

# Waardevol gebruik van menselijke DNA-data

Onderzoek naar het borgen van publieke  
waarden in de waardeketen van DNA-data



## **Auteurs**

Yayouk Willems, Marc Groenen & Petra Verhoef, met medewerking van Sven van Ewijk

## **Redactie**

### **Illustraties en foto's**

Laura Marienus

### **Foto omslag**

Vrouw schraapt langs haar wangslimvlies voor DNA-monster.  
Astafjeva/Shutterstock

### **Bij voorkeur citeren als:**

Rathenau Instituut (2021). *Waardevol gebruik van menselijke DNA-data – Onderzoek naar het borgen van publieke waarden in de waardeketen van DNA-data*. Den Haag (auteurs: Willems, Y.E., Groenen, M. en Verhoef, P.)

## Voorwoord

Het is nog geen twintig jaar geleden dat het menselijk genoom in kaart werd gebracht in het internationale Human Genome Project. Dit leverde kennis op waarin wetenschappers en artsen kansen zagen liggen voor het geven van zorg afgestemd op iemands genetische profiel. Tegenwoordig worden de genetische data die het project in 13 jaar opbracht, tussen 1990 en 2003, binnen een enkele dag uitgelezen. En iedere burger kan nu bij internationale bedrijven voor nog geen €100 zijn eigen DNA, of dat van een familielid, laten onderzoeken. En zelfs van een overlastbezorger die wellicht DNA-sporen heeft achtergelaten. Zonder de broodnodige professionele informatie over de betekenis van de uitkomsten, arbitrage of rechtspraak. Ook in het professionele forensisch domein heeft DNA-onderzoek een snelle opmars gemaakt.

DNA-analyse is een vorm van 'intieme technologie', oftewel technologie die ons lichaam kan monitoren en analyseren, en mogelijkheden biedt tot het beïnvloeden ervan. Het Rathenau Instituut liet al eerder zien dat het op grote schaal digitaal vastleggen, delen en benutten van gezondheidsgegevens de rechten van mensen kan schaden. Dit is zeker het geval als die data buiten het medische domein terechtkomen. Ons onderzoek 'Waardevol gebruik van menselijke DNA-data' laat zien dat de digitalisering van DNA-data het delen, combineren en de wens om die data te benutten verder aanwakkert. Dit geldt zowel binnen en tussen domeinen, als binnen en tussen landen. De verzameling van DNA-data concentreert zich bij een aantal grote bedrijven, waaronder 23andMe, Google en Amazon. En ook bij grote mogendheden, zoals China.

Het bewustzijn dat deze alsmaar uitdijende waardeketen van DNA-data niet zonder gevolgen kan blijven, is snel aan het toenemen. De maatschappij zoekt naar oplossingen. Op basis van analyses van literatuur, nieuwsberichten, rapporten van autoriteiten en de bestaande wettelijke kaders, geeft het Rathenau Instituut zeven urgente aandachtspunten. Ook geeft het bijbehorende oplossingsrichtingen voor betere regulering en bescherming van burgers in de 'DNA-waardeketen'. Deze aanbevelingen kunnen de wetgever, ministeries, toezichthouders, beroepsorganisaties, wetenschappers én burgers helpen om concrete stappen te gaan zetten richting waardevoller gebruik van DNA-data.

**Dr. ir. Melanie Peters**

Directeur Rathenau Instituut

## Samenvatting

Een moordzaak die wordt opgelost doordat familieleden van de dader hun DNA hebben afgestaan in buurtonderzoek. Een baby die vrij snel na de geboorte kan worden behandeld voor een ernstige erfelijke stofwisselingsziekte, omdat bij hem hielprikbloed is afgenomen. Of een medicijn voor familiair bepaalde hoge concentraties van cholesterol in het bloed, dat wordt ontwikkeld met behulp van genetisch onderzoek. Zomaar een aantal voorbeelden van het benutten van DNA-data in onze samenleving, mogelijk gemaakt door vooruitgang in DNA-technologie.

