



Therapie op maat: Veelgestelde vragen

Voorwoord

In zekere zin is therapie op maat (personalised medicine) niet nieuw. Artsen hebben zich altijd al ingezet om hun patiënten zorg op maat te bieden, door die zorg te baseren op hun beoordeling van de individuele patiënt, onderbouwd met passende diagnostiek en specialistische kennis. Maar naarmate de wetenschappelijke kennis voortschrijdt en men meer inzicht krijgt in de complexiteit van aandoeningen, wordt duidelijk dat de standaardbehandeling van aandoeningen als kanker, hart- en vaatziekten en andere veelvoorkomende lichamelijke en mentale aandoeningen niet de gewenste resultaten geeft.

Steeds vaker wordt daarom voor een bepaalde therapie gekozen op basis van inzicht in de onderliggende genetische factoren en hoe deze met elkaar en met omgevings- en gedragsfactoren in wisselwerking staan.

Deze benadering wordt 'personalised medicine' genoemd. Op de juiste wijze toegepast en in aanvulling op de klinische vaardigheden van de arts biedt personalised medicine nieuwe mogelijkheden om ziekten beter te behandelen, te genezen of zelfs te voorkomen. Er wordt echter verschillend gedacht over de vraag wanneer en in welke mate personalised medicine een wezenlijke rol zal gaan spelen in de gezondheidszorg.

Deze brochure komt voort uit de samenwerking tussen patiëntenorganisatie EGAN (European Genetic Alliances' Network, in Nederland vertegenwoordigd door de VSOP) en Roche. EGAN heeft veelgestelde vragen van patiënten geïnterviewd. In samenwerking met deskundigen van Roche en onafhankelijke specialisten zijn daar antwoorden op geformuleerd. Met deze brochure willen wij een evenwichtig beeld schetsen van de rol van personalised medicine op dit moment en in de toekomst.

Opmerkingen en aanvullingen zijn altijd welkom. Deze kunnen gericht worden aan egan@egan.eu.

Alastair Kent
Voorzitter EGAN

Inhoudsopgave

Pagina

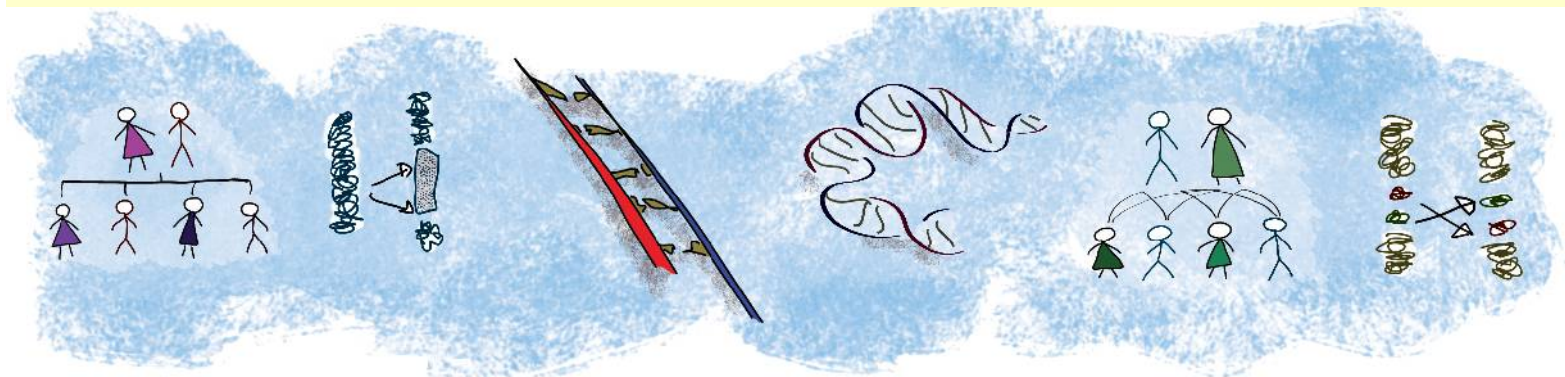
1)	Wat is personalised medicine?	4
2)	Hoe wordt personalised medicine concreet gerealiseerd?	4
3)	Op welke aspecten ligt bij personalised medicine momenteel de nadruk?	5
4)	In welk opzicht verschilt een 'gepersonaliseerde' aanpak van een conventionele aanpak?	5
5)	Wat zijn de voordelen voor de patiënt?	6
6)	Hoe sneller een zieke patiënt wordt behandeld, hoe beter. Leveren al deze testen en diagnostiek niet gewoon heel veel vertraging op?	6
7)	Hoe nauwkeurig is personalised medicine?	7
8)	Veelvoorkomende ziekten als kanker, diabetes mellitus (suikerziekte) en hart- en vaatandoeningen blijken uit veel kleine subtypen te bestaan. Kan er dan nog wel voldoende bewijs worden verzameld om te bepalen wat bij welke patiënt het meest werkzaam is?	8
9)	Als ik deel uitmaak van een kleine groep patiënten bij wie bestaande geneesmiddelen niet werkzaam zijn, wie wil dan nog een middel ontwikkelen om ons te behandelen?	9
10)	Hoe kan personalised medicine nog betaalbaar zijn als veelvoorkomende aandoeningen steeds vaker worden onderverdeeld in kleinere subcategorieën?	10
11)	Welke ethische dilemma's brengt personalised medicine met zich mee?	10
12)	Hoe weet een arts of er een goede gepersonaliseerde behandeling beschikbaar is? Of omgekeerd, hoe weet een arts wanneer het beter is om een geneesmiddel niet voor te schrijven omdat het meer kwaad doet dan goed?	11
13)	Zal de gezondheidszorg niet eenvoudigweg de voorkeur geven aan de huidige benadering en zich niet willen verdiepen in behandeling op basis van allerlei complexe diagnostiek?	12
14)	Wat is er werkelijk nieuw aan personalised medicine?	12
15)	Hoe lang zal het duren voordat personalised medicine niet langer slechts veelbelovende toekomstmuziek is?	13
16)	Zijn er al voorbeelden uit de praktijk waarin personalised medicine een geslaagde toepassing vond?	13
17)	Waar vind ik meer informatie?	14



