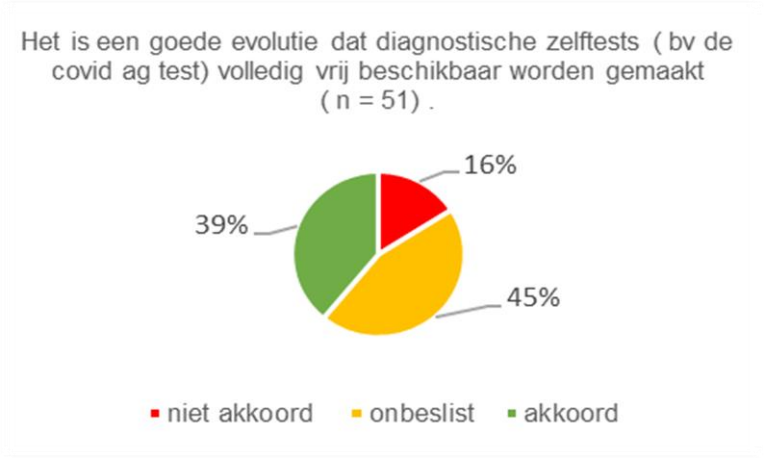
Figuur 14



Figuur 13

3.7. Onderzoeksvraag 6: Hoe staat de huisarts tegen over de recente evolutie waarbij de covid-19 antigen test vrij beschikbaar werd gemaakt.

Met betrekking tot de vrije beschikbaarheid van minder complexe diagnostische testen zoals bv een covid anitgeen test zijn de huisartsen licht positief. Op de stelling waarbij gepolst wordt of de huisarts de vrije beschikbaarheid van covid antigen een goede evolutie vindt antwoorden 39% akkoord, t.o.v. 16% niet akkoord. Velen hebben geen mening.
Opmerkelijk is ook dat hun akkoord stijgt van 39% naar 55% bij de optie waarbij de test wordt afgenomen mits begeleiding van de apotheker.



Figuur 16



Figuur 15

4. DISCUSSIE

DTC-GT waren reeds onderwerp van studie wat betrokkenheid van huisartsen betreft. Ons onderzoek focuste zowel op subjectieve als op objectieve, medisch inhoudelijke kennis van de huisartsen en verschilde hierdoor van eerdere studies die enkel de subjectieve kennis beoordeelden. We vatten de belangrijkste conclusies van ons onderzoek samen en vergelijken die met reeds beschikbare studies.

Zoals eerder vermeld impliceert Direct-to-consumer een vrije beschikbaarheid zonder tussenkomst van een medische professional. C. Cohidon *et al* heeft bij een grote groep patiënten (n = 929) de attitude t.o.v. DTC-GT ondervraagd. Na uitleg wat DTC-GT zou inhouden was 43% geïnteresseerd om deze testen te laten uitvoeren. De meerderheid van de patiënten gaf aan dat, indien de test een verhoogd ziekterisico inhield, ze hun levensstijl hiernaar zouden aanpassen en extra onderzoeken zouden aanvragen. Daarenboven zou de meerderheid een andere follow-up verwachten van hun huisarts. De conclusie van dit onderzoek was dan ook duidelijk dat DTC-GT wel degelijk een invloed kan hebben op de dagelijkse praktijkvoering van de huisarts (23).

De ervaring van de Vlaamse huisartsen met DTC-GT testen is vandaag relatief beperkt aangezien volgens ons onderzoek 69% van de huisartsen die de enquête beantwoordden nog nooit in contact gekomen waren met DTC-GT. Analoog aan deze resultaten vond Van Hoef et al in 2020 dat 85% van de ondervraagde huisartsen het voorbije jaar geen patiënten zagen met een vraag rond commerciële genetische testing (16). Eerdere buitenlandse studies gaven een vergelijkbaar beeld. Ohata et al vond dat slechts 38% van de ondervraagde huisartsen van het bestaan van DTC-GT op de hoogte was (8). Powell et al heeft aangetoond dat slechts een beperkt aantal (37,8%) van de ondervraagde artsen van het bestaan van DTC-GT afwist (24). Uit ander onderzoek van S. Ram *et al* bij 113 huisartsen bleek dat ongeveer de helft van de bevraagden van het bestaan van DTC-GT afwist (25).

Zowel uit ons onderzoek als uit het onderzoek van Van Hoef et al blijkt dat het gebruik van vrij beschikbare commerciële genetische testen in het vlaamse zorglandschap nog eerder beperkt is. Mocht dit echter in de toekomst veranderen dan kan dit een enorme extra werkdruk, zowel voor huisartsen als voor de centra van menselijke erfelijkheid met zich meebrengen. Vandaag zijn de huisartsen hierop nog niet voorbereid en wordt gebrek aan kennis als belangrijkste reden gezien om de patiënt met een DTC-GT vraag niet bij te staan. Ook tijdsgebrek werd door de huisartsen als barrière genoemd. Deze barrières weerhouden de huisartsen ervan om gebruikers van DTC-GT van de nodige begeleiding te voorzien (25). Huisartsen zien voor zichzelf slechts een beperkte rol weggelegd in deze materie.