### Gebruik van DNA-data in een stroomversnelling

Vooruitgang in DNA-technologie heeft gevolgen in allerlei domeinen van onze samenleving. DNA-analyses worden tegenwoordig routinematig ingezet in **verschillende domeinen**, zoals bij forensisch onderzoek of het medisch testen op genetische aandoeningen. Individuen staan in verschillende contexten hun DNA-code af, meestal vrijwillig. Soms doen ze dit vanuit een **individueel belang**, soms vanuit een **collectief belang**, zoals wetenschappelijk onderzoek. Soms worden beide belangen gediend. Commerciële laboratoria, ook buiten de landsgrenzen, springen bij als er capaciteitstekort is voor DNA-analyses. Wetenschappelijk onderzoek naar het menselijk genoom en de functie ervan, kan rekenen op flinke investeringen van de Nederlandse overheid en andere overheden. Spelers in de verschillende domeinen hebben **grote verwachtingen** van verder wetenschappelijk onderzoek en het zo goed mogelijk benutten van kennis over DNA in hun domein.

De roep om steeds meer DNA-data is groot. Vanwege de wijdverbreide **digitalisering** worden DNA-data ook steeds eenvoudiger gedeeld en samengebracht in **grote datasets** voor complexe data-analyses. Door vooruitgang op het gebied van **analyse software en kunstmatige intelligentie** kunnen DNA-data, ook grote hoeveelheden data, steeds beter doorzocht en doorgrond worden.

**Burgers zélf** nemen ook steeds vaker het initiatief om iets over hun eigen genen of die van een ander te weten te komen. Ze willen informatie over het risico op het krijgen van genetisch bepaalde aandoeningen, of willen zelf overlastgevers opsporen met een gevonden DNA-monster, bijvoorbeeld op ongewenst afval. Nederlanders en burgers wereldwijd sturen hun DNA dus naar internationale Direct-to-Consumer-Genetic-Test-(DTC-GT-) bedrijven voor persoonlijke feedback op hun DNA (of dat van een ander). Deze **grote internationale bedrijven** nodigen hen hiertoe uit en bieden op een laagdrempelige wijze diverse genetische zelftesten en bijbehorende services aan. Kosten: rond de €100 of zelfs minder. Dit is mogelijk

doordat met de huidige technologieën DNA uit een monster van lichaamsmateriaal steeds eenvoudiger en goedkoper kan worden omgezet naar DNA-data.

Hiermee **vervagen de grenzen tussen gereguleerde domeinen**, zoals het medische domein waar een professionele zorgverlener informeert en adviseert bij het uitvoeren van genetische testen, en het domein van commercieel aanbod van genetische testen, waar men deze testen zonder supervisie van een medisch professioneel uitvoert. Ook het **delen van DNA-data binnen en tussen de verschillende domeinen** wordt – volgens belanghebbenden in die verschillende domeinen – steeds belangrijker. Hierdoor kunnen de grote datasets gerealiseerd worden die zij nuttig achten om bijvoorbeeld genetische oorzaken van ziekten te onderzoeken of forensische opsporing te verbeteren. Dit alles maakt de governance (het bestuur en het toezicht op) het verzamelen, delen en benutten van DNA-data complex.

### Internationale waardeketen van DNA-data

DNA-data blijven daarbij ook niet binnen de landsgrenzen. Om tot wetenschappelijke ontdekkingen te komen, delen wetenschappers DNA-data met internationale collega's. En ook voor betere forensische opsporing zijn grote internationale databases nodig. Een land als China analyseert veel DNA uit andere landen en koopt ook buitenlandse DNA-databases op. In hoog tempo is er een **internationale markt** ontstaan voor het verzamelen van DNA-monsters, het uitlezen van DNA, en de opslag, uitwisseling en analyse van digitale DNA-data.