1. Wat is personalised medicine?

Personalised medicine is gebaseerd op de waarneming dat patiënten met eenzelfde diagnose op verschillende manieren op dezelfde behandeling reageren. Terwijl een geneesmiddel voor de ene patiënt uiterst effectief is, kan hetzelfde geneesmiddel bij een andere patiënt met dezelfde diagnose niet tot het gewenste resultaat leiden.

Individuele kenmerken die verband houden met de ziekte hebben invloed op de manier waarop geneesmiddelen werken. Door alle patiënten bij wie een bepaalde aandoening is vastgesteld op dezelfde, eenvormige manier te behandelen, worden deze verschillen genegeerd. Met andere woorden, de conventionele gezondheidszorg is minder effectief dan deze zou kunnen zijn, doordat een aanzienlijk aantal patiënten een behandeling krijgt die niet geschikt voor hen is of die in sommige gevallen zelfs vooral bijwerkingen veroorzaakt. Om die reden kan personalised medicine de werkzaamheid en veiligheid van behandelingen vergroten. Het is een benadering die de voordelen combineert van toenemende inzichten in de verschillen tussen patiënten, in de moleculaire mechanismen die ten grondslag liggen aan ziekten en in de werking van medicijnen.



2. Hoe wordt personalised medicine concreet gerealiseerd?

Personalised medicine is een benadering die is gebaseerd op onze groeiende kennis van de oorzaak van ziekten, van de werking van medicijnen en van de manier waarop genetische factoren deze beïnvloeden. Bij personalised medicine speelt onderzoek naar subtypen van aandoeningen met behulp van specifieke diagnostische testen een grote rol. Daarbij wordt dus veel meer rekening gehouden met de verschillen tussen patiënten. Het uiteindelijke doel is om dit verbeterde begrip te vertalen in betere medische zorg.

Deze benadering is hoofdzakelijk gebaseerd op nieuwe diagnostische testen die worden ingezet als onderdeel van, of aanvulling op, de gebruikelijke diagnostiek. Deze testen meten zogenoemde biomarkers. Biomarkers bestaan bijvoorbeeld uit eiwitten of DNA in lichaamsvloeistoffen en weefsels of diagnostische beelden, zoals MRI- of CT-scans. Het zijn biologische indicatoren voor de ziektestatus of de geneesmiddelrespons en hebben tot doel om de desbetreffende ziekte beter te analyseren door subtypes

van de ziekte te karakteriseren, zodat een optimalere behandeling gekozen kan worden. Ook helpt personalised medicine de factoren te ontrafelen die verantwoordelijk zijn voor de verschillende wijzen waarop patiënten op een geneesmiddel reageren. Door onderscheid te maken tussen patiënten die geneesmiddelen snel afbreken (metaboliseren) en patiënten bij wie dit proces langzamer verloopt kan de dosering van een geneesmiddel nauwkeuriger worden ingesteld.