Recent is er sprake van een DTC-GT 2.0 model (26). Dit model opteert voor een nauwe samenwerking tussen de commerciële bedrijven die genetische testen aanbieden en

medische professionals. Bij het zogenaamde Direct-to-provider model informeren de bedrijven niet meer de gebruiker maar de artsen van hun product. Een recente studie wijst er echter op dat op deze manier onafhankelijke informatie nog steeds niet gegarandeerd kan worden aangezien de artsen hun kennis over genetica voornamelijk verwierven via de bedrijven zelf en niet via onafhankelijke literatuur en organen (27). Sommige bedrijven bieden begeleiding via telefoon. De kwaliteit van de geboden informatie is echter moeilijk te evalueren en indien foutief zijn de rechten van de gebruikers moeilijk te verdedigen (1).

Ons onderzoek gaf aan dat de meerderheid van de bevraagde huisartsen, zelfs indien er een strenger wetgevend kader wordt opgelegd om deze testen steeds via een medisch professional te laten verlopen, niet akkoord zijn (46% niet akkoord tov 28% akkoord) met de stelling dat de huisarts best geplaatst is om de rol van genetisch adviseur op zich te nemen.

Evans et al toonde ook aan dat op heden 41% van de ondervraagde huisartsen geneigd zouden zijn om gebruikers van commerciële genetische testen door te verwijzen naar centra voor menselijke erfelijkheid. Ons onderzoek toonde aan dat geen enkele huisarts de genetische begeleiding na gebruik van DTC-GT volledig autonoom op zich zou nemen. Van Hoef et al vond dat een derde van de Vlaamse huisartsen mensen met een vraag voor genetische testing zouden doorverwijzen naar een centrum voor menselijke erfelijkheid.

Deze studie vond ook dat de overgote meerderheid van de huisartsen aangaf onvoldoende kennis te hebben (91%). De meerderheid van de artsen (62%) die aangaven onvoldoende kennis te heben gaven wel aan nood te hebben aan extra opleiding of duidelijke richtlijnen (16). Ook Powell et al vond gelijkaardige resultaten. 85% van de ondervraagde huisartsen voelde zich onvoldoende voorbereid om vragen met betrekking tot DTC-GT te beantwoorden. 74% was echter wel geïntereseerd om meer over deze testen bij te leren (28).

Onze resultaten lagen hiermee in lijn. Slechts 5% voelde zichzelf bekwaam om de rol als genetisch adviseur op zich te nemen. De meerderheid van de ondervraagde huisartsen gaf echter wel aan, dat indien er goede Nederlandstalige richtlijnen ter beschikking zouden zijn, ze meer geneigd zouden zijn om de rol van genetisch adviseur op zich te nemen. Tevens gaf de meerderheid van de artsen aan interesse te hebben in het volgen van een extra opleiding over genetische begeleiding in de huisartenpraktijk. Ook Evans et al toonde het belang van goede richtlijnen aan. Dit onderzoek toonde aan 70% van de ondervraagde huisartsen een online optie ‘ just in time education’ verkoos. Richtlijnen zijn hiervan het meest voordehandliggende voorbeeld. Een andere optie, zoals geopperd in het advies 32 van het Belgische comité voor Bioethiek, kan de intergratie zijn van genetische begeleiding in de basisopleiding geneeskunde (21).

Een gebrek aan goede opleiding en/of richtlijnen voor de huisartsen zou dus mogelijks kunnen leiden tot een verhoogde werklast voor de centra voor menselijke erfelijkheid (29).

Het voorzien van adequate basiskennis genetica voor de huisartsen kan de toestroom naar centra voor medische genetica beperken en de rol van de huisarts bepalen.

In 2004 heeft het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-Ethiek de huisarts als poortwachter bij DTC-GT reeds aangehaald. Het advies 32 betreffende de vrije beschikbaarheid van genetische testen stelt : “De huisarts is misschien de meest geschikte persoon om patiënten bij te staan en raad te geven gezien hij het best geplaatst is wat betreft kennis rond de familiale context, levensomstandigheden en levenstijl van de betrokkene” (21).

De literatuur en ons onderzoek toont aan dat de huisarts zich op heden niet bekwaam acht (subjectieve bevindingen) om de rol van genetisch adviseur op zich te nemen. Ons onderzoek heeft de objectieve medisch inhoudelijke kennis van de huisartsen nagegaan aan de hand van 2 fictieve casussen.

Bij de 1^{e} casus betrof het een testing van een aandoening (borstkanker) waarvan het risico tot ontwikkeling sterk beïnvloed wordt door de aanwezigheid van een specifieke gen mutatie. Uit een rapport van FDA valt te verstaan dat de analystische validiteit (toont de test wat het moet tonen) relatief goed is (2,30). Dit wil zeggen dat indien een test positief is voor een BRCA1 gen de kans ook groot is dat deze persoon dit gen effectief heeft. Bij een monogenetische aandoening is het dan ook wenselijk dat bij aanwezigheid van een gen verder onderzoek wordt aanbevolen. Het is dus een correcte keuze van de huisartsen om in deze situatie door te verwijzen naar de 2 en of 3^{e} lijn. Ons onderzoek heeft aangetoond dat het merendeel van de huisartsen op deze casus dus wenselijk heeft geantwoord.