DNA-data zijn dus zeer gewild. Belanghebbenden in verschillende domeinen waaronder wetenschappelijk onderzoek, medische praktijk, forensisch onderzoek, en commercieel aanbod van genetische testen aan burgers, hebben grote, soms hooggespannen verwachtingen van het creëren van **maatschappelijke waarde** met DNA-data. Burgers worden aangemoedigd of met beloften uitgenodigd om hun data te delen voor maatschappelijke doelen of om grip te krijgen op hun gezondheid. Bedrijven faciliteren de belofte van maatschappelijke waarde en halen op heel verschillende manieren **economische waarde** uit de toegenomen behoefte om DNA-data te verkrijgen, te analyseren en te benutten. Zo is er een complexe, internationale **waardeketen van DNA-data** ontstaan, waarbij **regulering en toezicht steeds lastiger** worden.

### Gevoelige situatie vraagt om daadkrachtig handelen

DNA-data zijn bijzondere persoonsgegevens die uiterst zorgvuldig behandeld moeten worden. DNA-analyse is immers een vorm van '**intieme technologie**', oftewel technologie die ons lichaam en gedrag op allerlei manieren kan monitoren, analyseren en mogelijkheden biedt tot het beïnvloeden ervan. De hoeveelheid DNA-data en de vraag ernaar nemen alsmaar toe. **DNA-data concentreren zich in**

bepaalde landen of bij grote commerciële partijen. Dit legt druk op **geopolitieke verhoudingen**. Het bewustzijn dat de alsmaar uitdijende waardeketen van DNA-data niet zonder gevolgen kan blijven, neemt toe. Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid & Milieu (RIVM) bracht bijvoorbeeld op verzoek van het ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport (VWS) in het najaar van 2020 een rapport uit over kansen en risico's van DNA-zelftesten, en ook de Consumentenbond kwam in 2020 met een uitgebreid nummer over dit thema (Kulche, 2020). Ook media en politici besteedden er aandacht aan.

In het **belang van burgers** is het daarom urgent om antwoord te geven op een aantal belangrijke vragen: Wie is er geïnteresseerd in onze DNA-data en waarom? Hoe vindt de internationale uitwisseling van genetische informatie plaats, en wie zorgt dat dit veilig gebeurt, met respect voor onze **privacy en andere publieke waarden**? Is het acceptabel dat onze gevoelige DNA-data steeds vaker bij **buitenlandse laboratoria** worden geanalyseerd? Wie verdienen er geld aan DNA-data en hoe precies? En welke mogelijkheden zijn er voor een goede **governance** van de markt van DNA-data waarin verschillende spelers steeds meer maatschappelijke en economische waarde uit DNA willen halen?

### Doel van het onderzoek

Het Rathenau Instituut wil met dit rapport urgente overwegingen geven voor **waardevol gebruik van DNA-data** van mensen. Met 'waardevol gebruik van DNA-data' bedoelen we: DNA-data benutten voor onderzoek of innovaties die de volksgezondheid of een ander maatschappelijk doel dienen én waarbij rekening wordt gehouden met publieke waarden.

In dit rapport gaan we dieper in op de **technologische ontwikkelingen** en de **commercialisering** en de **internationalisering** van de DNA-keten. We zetten de **maatschappelijke doelen** die beoogd worden met DNA-data op een rij en geven de **uitdagingen** en **beperkingen** die daarbij spelen. We analyseren de **maatschappelijke en ethische kwesties** rond de roep om steeds meer DNA-data, en met name in de context van commercialisering en internationalisering. We geven zeven belangrijke **aandachtspunten**, en dringen aan op het nemen van actie waarin volgens ons onderzoek oplossingen zijn gelegen. We ronden af met **drie overkoepelende adviezen** en een figuur die een overzicht geeft van de overwegingen en adviezen die we op basis van ons onderzoek aan de verschillende actoren geven. Voor ons onderzoek deden we deskresearch. Bronnen waren onder meer: literatuur, nieuwsberichten, rapporten van autoriteiten en de bestaande wettelijke kaders, zoals de Algemene verordening gegevensbescherming (AVG).