3. Op welke aspecten ligt bij personalised medicine momenteel de nadruk?

Het huidige onderzoek op het vlak van personalised medicine spitst zich voornamelijk toe op de volgende gebieden:

- de risicofactoren van individuele patiënten om een ziekte of een subtype ervan te ontwikkelen;
- de biologische factoren die bijdragen aan een ziekte of bepalend zijn voor een subtype ervan;
- de waarschijnlijkheid dat een behandeling effectief is tegen een ziekte of een subtype ervan;
- patiëntspecifieke, erfelijke en omgevingsfactoren die van invloed zijn op de werkzaamheid van een geneesmiddel of op aantal of ernst van bijwerkingen.



4. In welk opzicht verschilt een 'gepersonaliseerde' aanpak van een conventionele aanpak?

Dat is moeilijk concreet te omschrijven, aangezien de moderne geneeskunde al veel elementen van personalised medicine in zich draagt. Eenvoudig gezegd ligt het verschil daarin, dat een arts een geneesmiddel (of een dosering van een geneesmiddel) voorschrijft waarvan is bewezen dat patiënten met bepaalde kenmerken daar meer baat bij hebben. Bij personalised medicine wordt veel meer rekening gehouden met het subtype van een aandoening (bijv. de kenmerken van de tumor of de specifieke stam van

de virussen of bacteriën die de ziekte veroorzaken), maar ook met bepaalde individuele kenmerken van de patiënt, bijvoorbeeld de snelheid waarmee een geneesmiddel wordt afgebroken in het lichaam.¹

In plaats van een conventioneel recept wordt een ander geneesmiddel, of een afwijkende dosering ervan, voorgeschreven op basis van wetenschappelijk bewijs dat dit bij een bepaald type patiënt tot een goed resultaat leidt. Met andere woorden, medische beslissingen worden niet langer gebaseerd op empirische kennis bij een grote groep patiënten, maar op steeds gedetailleerder wetenschappelijk bewijs dat op individuele patiënten van toepassing is. Gestandaardiseerde behandelingen van patiënten zullen geleidelijk plaats moeten maken voor deze meer verfijnde methode.



5. Wat zijn de voordelen voor de patiënt?

Door rekening te houden met de individuele kenmerken van patiënten en hun aandoeningen (bijv. subtypen van kanker) maakt personalised medicine het mogelijk om:

- medische uitkomsten en de kwaliteit van de zorg te verbeteren;
- te voorspellen welke patiënten waarschijnlijk baat zullen hebben bij een behandeling, maar ook om te helpen een behandeling te vermijden die waarschijnlijk niet werkzaam is;
- bij te dragen tot de ontwikkeling van veiligere en werkzaamere behandelingen, waarmee het risico op bijwerkingen afneemt;
- bij te dragen aan de kwaliteit van leven en soms zelf levensreddend te zijn.



6. Hoe sneller een zieke patiënt wordt behandeld, hoe beter. Leveren al deze testen en diagnostiek niet gewoon heel veel vertraging op?

Het is waar dat het wachten op de uitslag van een diagnostische test het voorschrijven van een geneesmiddel met een paar dagen kan vertragen. Als op basis hiervan echter een geneesmiddel gekozen

¹ Aspinall, M. & Hamermesh, R. (2007) Realizing the Promise of Personalized Medicine: Harvard Business Review, Oktober 2007, p. 110

kan worden dat daadwerkelijk effectief is, stelt het de behandelend arts in staat stellen om het huidige, proefondervindelijke voorschrijfproces (uitproberen welk medicijn goed werkt) te voorkomen of te verkorten. Vaak moet namelijk maar worden afgewacht of een geneesmiddel bij een bepaalde patiënt wel werkzaam is. Als dat niet het geval is, zal een na verloop van tijd een ander middel moet worden voorgeschreven waarvan de werkzaamheid ook weer moeten worden afgewacht.

In de conventionele zorgpraktijk kan de patiënt het geluk hebben dat hij of zijn bij de eerste poging het juiste geneesmiddel voorgeschreven krijgt. In veel gevallen is de behandeling echter suboptimaal, waardoor het herstel van de patiënt langer duurt. In plaats van het uitproberen van verschillende medicijnen om uiteindelijk het juiste te vinden, kan een goede diagnostische test de arts helpen om direct de optimale behandeling te kiezen.