Onderzoek heeft aangetoond dat genetische screening voor multifactioriële aandoeningen zoals diabetes type 2 weinig meerwaarde heeft (2,31–33). Voor sommige populaties is het opgooien van een munt even nuttig als het uitvoeren van genetische screening voor het risico op diabetes type 2 (34). Het was dus een correcte inschatting van de ondervraagde huisartsen om genetische testing voor multifactoriële aandoeningen en in het bijzonder diabetes type 2 af te raden. Enkele artsen gaven aan het risico op diabetes type 2 eerder te berekenen via de zogenaamde Findrisk score. Het is een makkelijk uitvoerbare vragenlijst waavan uit onderzoek is gebleken dat het een nuttige opsporingstool voor diabetes type 2 kan zijn (35). Deze score is een optelsom van verschillende levenstijlfactoren, huidige parameters en familiale voorgeschiedenis.

Om genetische testing op een correcte manier te gebruiken in een preventieve setting is het van primordiaal belang dat de aanvrager van de test voldoende kennis heeft van de klinische utiliteit. Indien het beleid niet wordt aangepast afhankelijk van het test resultaat dan is deze test volkomen nutteloos in een klinsche setting.

Het onderzoek van Giovanni et al (36) toonde aan dat 52% van de artsen een klinische meerwaarde zagen in genetische testing. Ook Mainous et al (37) vond gelijkaardige resultaten

met betrekking tot de attitude van artsen tov genetische testen binnen de risico inschatting van borstkanker. Indien gevraagd werd naar klinische utiliteit bij diabetes gaf slechts 25% van de artsen aan dat genetische testing binnen deze medische setting een meerwaarde kon hebben (37).

De resultaten van onze studie lagen hiermee in lijn, bij de risico inschatting van een monogenetische aandoening zoals borstkanker gaven de vlaamse huisartsen aan wel een meerwaarde te zien. Voor de risico inschatting van een multifactoriële aandoening zoals diabetes zagen ze opmerkelijk minder meerwaarde weggelegd.

Ons onderzoek heeft aangetoond dat het merendeel van de huisartsen de casussen correct heeft beantwoord. Ook hun bevindingen met betrekking tot klinische utiliteit liggen in lijn met wat er in de literatuur beschreven wordt over de meerwaarde van DTC-GT.

Uit de studie, uitgevoerd door Van Hoef et al bleek reeds dat de meerderheid van de huisartsen een vrije beschikbaarheid van commerciële genetische testen zonder tussenkomst van een medisch professional niet wenselijk vinden(16). Ons onderzoek toont aan dat slechts 8% van de bevraagde huisartsen geen noodzaak zien in het strikter reguleren van DTC-GT. Regulering lijkt dus essentieel. Een totaal verbod wordt door onze studie als niet wenselijk aangegeven door de Vlaamse huisartsen.

Ondanks het pleidooi om DTC-GT testen strikter te reguleren heeft er tijdens de covid-19 pandemie een bijzondere omgekeerde evolutie plaatsgevonden. Gezien de uitzonderlijke situatie werd met het koninklijk besluit van 24 maart 2020 goedkeuring verleend om een diagnostische test, in het bijzonder de covid-19 antigeen test vrij beschikbaar over de counter te verkopen (3).

Een meerderheid van de bevraagde Vlaamse huisartsen was einde 2021 akkoord met een vrije beschikbaarheid (39% akkoord ivm 16% niet akkoord). Opmerkelijk is wel te stellen dat, indien de beschikbaarheid zou verlopen in een circuit waarbij naast de test ook de nodige informatie wordt versterkt, (bv door een apotheek) de huisartsen meer geneigd (stijging van 16%) zijn om dit als een goede evolutie te zien. Sinds 1 juli 2021 heeft de Belgische regering conform met de Europese regelgeving toelating gegeven om covid-19 antigeen testen ook te verkopen via de supermarkt (38,39). Op die manier komen deze testen volledig in het commerciële circuit en stellen we ons de vraag of de verkoop van een diagnostische test (ongeacht complexiteit) via de kassa van een supermarkt aanvaardbaar is en mogelijks de deur openzet voor andere meer complexere diagnostische testen. Het is dan ook onze taak er op wijzen dat “snelle” beslissingen gemaakt tijdens een pandemie in een latere fase onder een kritische loop herbekeken moeten worden. Het zou immers goed mogelijk zijn dat de huisartsen door een verhoogde werkdruk de vrije beschikbaarheid van covid-antigeen testen een gunstige evolutie vonden maar dat deze mening verandert ten gevolge van nieuwe

inzichten en het ruime commerciële kader waarin ook andere diagnostische testen zullen aangeboden worden, niet in het minst de nu reeds beschikbare DTC-GT.

Ons onderzoek verschilde van eerdere studies omdat zowel subjectieve als objectieve kennis van de huisartsen werd bevraagd. Verder is dit bij ons weten naast het reeds eerder vermelde onderzoek door Van Hoef (16) het enige onderzoek dat specifiek naar de mening van de Vlaamse huisartsen peilt over het gebruik van commerciële genetische testen.