### De verwachtingen en uitdagingen rond DNA-data in verschillende domeinen

We zien dat **genetische analysetechnologie steeds geavanceerder en toegankelijker wordt**, waardoor er op grote schaal steeds meer gedetailleerde informatie verzameld, opgeslagen en gedeeld kan worden over ons DNA. In veel domeinen worden DNA-data gezien als data met veel potentie die bijdragen aan gezondere mensen en een veiligere maatschappij (zie tabel 'Doelen van DNA-verzameling per domein en uitdagingen daarbij'). In al deze domeinen is het **paradigma**: meer data bieden meer kansen om maatschappelijke waarde te creëren. Toch is realisme op zijn plaats in *the post-genomic era* (de periode na de voltooiing van de Human Genome Project tot nu). Met grootschalige analyses met DNA-data kan er immers **lang niet aan alle hoge verwachtingen worden voldaan**. Dit hangt samen met methodologische beperkingen. Daarnaast wordt er soms een te belangrijke rol aan genen toegedicht.

Het toedichten van een te grote rol voor genen is bijvoorbeeld waar te nemen bij het wetenschappelijk onderzoek naar de rol van (meerdere) genen bij het ontstaan van ziekten. Al eerder wees het Rathenau Instituut in 'Datasolidariteit voor gezondheid' erop dat big-data-analyses te vaak leiden tot zeer algemene conclusies die weinig tot geen extra handelingsperspectief bieden voor behandelende artsen ten opzichte van wat ze al wisten van de patiënt in kwestie. Gericht onderzoek met kleinere datasets, waarbij de data van goede kwaliteit zijn en van toepassing op de relevante medische context, kan belangrijkere inzichten geven voor de volksgezondheid. Deze inzichten zijn waardevoller dan het hypothesevrij *crunchen* van steeds meer DNA-data. Daarnaast zijn er vragen te stellen bij het nut van steeds meer kennis over de rol van genen bij ziekte en gezondheid. Kunnen we de kennis uit genoombrede associatiestudies benutten voor gezondheid? Is kennis over DNA dé sleutel naar preventie of betere behandeling? Het streven naar het verkrijgen van steeds meer DNA-data van steeds meer burgers moet wel gelegitimeerd gebeuren.

Tabel Doelen van DNA-verzameling per domein en uitdagingen daarbij.

Domein	Doel	Uitdagingen
Wetenschappelijk domein	Beter doorgronden van de rol van genetische variatie bij het ontstaan van gedrag, ziekte of de kans op genezing.	<ul style="list-style-type: none"> <li>De gevonden genetische varianten verklaren nog maar een deel van de variantie van de ziekte of eigenschap.</li> <li>Het merendeel van het onderzoek is gebaseerd op mensen met een Europese achtergrond en er is dus behoefte aan data van meer diverse populaties.</li> </ul>
Medisch domein	Betere zorg leveren door: tijdig risico op ziekte op te sporen (genetische screening), te behandelen (diagnose) of gerichtere zorg aan te bieden (personalisatie).	<ul style="list-style-type: none"> <li>Toepassingen van DNA-data voor polygenetische aandoeningen zijn vooralsnog beperkt.</li> <li>Voor weinig medicijnen zijn genetische varianten bekend die van belang zijn.</li> </ul>
Forensisch domein	Beter oplossen van misdrijven.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Innovaties om DNA-data te gebruiken bij daderopsporing gaan gepaard met de vraag hoe rechten van de mens worden gewaarborgd.</li> <li>Meer data als panacee om meer delicten op te lossen, terwijl de capaciteit beperkt is.</li> </ul>
Commerciële domein	Voor persoonlijk doeleinden (autonomie over gezondheid, verwantschapsrelatie, 'opsporing') en op eigen initiatief DNA-data laten analyseren.	<ul style="list-style-type: none"> <li>De betrouwbaarheid en (medische) interpretatie van de uitkomsten van DTC-GTs zijn twijfelachtig.</li> <li>DNA-data worden op internationaal niveau uitgewisseld, terwijl internationale harmonisatie van nationale regelgeving ontbreekt.</li> <li>Burgers kunnen te eenvoudig DNA van anderen (familieleden, overlastplegers) laten analyseren en dat raakt aan rechten van die personen.</li> </ul>