De waarde van personalised medicine hangt met name af van de tijd die het wachten op een testuitslag in beslag neemt ten opzichte van de tijd die nodig is om te kunnen beoordelen of de patiënt op de behandeling reageert. Er zijn bijvoorbeeld situaties waarbij behandeling op grond van een zogenaamde presumptieve diagnose - d.w.z. behandeling zonder gebruikmaking van een voorspellende test - de verstandigste optie is, bijvoorbeeld het gebruik van breed spectrum-antibiotica bij ernstige infecties.

De voor- en nadelen van het uitstellen van de behandeling in afwachting van een testuitslag ten opzichte van de mogelijke gevolgen van een verkeerde behandeling, moet zorgvuldig tegen elkaar worden afgewogen.



7. Hoe nauwkeurig is personalised medicine?

Het blijft een grote uitdaging om het succes van behandelingen goed te voorspellen. Personalised medicine kan daar veel aan bijdragen, maar een nauwkeurigheid van 100% zal nooit worden bereikt. De nauwkeurigheid van personalised medicine hangt af van veel factoren, zoals de desbetreffende diagnostische test, de aandoening en het geneesmiddel.

De complexiteit van ziekten en de menselijke biologie zijn een grote wetenschappelijke uitdaging. Er moet voortdurend nieuw onderzoek worden gedaan om het effect van personalised medicine te verbeteren. Een enkele diagnostische test zal niet altijd een volledig antwoord kunnen bieden. Naar het zich laat aanzien zullen vaak meerdere testen nodig zijn, in combinatie met een zorgvuldige beoordeling van de medische voorgeschiedenis van de patiënt en zijn leefstijl.



8. Veelvoorkomende ziekten als kanker, diabetes mellitus (suikerziekte) en hart- en vaatandoeningen blijken uit veel kleine subtypen te bestaan. Kan er dan nog wel voldoende bewijs worden verzameld om te bepalen wat bij welke patiënt het meest werkzaam is?

In veel gevallen blijft de omvang van de patiëntenpopulatie, gekenmerkt door een bepaalde biomarker die personalised medicine mogelijk maakt, nog steeds voldoende. Er is bijvoorbeeld een 'personalised' behandeling die van nut is voor 25 tot 30% van alle vrouwen met borstkanker. De desbetreffende biomarker voorspelt of de behandeling zal aanslaan. Dat percentage is voldoende gebleken om het bewijs te leveren voor dit effect.

Als een subtype van een aandoening werkelijk zo zelden voorkomt dat het moeilijk is om wetenschappelijk onderbouwd bewijs te verzamelen, dan is het probleem vergelijkbaar met dat van geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen, de zogenaamde weesgeneesmiddelen. Een geneesmiddel is een weesgeneesmiddel als de desbetreffende patiëntenpopulatie relatief klein is (d.w.z. minder dan 5 patiënten per 10.000 personen). Soms worden ook vaker voorkomende ziekten hiertoe gerekend, die veronachtzaamd zijn omdat deze zich vooral voordoen in ontwikkelingslanden - zoals tuberculose, cholera, tyfus en malaria. Aan de status van weesgeneesmiddel zijn voor de fabrikant diverse voordelen verbonden (zie vraag 9).

Voor weesgeneesmiddelen zijn verschillende onderzoeksopzetten ontwikkeld om het aantal patiënten te verminderen dat nodig is om voldoende bewijs te verzamelen voor de effectiviteit en risico's van een geneesmiddel. Hierbij hebben regelgevende instanties de moeilijke taak om een afweging te maken tussen het recht van patiënten op een veilige en werkzame behandeling enerzijds, en de behoefte aan welke vorm van behandeling dan ook, in geval van ernstige of levensbedreigende ziekten. Juist om deze reden beoordelen regelgevende instanties van geval tot geval de wetenschappelijke onderbouwing die vereist is om een geneesmiddel weesgeneesmiddel te mogen noemen. Dit om een gedegen afweging te maken tussen het risico dat voortvloeit uit het gebruik van een geneesmiddel dat minder uitgebreid getest is dan wellicht wenselijk, tegen de voordelen die dat geneesmiddel zou kunnen bieden aan patiënten die grote behoefte aan behandeling hebben.



9. Als ik deel uitmaak van een kleine groep patiënten bij wie bestaande geneesmiddelen niet werkzaam zijn, wie wil dan nog een middel ontwikkelen om ons te behandelen?