Onze studie heeft ook beperkingen die vooral te maken hebben met een lage responsratio. Interferentie met de Coronacrisis en hierdoor overbevraging van de huisartsen is vermoedelijk een belangrijke oorzaak hiervan. De extra oproep via een groep voor huisartsen in opleiding kan een reden zijn voor het hoge aantal jonge huisartsen die de enquête beantwoordden.

5. BESLUITEN EN VERVOLGONDERZOEK

Onze studie geeft aan dat de huisartsen vandaag, vooral wegens gebrek aan ervaring, geen taak weggelegd zien voor zichzelf als genetisch adviseur. Ze geven wel aan vragende partij te zijn voor extra regulering. Ook duidelijke richtlijnen en extra opleiding worden door de Vlaamse huisartsen als wenselijk aangegeven. Ondanks dat de Vlaamse huisartsen zich op heden niet bekwaam voelen om de rol van poortwachter op zich te nemen heeft ons onderzoek aangetoond dat bij concrete vragen, wel de juiste beslissingen worden genomen, zelfs zonder expliciete opleiding.

De centrale positie van de huisarts in het zorglandschap zorgt ervoor dat zoals reeds in 2004 geopperd werd hij mogelijks de meest geschikte persoon is om alle puzzelstukken bijeen te leggen. Door zijn kennis over de levensomstandigheden, levensstijl en familiale context van zijn patienten kan hij aansturen op een geoptimaliseerde balans tussen preventieve en curatieve zorg dit met als einddoel een optimale gezondheid.

Een goede kennis van voor- en nadelen van genetische testen (al dan niet commercieel) binnen de eerstelijn draagt daarenboven bij tot een goede zorg voor de patiënten. De ontwikkeling van goede Nederlandstalige richtlijnen lijkt vandaag de meest efficiënte manier om de huisarts bij te staan om de rol van poortwachter, ook wat betreft menselijke genetica, op zich te nemen. Een goede richtlijn dient de volgende, hierna beschreven, aspecten te omvatten. Er dient info voorzien te worden over de analytische validiteit, klinische validiteit en utiliteit en ethische overwegingen (ACCE). Een beschrijving van elke afzonderlijke test, aan de hand het ACCE concept die direct online beschikbaar is via een zoekmotor lijkt ons de beste manier om huisartsen te ondersteunen om samen met hun patiënt de beste keuze te maken.

We mogen besluiten dat verder onderzoek en begeleiding van de huisarts nodig zijn om de evolutie richting direct to consumer genetic testen en bescherming van de patiënt in goede banen te leiden.

Aan de hand van diepte interview van focus groepen dient op een later tijdstip, los van de pandemie, onderzoek gedaan te worden naar de vereisten die nodig zijn om de huisarts als poortwachter voor genetische begeleiding van Direct to consumer testen te ondersteunen.
Daarnaast dient er ook werk gemaakt te worden van een degelijke up to date en liefst Nederlandstalige richtlijn en/of extra bijscholingen om de huisarts meer vertrouwd te maken met voor- en nadelen van genetische testing.

6. REFERENTIES

1. Trent RJ. Direct-to-consumer genetic testing — clinical considerations. Medical Journal of Australia [Internet]. 2013 May 1 [cited 2021 Dec 9];198(9):496–8. Available from: https://onlinelibrary-wiley-com.kuleuven.e-bronnen.be/doi/full/10.5694/mja12.11019

2. Zachée Guillaume, Callens Stefaan. Direct-to-Consumer Genetische Testen: de Huisarts als Gatekeeper.

3. Koninklijk Besluit van 24/03/2020 houdende bijzondere maatregelen ter bestrijding van tekorten van geneesmiddelen in het kader van de sars-cov-2 pandemie [Internet]. [cited 2022 Mar 1]. Available from: https://etaamb.openjustice.be/nl/koninklijk-besluit-van-24-maart-2020_n2020040773.html

4. Snelle antigeen (Ag) testen | Coronavirus Covid-19 [Internet]. [cited 2021 May 30]. Available from: https://covid-19.sciensano.be/nl/procedures/snelle-antigeen-ag-testen

5. Sneltesten (antigeentesten) - Zorg en Gezondheid [Internet]. [cited 2021 May 30]. Available from: https://www.zorg-en-gezondheid.be/sneltesten-antigeentesten

6. Verkoop van zelftesten in apotheken [Internet]. 2017 Apr [cited 2022 Apr 18]. Available from: https://ordomedic.be/nl/adviezen/preventieve-geneeskunde/geneeskunde-preventieve/verkoop-van-zelftesten-in-apotheken

7. Howard HC, Borry P. Is there a doctor in the house?: The presence of physicians in the direct-to-consumer genetic testing context. Journal of Community Genetics. 2012;3(2):105–12.

8. Ohata T, Tsuchiya A, Watanabe M, Sumida T, Takada F. Physicians' opinion for new genetic testing in Japan. Journal of Human Genetics. 2009 Apr;54(4):203–8.

