

Update voortgang en ontwikkelingen +1MG/MG-NI
Inclusief highlights van wetenschappelijke congressen

06-07-2020

Verslaglegging: (10)(2e)

Projectmeeting/kick-off B1MG 4-6-2020

- Project:
 - [redacted] (10)(2a)
 - Roadmaps worden steeds duidelijker en er wordt verkend hoe data het beste geaggregeerd en toegankelijk gemaakt kan worden. (10)(2a)
 - Veel aandacht voor klinische data en toepassing, meer “public health” focus komt er langzaam aan (zie WP10)
 - Wellicht 4^e use case toe te voegen n.a.v. Covid (infectieziekten)
- Vrijdag 5-6-2020 “Signatories meeting”:
 - Representatie beleidsmakers NL? Directie I was hierbij (waarschijnlijk) niet aanwezig
- WP10 Common and complex disease (inclusief vervolg-acties en plannen):
 - [redacted] (10)(2a) (10)(2e)
 - Deze use-case (naast oncologie en zeldzame ziekten) is minst afgebakend en waarde minst evident voor meeste stakeholders
 - (10)(2e) heeft nauw contact met (10)(2e) om aandacht voor publieke gezondheid te vragen in andere WPs en noodzaak van onderbouwing voor deze use case te duiden

MG NI:

- Illumina/PA Consulting: PopGen macro-economisch model → In kaart brengen toegevoegde waarde van initiatieven voor populatie genetica (o.a. voor public health toepassing) en voorwaarden voor ecosysteem. (10)(2e) probeert te zorgen dat uitkomsten gebruikt kunnen worden voor onderzoek of andere toepassing (wellicht ook bruikbaar voor MG-NI) en zal duiden in hoeverre output gestuurd is door commerciële belangen
- Er wordt vanuit MG-NI een poging gedaan in gesprek te komen met een VWS brede afvaardiging (10)(2e) blijft aandringen op concretisering van stappenplan en welke investering hiervoor nodig is
- MG-NI wellicht ook in te dienen als use-case voor de AI-coalitie (volgende ronde)

Inventarisatie nationale genomics initiatieven

- In opdracht van Centrum voor Bevolkingsonderzoek heeft EVG (RIVM) een overzicht gemaakt van nationale genomics initiatieven. Overzicht hiervan is gepresenteerd bij de het congres van de European Society of Human Genetics (6-9 juni jl., zie ppt in bijlage) en zal zeer waarschijnlijk uitgewerkt worden tot een wetenschappelijke publicatie

Belangrijkste thema's wetenschappelijke congressen (m.b.t. genetica en publieke gezondheid)

European Society of Human Genetics (ESHG) en Ethical Legal and Social Implications of Genomics (ELSICon) 2020

(10)(2a)

Common complex diseases (Evidence, equity and education gaps)

- Voorspellingen worden beter (naarmate er meer data beschikbaar is)
- Uitdagingen voor toepassing polygene risicoscores (PRS):
 - o Toepassing vaak nog ter discussie: welke consequentie verbindt je aan een uitslag, waar afkappunt (wie wel/wie niet interventie) etc.
 - o Meest belovende toepassingen waarschijnlijk voor (borst)kanker en hart- en vaatziekten
 - o Nog weinig inzicht in implicaties van toepassing PRS
 - o Vooral toepasbaar op groepen van Europese afkomst, door bias in data in bestaande databanken → investering in GWAS in niet-Europese groepen dus nodig om gelijkheid te kunnen garanderen.
- (10)(2a)
- GOALL-project (ErasmusMC) gericht op toepassing van PRS in klinische praktijk en evaluatie van ethische, juridische en logistieke uitdagingen in implementatie

Uitdagingen voor geïnformeerde keuze

- Weinig aandacht voor laaggeletterden
- Geïnformeerde keuze digitaal en flexibel maken is uitdagend (en vraagt harmonisatie van voorwaarden en systemen)
- Informeren van familieleden blijkt ingewikkeld
- Geen duidelijk (internationaal) beleid voor het direct werven van consumenten voor onderzoek (bijv. via social media)

Dragerschapsscreening

- Universeel of alleen hoog-risico groepen?
- Welke aandoeningen te testen?
- Gebrek aan vraag vs. gebrek aan (zichtbaar) aanbod
- Waar doelgroep (paren met een kinderwens) te benaderen?

Noodzaak bescherming genetische data

- Forensisch gebruik (en potentieel misbruik: bijv. (10)(2e) betrokken bij beschikbaar maken van genetische gegevens van Oeigoeren). Politie (ethische boards) lijken toestemming te geven voor onderzoeken: dubieus

(10)(2a)