Als de patiëntengroep klein is en de ontwikkelingskosten hoog, zullen commerciële bedrijven inderdaad terughoudend zijn om te investeren in onderzoek. Maar als dit het geval is, wordt de situatie vergelijkbaar met de ontwikkeling van therapieën voor zeldzame aandoeningen, ook wel weesziekten genoemd (zie ook vraag 8). Om er zeker van te zijn dat er toch geneesmiddelen voor zeldzame ziekten (weesgeneesmiddelen) ontwikkeld worden, wordt in veel landen daarom een stimuleringsbeleid gevoerd, bijvoorbeeld versnelde beoordelingsprocedures door regelgevende instanties, verlenging van de exclusiviteit van de verkooprechten of belastingvoordelen. Dit heeft het mogelijk gemaakt om een aantal van deze weesgeneesmiddelen te ontwikkelen. Soms zijn ook nog aanvullende overheidssubsidies of particuliere donaties nodig.

In de Europese Unie geldt dat wanneer een geneesmiddel eenmaal de status van weesgeneesmiddel heeft, de fabrikant in aanmerking komt voor stimuleringsmaatregelen. De belangrijkste is het gegarandeerde recht om als enige het desbetreffende geneesmiddel gedurende een periode van tien jaar op de markt te mogen brengen. In die tijd zal voor geen enkel middel voor dezelfde aandoening en met vergelijkbare kenmerken een handelsvergunning voor de EU worden verleend. Vergelijkbare stimuleringsmaatregelen zijn van kracht in de Verenigde Staten en in een aantal andere landen. Tevens is de administratieve lastendruk voor weesgeneesmiddelen vermindert doordat het Europese Geneesmiddelen Bureau (EMA) de fabrikant ondersteunt bij het indienen van het protocol dat vereist is om een handelsvergunning te verkrijgen. Ook kan aan weesgeneesmiddelen tegen gereduceerd tarief een centrale registratie worden toegekend die geldig is in alle lidstaten van de Europese Unie. Dit ontheft de producent van de verplichting om in elke afzonderlijke lidstaat een aanvraag voor een handelsvergunning in te dienen.

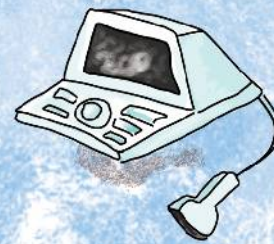
Al deze maatregelen hebben de ontwikkeling van geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen flink gestimuleerd. Het is daardoor veel waarschijnlijker geworden dat bedrijven het risico willen nemen om te investeren in de ontwikkeling van geneesmiddelen voor kleine groepen patiënten.



10. Hoe kan personalised medicine nog betaalbaar zijn als veelvoorkomende aandoeningen steeds vaker worden onderverdeeld in kleinere subcategorieën?

Verbetering van ons vermogen om ziekten te diagnosticeren of om de patiënten te herkennen die beter of juist slechter reageren op een bepaalde standaard behandeling, zal in het algemeen bijdragen aan de kosteneffectiviteit van een behandeling. Op het eerste gezicht lijkt dit een tegenstrijdige voorspelling, omdat een kleine doelgroep meestal leidt tot een hoger kostprijs voor geneesmiddelen. Dat geldt ook voor personalised medicine. Echter, naar alle waarschijnlijkheid zullen de toegenomen werkzaamheid en veiligheid dit compenseren en zijn er minder eenheden van een duur geneesmiddel nodig om hetzelfde of een beter resultaat te bereiken. Dit levert binnen de gezondheidszorg dus een kostenbesparing op vergeleken met ongedifferentieerde toediening van hetzelfde geneesmiddel aan een grotere groep aselecte patiënten.

Toch kan het voor geneesmiddelenfabrikanten moeilijk zijn om een nieuwe behandeling te ontwikkelen voor een relatief kleine groep patiënten die geen baat vinden bij bestaande behandelingen voor hun ogenschijnlijk veelvoorkomende aandoening, die bij de meeste andere patiënten wel werkt. Zoals echter beschreven bij vraag 8 en 9, is er wetgeving met betrekking tot weesgeneesmiddelen van kracht die deze barrière weg kan nemen. Sowieso wordt het technisch steeds moeilijker om nieuwe geneesmiddelen te ontwikkelen voor het grote aantal nog onbehandelbare aandoeningen zonder daarbij gebruik te maken van personalised medicine. Men moet vaak dus wel op deze methodiek overstappen.



11. Welke ethische dilemma's brengt personalised medicine met zich mee?

Een voorbeeld: stel dat een diagnostische test voorspelt dat een patiënt waarschijnlijk niet naar tevredenheid op een bepaalde behandeling zal reageren, of dat een patiënt behoort tot een groep waarvan slechts een klein percentage patiënten reageert op de behandeling. Aangenomen dat de behandeling nog steeds de enige, beste beschikbare optie is, wordt het geneesmiddel dan nog wel aan de patiënt voorgeschreven, of wordt het bij voorbaat niet voorgeschreven gezien de kleinere kans op effect?