9. Rafiq M, Ianuale C, Ricciardi W, Boccia S. Direct-to-consumer genetic testing: A systematic review of european guidelines, recommendations, and position statements. Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2015;19(10):535–47.

10. Dinulos MBP, Vallee SE. The Impact of Direct-to-Consumer Genetic Testing on Patient and Provider. Vol. 40, Clinics in Laboratory Medicine. W.B. Saunders; 2020. p. 61–7.

11. Petersen LM, Lefferts JA. Lessons Learned from Direct-to-Consumer Genetic Testing. Vol. 40, Clinics in Laboratory Medicine. W.B. Saunders; 2020. p. 83–92.

12. Tandy-Connor S, Guiltinan J, Krempely K, LaDuca H, Reineke P, Gutierrez S, et al. False-positive results released by direct-to-consumer genetic tests highlight the importance of clinical confirmation testing for appropriate patient care. Genetics in Medicine. 2018 Dec 1;20(12):1515–21.

13. Hauskeller C. Direct to consumer genetic testing: Regulations cannot guarantee responsible use; an international industry certificate is needed. Bmj. 2011;342(7808):1–2.

14. Borry P, Van Hellemondt RE, Sprumont D, Jales CFD, Rial-Sebbag E, Spranger TM, et al. Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries. European Journal of Human Genetics. 2012;20(7):715–21.

15. P.Borry. "België moet meer doen om commerciële DNA-tests aan te pakken" - Wetenschap - Knack [Internet]. [cited 2020 Apr 19]. Available from: https://www.knack.be/nieuws/wetenschap/belgie-moet-meer-doen-om-commerciele-dna-tests-aan-te-pakken/article-opinion-1535123.html

16. van Hoef M, Callens S. Het gebruik van commerciële genetische testen (CGT).

17. Hogarth S, Melzer D. The IVD Directive and Genetic Testing Problems and proposals A briefing presented to the 20 th meeting of Competent Authorities Lisbon, July 2007.

18. Kalokairinou L, Howard HC, Borry P. Current developments in the regulation of direct-to-consumer genetic testing in Europe. Medical Law International. 2015;15(2–3):97–123.

19. Mcgrath SP, Walton N, Williams MS, Kim KK, Bastola K. Are providers prepared for genomic medicine: interpretation of Direct-to-Consumer genetic testing (DTC-GT) results and genetic self-efficacy by medical professionals. Health Services Research [Internet]. 2019 [cited 2022 Jan 3];19:844. Available from: http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/

20. de-arts-en-de-direct-to-consumer-testen-in-het-algemeen-en-zeker-in-het-genetische-domein032012 [Internet]. 2012 Mar [cited 2022 Apr 18]. Available from: https://ordomedic.be/nl/adviezen/medische-technieken/bloedafname/de-arts-en-de-direct-to-consumer-testen-in-het-algemeen-en-zeker-in-het-genetische-domein

21. Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek. Advies nr. 32 van 5 Juli 2004 betreffende de vrije beschikbaarheid van genetische tests. 2004;

22. Merle VH, Callens S. Het gebruik van commerciële genetische testen (CGT) De impact op de Vlaamse huisartsenpraktijk. 2020;

23. Cohidon C, Cardinaux R, Cornuz J, Chenal R, Desvergne B, Guessous I, et al. May direct-to-consumer genetic testing have an impact on general practitioners' daily practice? a cross-sectional study of patients' intentions towards this approach. [cited 2021 Dec 9]; Available from: https://doi.org/10.1186/s12875-021-01428-6

24. Powell KP, Cogswell WA, Christianson CA, Dave G, Verma A, Eubanks S, et al. Primary care physicians' awareness, experience and opinions of direct-to-consumer genetic testing. Journal of Genetic Counseling. 2012 Feb;21(1):113–26.

25. Ram S, Russell B, Gubb M, Taylor R, Butler C, Khan I, et al. General practitioner attitudes to direct-to-consumer genetic testing in New Zealand - ProQuest [Internet]. [cited 2021 Dec 9]. Available from: https://www.proquest.com/docview/1115603842?parentSessionId=eM%2BuZcThKFziHVQSWHGvBUI2viLDfeHdPDRxZF9NnR4%3D&pq-origsite=primo&accountid=17215

26. Allyse MA, Robinson DH, Ferber MJ, Sharp RR. Direct-to-Consumer Testing 2.0: Emerging Models of Direct-to-Consumer Genetic Testing. Vol. 93, Mayo Clinic Proceedings. Elsevier Ltd; 2018. p. 113–20.

27. McGowan ML, Fishman JR, Settersten RA, Lambrix MA, Juengst ET. Gatekeepers or intermediaries? The role of clinicians in commercial genomic testing. PLoS ONE. 2014 Sep 26;9(9).

28. Powell KP, Christianson CA, Cogswell WA, Dave G, Verma A, Eubanks S, et al. Educational needs of primary care physicians regarding direct-to-consumer genetic testing. Journal of Genetic Counseling. 2012 Jun;21(3):469–78.

29. Evans WRH, Tranter J, Rafi I, Hayward & J, Qureshi N. How genomic information is accessed in clinical practice: an electronic survey of UK general practitioners. [cited 2022 Jan 3]; Available from: https://doi.org/10.1007/s12687-020-00457-5

30. EVALUATION OF AUTOMATIC CLASS III DESINGATION FOR The 23andMe Personal Genome Service (PGS) Genetic Health Risk Report for BRCA1/BRCA2 (Selected Variants) DECISION SUMMARY. 2018.

31. Bao W, Hu FB, Rong S, Rong Y, Bowers K, Schisterman EF, et al. Systematic Reviews and Meta- and Pooled Analyses Predicting Risk of Type 2 Diabetes Mellitus with Genetic Risk Models on the Basis of Established Genome-wide Association Markers: A Systematic Review. American Journal of Epidemiology [Internet]. 2013;178(8):1197–207. Available from: http://aje.oxfordjournals.org/.

32. Janssens ACJW, Wilde AAM, van Langen IM. The sense and nonsense of direct-to-consumer genetic testing for cardiovascular disease.

33. Janssens AC, Joyner MJ. Polygenic risk scores that predict common diseases using millions of single nucleotide polymorphisms: Is more, better? Clinical Chemistry. 2019;65(5):609–11.

34. Doumatey AP, Ekoru K, Adeyemo A, Rotimi CN. Genetic Basis of Obesity and Type 2 Diabetes in Africans: Impact on Precision Medicine. Current Diabetes Reports. 2019;19(10).

35. Vandersmissen GJM, Godderis L. Evaluation of the finnish diabetes risk score (FINDRISC) for diabetes screening in occupational health care. International Journal of Occupational Medicine and Environmental Health. 2015 Jun 1;28(3):587–91.

36. Giovanni MA, Fickie MR, Lehmann LS, Green RC, Meckley LM, Veenstra D, et al. Health-care referrals from direct-to-consumer genetic testing. Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2010 Dec 1;14(6):817–9.

37. Mainous AG, Johnson SP, Chirina S, Baker R. Academic family physicians' perception of genetic testing and integration into practice: a CERA study. Fam Med [Internet]. 2013 Apr [cited 2022 Feb 27];45(4):257–62. Available from: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23553089/

38. Coronavirus: antigen zelftesten kunnen voortaan ook buiten apotheek worden verkocht | FAGG [Internet]. [cited 2022 Mar 1]. Available from: https://www.fagg.be/nl/news/coronavirus_antigen_zelftesten_kunnen_voortaan_ook_buiten_apotheek_worden_verkocht

39. Koninklijk Besluit van 24/06/2021 tot wijziging van het koninklijk besluit van 11 mei 2021 tot uitvoering van artikel 3, § 2, van de wet van 22 december 2020 houdende diverse maatregelen met betrekking tot snelle antigeentesten en de registratie en verwerking van gegevens betreffende vaccinaties in het kader van de strijd tegen de covid-19-pandemie [Internet]. [cited 2022 Mar 1]. Available from: https://etaamb.openjustice.be/nl/koninklijk-besluit-van-24-juni-2021_n2021031773.html

Appendix 1: (enquête en informatie document)

Direct-to-consumer Genetische testen(DTC-GT): de Huisarts als gatekeeper - 2

Start of Block: toestemming

Beste Collega-huisarts,

U Wordt uitgenodigd om uw mening te geven over de rol van de huisarts als genetic counsellor.

Doelstellingen en verloop van de studie

Aan de hand van enkele stellingen zullen we nagaan in welke mate de huisarts reeds vertrouwd is met de begeleiding van patiënten die een genetische test willen of hebben laten uitvoeren. Ook willen we polsen of de huisartsen zich op dit ogenblik bekwaam achten om een patiënt medisch bij te staan in dit toch wel zeer specifieke onderdeel van de geneeskunde. Tot slot willen we nagaan of de huisarts bereid is om de rol als genetic counsellor op zich te nemen en onder welke voorwaarden.
Het volledig doorlopen van **de enquête zal ongeveer 5 tot 10 minuten duren.**

Beschrijving van de risico's en van de voordelen

De deelname aan deze studie houdt geen enkel gezondheidsrisico in. U heeft zelf geen voordeel aan dit onderzoek.

Als u aan deze studie deelneemt, moet u weten dat

- Deze studie opgesteld is na evaluatie door EC Onderzoek UZ/KU Leuven.
- De deelname is vrijwillig; er kan op geen enkele manier sprake zijn van dwang.
- De gegevens die in het kader van de deelname worden verzameld, zijn volledig anoniem. Er worden geen persoonsgegevens zoals naam, geboortedatum, adres, enz. verzameld. Bij de publicatie van de resultaten is de anonimiteit van uw leden verzekerd. Indien u extra informatie wenst, kan u altijd contact opnemen met de onderzoekers.
- Als u vragen hebt met betrekking tot uw rechten als deelnemer aan de studie, kan u contact opnemen met de Ethische Commissie Onderzoek UZ/KU Leuven (ec@uzleuven.be; 016 34 86 00

(werkdagen tussen 10 en 11 uur))
- Meer informatie met betrekking tot de rechten van de deelnemers als ook de contactgegevens van de bevoegde Data protection officer kan u terugvinden op https://admin.kuleuven.be/privacy
- Als u bijkomende informatie wenst, maar ook ingeval van problemen, of als u zich zorgen maakt, kan u contact opnemen met de onderzoeker Zachée Guillaume via email: guillaume.zachee@student.kuleuven.be of via het telefoonnummer +32 494346994 en de hoofdonderzoeker professor Stefaan Callens via het telefoonnummer +32 16 37 33 56 of via e-mail Stefaan.callens@kuleuven.be.