Met andere woorden, hoewel personalised medicine zal helpen om de werkzaamheid van behandelingen te verbeteren, kunnen zich ook gevallen voordoen waarin uit diagnostische testen blijkt dat de kans op werkzaamheid kleiner is, zonder dat er betere alternatieven geboden kunnen worden. Hoe in dergelijke gevallen te handelen is een ingewikkeld vraagstuk dat beleidsmakers en zorgprofessionals voor een ethische dilemma stelt. De geneesmiddelenindustrie kan dit daarentegen zien als een stimulans om te werken aan de ontwikkeling van betere alternatieven voor patiënten die met bestaande geneesmiddelen niet adequaat behandeld kunnen worden.

Het tegenovergestelde kan zich ook voordoen, bijvoorbeeld als een biomarker duidt op een groot risico op tumorrecidief. Moeten alle patiënten met deze biomarker chemotherapie ondergaan, met alle bijwerkingen die deze behandeling met zich meebrengt, en nu zelfs ook de patiënten met zeer kleine tumoren die anders niet chemotherapeutisch behandeld zouden zijn? Ook deze vraag is niet eenvoudig te beantwoorden. In dat geval dienen patiënten en zorgprofessionals in overleg een zorgvuldige afweging te maken tussen de mogelijke voordelen en de risico's.



12. Hoe weet een arts of er een goede gepersonaliseerde behandeling beschikbaar is? Of omgekeerd, hoe weet een arts wanneer het beter is om een geneesmiddel niet voor te schrijven omdat het meer kwaad doet dan goed?

Hiervoor zullen speciale cursussen voor artsen en andere zorgprofessionals ontwikkeld moeten worden en met regelmaat aangeboden moeten worden om actueel te kunnen zijn op het gebied van onderzoek en wetenschap. Ook zullen geneesmiddelen die zijn goedgekeurd voor gebruik in het kader van personalised medicine - bijv. een test die moet worden uitgevoerd voordat een geneesmiddel mag worden toegediend - formeel als zodanig worden moeten worden aangemerkt (en vergoed) in combinatie met de therapie.

Patiënten die menen dat er gepersonaliseerde behandelingsmogelijkheden bestaan voor hun aandoening waarvan hun arts mogelijk niet op de hoogte is, moeten zij niet schromen om dit aan te kaarten. Betrouwbare informatie van een gezondheids- of patiëntenorganisatie kan de arts wellicht overtuigen van het nut van een gepersonaliseerde behandeling, ook voor toekomstige patiënten. Daarnaast kunnen patiënten zich samen met hun patiëntenorganisatie inzetten om een gepersonaliseerde behandeling in hun eigen land erkend en/of de vergoed te krijgen.

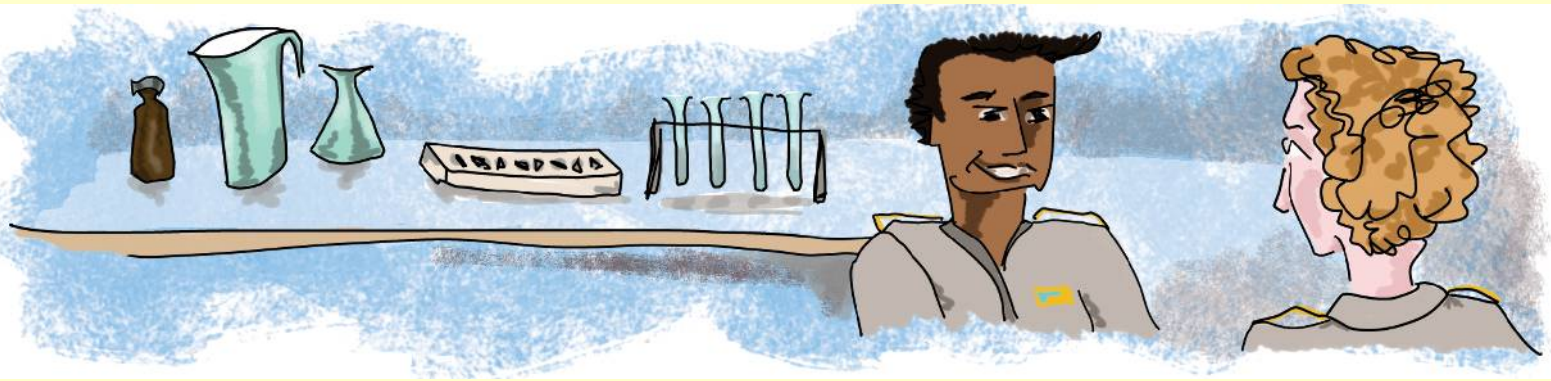


13. Zal de gezondheidszorg niet eenvoudigweg de voorkeur geven aan de huidige benadering en zich niet willen verdiepen in behandeling op basis van allerlei complexe diagnostiek?