1.1 Dit onderzoek gebeurt **volledig anoniem**.
Voor de data die worden verzameld zal de KU Leuven verwerkingsverantwoordelijke zijn. De verzameling van data zal gebeuren conform de GDPR regelgeving. U gaat akkoord met de werkwijze zoals beschreven hierboven.

- ○ ja (1)
- ○ nee (2)

Skip To: End of Survey If Dit onderzoek gebeurt volledig anoniem. Voor de data die worden verzameld zal de KU Leuven verw... = nee

End of Block: toestemming

Start of Block: demografische kenmerken

2.1 Geslacht

- ○ Man (1)
- ○ vrouw (2)
- ○ X (3)

2.2 Hoelang bent u actief als huisarts (inclusief opleidingsperiode /haioschap)?

- ○ 1-10j (1)
- ○ 10-20j (2)
- ○ >20j (3)

2.3 In welke setting bent u werkzaam ?

- ○ solopraktijk (1)
- ○ duopraktijk (2)
- ○ groepspraktijk (vanaf 3 artsen) (3)
- ○ multidisciplinaire praktijk (4)
- ○ wijkgezondheidscentrum (5)
- ○ andere (6)

2.4 In welke huisartsenwachtkring bent u actief

- ○ regio Leuven (4)
- ○ regio Lier (5)
- ○ regio Mortsel (6)
- ○ regio Heist-op-den-Berg (7)
- ○ Andere (8) _____

End of Block: demografische kenmerken

Start of Block: ervaring met Direct to consumer genetische testen

3.1 Hoe vaak bent u gedurende uw loopbaan in contact gekomen met een patiënt die gebruik gemaakt heeft of die gebruik wilde maken van genetische testing die vrij verkrijgbaar is zonder tussenkomst van een arts (DTC-GT)?

- ○ nooit (1)
- ○ minder dan 5 keer (2)
- ○ 5- tot 10 keer (3)
- ○ meer dan 10 keer (4)

End of Block: ervaring met Direct to consumer genetische testen

---

Start of Block: genetische counselling door de huisarts

4.1 Wat is volgens u de beste manier om personen met vraag naar Direct-to-consumer genetische testing (DTC-GT) te begeleiden.

- ○ Genetische counselling van DTC-GT kan door de huisarts gebeuren, eventueel in overleg met een specialist in menselijke genetica. De huisarts neemt hierin de leidende rol. (2)
- ○ Genetische counselling van DTC-GT moet steeds door een specialist in menselijke genetica gedaan worden. De huisarts heeft hierin slechts een beperkte rol. (3)
- ○ Genetische counselling van DTC-GT kan door de huisarts alleen gedaan worden. (4)
- ○ Gezien DTC-GT vrij beschikbaar zijn mag genetische counselling adv aan informatie brochure gedaan worden, zonder tussenkomst van een arts. (6)
- ○ andere (5) _____

4.2 Graag uw mening over de rol van huisarts als genetic counsellor (voor gebruikers van DTC-GT)

	niet akkoord → akkoord 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10
Er is een taak weggelegd voor de huisarts bij de begeleiding van mensen die DTC-GT willen laten uitvoeren. ()	
Ik voel me bekwaam om mensen die een DTC-GT hebben laten/ willen laten uitvoeren van de nodige counselling te voorzien. ()	
Indien een strenger wetgevend kader DTC-GT enkel beschikbaar maakt mits medische counselling dan is de huisarts de geschikte persoon om de rol op zich te nemen. ()	

End of Block: genetische counselling door de huisarts

Start of Block: objectieve Kennis van de huisarts

5.1 Casus 1: Marie een vrouw van 25 jaar komt op consultatie voor een routine uitstrijkje. Ze vertelt dat haar twee tantes langs vaderskant borstkanker hadden op 38 en 42 jarige leeftijd. Ze was hierdoor ongerust en heeft daarom via het internet een genetische test gedaan. Deze gaf aan dat ze

BRCA 1 positief was. Wat lijkt u de beste handeling?

○ Ik doe niets. De kwaliteit van deze commerciële testen is eerder laag, geruststelling is hier aan de orde. (1)

○ Ik stuur door voor advies naar een centrum met ervaring in gynaecologisch oncologie. (2)

○ Ik stuur door voor advies naar een centrum met ervaring in menselijke genetica. (6)

○ andere optie (5) _____

5.2 Casus 1: Stel Marie heeft een jongere zus Els die ook bij uw praktijk ingeschreven is als patiënte. Marie heeft expliciet laten weten dat ze niet wil dat haar familie ingelicht wordt over het genetische karakter van het risico. Zou u als arts Els in deze situatie informeren?