Hoewel het waar is dat het proces naar meer personalised medicine niet van de ene op de andere dag zal plaatsvinden, bestaan er voor beleidsmakers en zorgverzekeraars argumenten om dit te stimuleren. Ten eerste het argument dat personalised medicine het in zich heeft om behandelingen kosteneffectiever te maken. Diagnostische testen kunnen helpen om therapieën gericht aan te bieden aan patiënten die er hoogstwaarschijnlijk op zullen reageren. Vermeden kan worden dat dure geneesmiddelen worden voorgeschreven aan patiënten die er geen baat bij hebben.

Daarnaast zullen diagnostische testen die aangeven dat een patiënt aanleg heeft voor ernstige bijwerkingen, dergelijke complicaties en de daarmee gepaarde gaande kosten, kunnen voorkomen. Meestal zijn de kosten van diagnostische testen veel lager zijn dan die van geavanceerde behandelingen.

Door de verhoogde efficiëntie en veiligheid die het gevolg is van personalised medicine kunnen beleidsmakers en zorgverzekeraars de budgetten voor gezondheidszorg dus doelmatiger benutten.



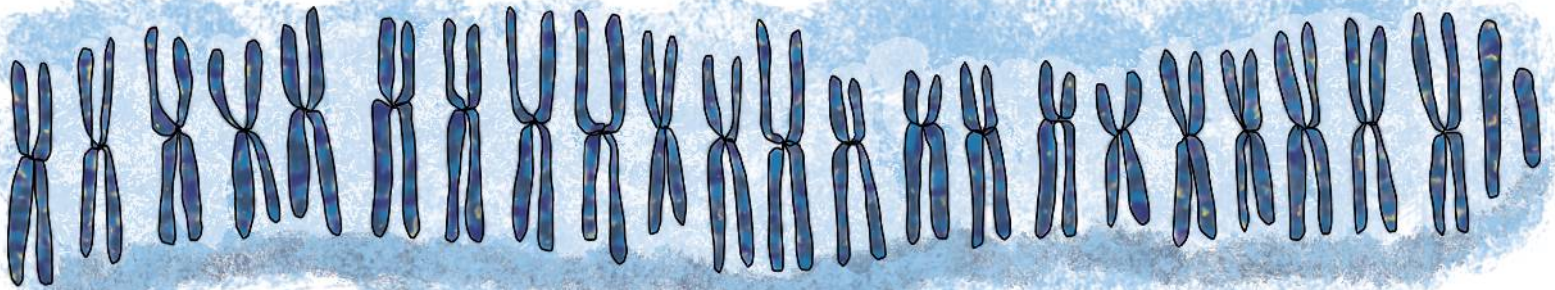
14. Wat is er werkelijk nieuw aan personalised medicine?

Personalised medicine is niet een totaal nieuw concept. Het idee om de medische behandeling af te stemmen op de patiënt bestaat al heel lang. Er zijn vele succesvolle voorbeelden van **geneesmiddelen en behandelingen** die zijn afgestemd op de behoeften van patiënten en die al geruime tijd op de markt zijn.

- Er zijn testen voor **diabetespatiënten** waarmee zij hun eigen **bloedglucoseconcentratie** kunnen meten om de juiste dosis insuline te bepalen.
- Er bestaat een reeks verschillende testen om **de botdichtheid** bij **osteoporosepatiënten** te meten. Met deze testen kan een arts tevens controleren of een behandeling om verder botmassaverlies te voorkomen, effect sorteert.

- Er zijn testen om de **virusconcentratie** bij **hiv-patiënten** voor en tijdens de behandeling te meten. Hiermee kunnen artsen het succes van de behandeling beoordelen, maar ook vaststellen of het virus bij een patiënt resistentie tegen behandeling ontwikkelt.

Met de snel toenemende kennis over moleculaire processen en genetische variaties liggen er echter veel meer mogelijkheden in het verschiet op basis van een wetenschappelijke benadering, in plaats van 'trial and error', waarbij pas na meerdere pogingen duidelijk wordt of de patiënt goed reageert op een medicijn of behandeling.



15. Hoe lang zal het duren voordat personalised medicine niet langer slechts veelbelovende toekomstmuziek is?

Op sommige gebieden is personalised medicine al realiteit, zoals bij de behandeling van borstkanker en hepatitis-C-infecties (zie vraag 16). Personalised medicine is veelbelovend voor patiënten en de verwachtingen zijn hoog gespannen. Het is een mogelijkheid om patiënten een behandeling op maat te bieden. Deze vorm van gezondheidszorg heeft de potentie om diagnostiek, therapeutische benaderingen en resultaten te verbeteren en als één geheel te benaderen. Hierdoor kan de negatieve impact van een ziekte worden verminderd en het leven een patiënt worden verlengd. Na verloop van tijd zullen steeds meer patiënten de vruchten hiervan plukken.

Een belangrijke hindernis blijft echter het feit dat de onderliggende oorzaken van veel ziekten erg complex zijn. Daardoor is het moeilijk om nieuwe biomarkers te ontdekken die voldoende voorspellende waarde hebben om te kunnen worden gebruikt bij de klinische besluitvorming. De toepasbaarheid van personalised medicine zal dus per aandoening verschillend zijn.



16. Zijn er al voorbeelden van geslaagde toepassingen van personalised medicine?

Er zijn meerdere voorbeelden van de succesvolle implementatie van personalised medicine. Een kleine greep hieruit:

- Een van de bekendste voorbeelden is een geneesmiddel voor patiënten bij wie een bepaald type borstkanker is vastgesteld. Bij dit middel hoort een diagnostische test die dient ter opsporing van een

bepaalde groeifactor (een eiwit dat wordt aangemaakt door een oncogen, een gen dat een rol kan spelen bij het ontstaan van kanker). Deze groeifactor is verantwoordelijk voor een verhoogde agressiviteit van de tumor: de tumor groeit snel, reageert niet of nauwelijks op chemotherapie en er is een verhoogd risico op recidief. Het middel grijpt specifiek aan op de groeifactor en belemmert daarmee verdere tumorgroei. Als uit de test blijkt dat er sprake is van een hoge concentratie van deze groeifactor (dat blijkt zo te zijn in 20 tot 30% van de gevallen van invasieve borstkanker), dan wordt de patiënt met het bijbehorende geneesmiddel behandeld. Deze gecombineerde benadering van een test en een geneesmiddel heeft zowel het responspercentage als de overlevingskans sterk verbeterd.

- Een ander voorbeeld is een geneesmiddel bedoeld voor patiënten met een bepaalde vorm van chronische leukemie dat wordt voorgeschreven op basis van een diagnostische test. In tegenstelling tot de gebruikelijke chemotherapie valt het geneesmiddel niet zowel gezonde cellen als kankercellen aan, maar grijpt het specifiek op kankercellen aan, waardoor de therapie minder bijwerkingen heeft.
- Er is een immunochemische test waarmee de concentratie van een bepaalde immuunsuppressieve factor kan worden gemeten na transplantaties. Deze test stelt artsen in staat om de dosering van een geneesmiddel nauwkeuriger te bepalen, en dan op een verantwoorde manier de dosering van geneesmiddelen te verlagen om de toxische bijwerkingen te verminderen.
- Bij hepatitis-C heeft het concept van personalised medicine geresulteerd in therapieën gebaseerd op de respons. Hiertoe bestaat een aantal diagnostische testen die dienen om patiënten te herkennen die aanzienlijk korter kunnen worden behandeld zonder dat de behandeling aan werkzaamheid inboet, maar waarbij onnodige blootstelling aan de bijwerkingen van het geneesmiddel tot een minimum wordt beperkt (4 maanden in plaats van de gebruikelijke 6-12 maanden).
- Er bestaat een diagnostische test waarmee een mutatie in een bepaald gen aan het licht kan worden gebracht bij patiënten met colorectaal carcinoom. Deze test is van nut gebleken bij het bepalen van de juiste chemotherapie. Als de test positief uitvalt, zullen bepaalde geneesmiddelen minder effectief zijn en daarom bij voorkeur niet worden toegediend.

17. Waar vind ik meer informatie?

Deze en andere brochures over biomedische onderwerpen zijn te downloaden van:
www.biomedinvo4all.com

Informatie over de patiëntenorganisaties die deze brochure mede hebben opgesteld:
www.vsop.nl
www.egan.eu

Informatie over Europees en internationaal beleid betreffende personalised medicine:

Informatiewebsite van de Europese Unie:
www.euractiv.com/en/health/personalised-healthcare/article-171796

U.S. Department of Health & Human Services (het Amerikaanse Ministerie van Volksgezondheid):
www.hhs.gov/myhealthcare/