○ Ja aangezien Els ook risico loopt op een levensbedreigende ziekte (1)

○ Nee want hiermee schend ik mijn beroeps geheim (2)

○ andere (3) _____

5.3 Een man van 35 jaar komt op consultatie. Hij geeft aan bezorgd te zijn. Zijn 52 jarige vader heeft vorige maand de diagnose van diabetes type 2 gekregen. Hij heeft op een reclame gezien dat hij zijn risico voor deze ziekte kan laten testen door een speeksel staaltje op te sturen naar een firma. Welk advies is het meest wenselijk?

U raadt de testing aan en doet verder niets (1)

○ U raadt de testing aan en zet verder in op levensstijlaanpassingen (2)

○ U raadt de testing af en doet verder niets (3)

○ U raadt dit testing af en zet verder in op levensstijlaanpassingen (4)

○ Andere (5) _____

End of Block: objectieve Kennis van de huisarts

Start of Block: attitude klinische meerwaarde

6.1 Graag uw mening met betrekking tot de klinische meerwaarde van DTC-GT.

	niet akkoord								akkoord	
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
DTC-GT testen kunnen een klinische meerwaarde bieden. ()											
In geval van mono genetische aandoeningen (bv BRCA-1 gen mutatie screening) kan een DTC-GT klinische meerwaarde kan bieden. ()											
In geval van multifactoriële aandoeningen (bv risico op diabetes type 2) kan een DTC-GT een klinische meerwaarde bieden. ()											

End of Block: attitude klinische meerwaarde

Start of Block: randvoorwaarden

7.1 Graag uw mening met betrekking tot randvoorwaarden om als huisarts de rol van genetic counsellor op te nemen.

	niet akkoord								akkoord	
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Indien in de Nederlandstalige richtlijnen genoeg informatie te vinden is over DTC-GT, ben ik meer geneigd om de rol als genetic counsellor op mij te nemen. ()	
Indien ik de kans krijg om een extra opleiding omtrent genetic counselling in de huisartsen praktijk kan volgen zou ik hieraan deelnemen. ()	
Indien de huisarts een rol opneemt als als genetic counsellor dient hier ook een aparte vergoeding voor tegenover te staan. ()	

End of Block: randvoorwaarden

Start of Block: attitude regulering

8.1 Graag uw mening met betrekking tot regulering van DTC-GT.

	niet akkoord								akkoord	
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
vrije beschikbaarheid van DTC-GT dient strikter gereguleerd te worden. ()											
vrije beschikbaarheid van DCT-GT dient verboden te worden. ()											

End of Block: attitude regulering

Start of Block: evolutie door covid pandemie

9.1 Graag uw mening over de evolutie (tijdens de covid pandemie) naar een vrije beschikbaarheid van diagnostische testen.

	niet akkoord					akkoord				
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Het is een goede evolutie dat diagnostische zelftests (bv de covid ag test) volledig vrij beschikbaar worden gemaakt. ()											
Het is een goede evolutie dat covid ag testen vrij beschikbaar zijn geworden, mits deze onder begeleiding van een apotheker gebeuren. ()											

End of Block: evolutie door covid pandemie

Start of Block: opmerkingen

9.3 Heeft u zelf nog opmerkingen met betrekking tot de vrije beschikbaarheid van genetische testing?

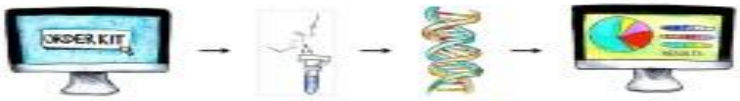
_____

End of Block: opmerkingen

Appendix 2: flyer voor oproep tot deelname

5 minuten tijd ?

Dit is een onderzoek naar de rol van de huisarts bij de begeleiding van mensen die een direct-to-consumer genetische test (DTC-GT) willen of hebben laten uitvoeren.



Direct-to-consumer genetische testen zijn vrij beschikbaar en worden doorgaans afgenomen door een DNAstaal (speekselstaal, haar) op te sturen naar een bedrijf dat vaa buiten de EU gelegen is.

De 21e-eeuwse patiënt zal ongetwijfeld meer en meer de weg vinden naar dit soort bedrijven. Vaak is het echter niet duidelijk wie deze patiënt van de nodige opvolging zal voorzien.

Naast privacy problemen is uit de literatuur ook gebleken dat deze testen kunnen leiden tc onnodige ongerustheid en overconsumptie van reguliere medische zorg.

Advies 32 van Het Belgische Raadgevend Comité voor Bioethiek vermeldde reeds dat de huisarts, door zijn kennis over zowel de familiale banden als levensstijlfactoren van de patiënt, mogelijks zeer gepast is om deze begeleidende rol op zich te nemen.

Uw mening is belangrijk om het toekomstig beleid omtrent deze vorm van preventieve geneeskunde richting te geven!

Alvast bedankt voor uw medewerking aan dit masterproefonderzoek.

Dr. Zachée Guillaume

https://kuleuven.eu.qualtrics.com/jfe/form/SV_6Eg3nhdjKAg0Lk2