### **Datahonger, datasolidariteit en commerciële belangen bij DNA-data**

De mogelijkheid om waarde te creëren uit DNA-data bestaat bij de gratie van al die miljoenen individuen die hun DNA hebben afgestaan. De **'honger naar DNA-data'** kan alleen gestild worden doordat veel individuen op enig moment, in allerlei verschillende situaties en voor verschillende doelen, een lichaamsmonster met DNA afstaan. Dit wordt verantwoord met de belofte dat met al die data kennis wordt



gegenereerd en producten en diensten worden ontwikkeld voor individueel of collectief nut. Vooral bij medisch-wetenschappelijk onderzoek, maar ook bij forensisch onderzoek wordt dus een beroep gedaan op '**datasolidariteit**': individuen die hun eigen DNA-gegevens delen om een gedeeld maatschappelijk doel te bereiken. Niet alleen de maatschappelijke doelen worden (mogelijk) met deze datasolidariteit gediend, maar vooral ook de economische doelen van de betrokken bedrijven in de waardeketen van DNA-data.

De weg van lichaamsmateriaal (biologisch DNA) naar digitale DNA-data, naar een uiteindelijk product, is niet eenvoudig. Er zijn verschillende stappen nodig om DNA-data te kunnen benutten. In die verschillende stappen wordt er op verschillende manieren **steeds meer geld verdiend aan DNA-data**. Zo verdienen bedrijven aan de technologie en diensten die het uitlezen van DNA-informatie mogelijk maken of waarmee de benodigde materialen voor afname van DNA of lab-verwerking worden aangeboden. Big-tech-bedrijven bieden technologie aan, zoals kunstmatige intelligentie en *cloud computing*, om de grote hoeveelheid DNA-data te kunnen verwerken. DTC-GT-bedrijven bieden testen aan waarmee mensen thuis DNA kunnen verzamelen. Dit materiaal kunnen ze vervolgens opsturen en laten analyseren. Farmaceutische bedrijven verkrijgen unieke (patent)posities door de bevindingen die worden gedaan met behulp van DNA-data. En DNA-data worden verkocht aan derden (bijvoorbeeld aan de farmaceutische industrie). Ons rapport brengt in kaart hoe de data zich concentreren bij een aantal grote commerciële partijen en in bepaalde landen, en welke verregaande consequenties dat heeft.

### **Impact van de DNA-waardeketen op publieke waarden**

De belangen van de spelers die verdienen aan DNA zijn niet altijd in lijn met de belangen van de mensen die hun DNA hebben afgestaan, de volksgezondheid of de algemene veiligheid. We laten in dit rapport zien hoe **publieke waarden of mensenrechten** (zoals privacy, autonomie, veiligheid en rechtvaardigheid) onder druk kunnen komen te staan in een toekomst waarin DNA-data mogelijk een steeds grotere rol gaan spelen (zie tabel: 'Knelpunten bij de verschillende publieke waarden, waardoor die onder druk komen te staan bij verzameling, analyse en uitwisseling van DNA-data').

Tabel Knelpunten bij de verschillende publieke waarden, waardoor die onder druk komen te staan bij verzameling, analyse en uitwisseling van DNA-data.

Publieke waarde	Knelpunten
Privacy	<ul style="list-style-type: none"> <li>• De invulling van uitdrukkelijke toestemming is niet altijd waterdicht.</li> <li>• Doelverschuiving (<i>function creep</i>) kan privacy aantasten. Surveillance op basis van DNA-data (voorbeeld van Oeigoeren in China) is een voorbeeld van doelverschuiving.</li> <li>• Naast verticale privacyschending (in de relatie burger-overheid) is er steeds vaker sprake van horizontale privacyschending (tussen burgers en rechtspersonen onderling) met DNA-data.</li> </ul>
Autonomie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recht op (niet-)weten beslaat ook de familie van degene die een DNA-test doet.</li> <li>• Het is onduidelijk wat er met de bijvangst van genetische tests moet gebeuren.</li> <li>• Technologisch paternalisme ligt op de loer.</li> <li>• Misleidende of foutieve informatie op basis van DTC-GT-tests.</li> </ul>
Veiligheid & controle	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Phishing &amp; hacking van DNA-data.</li> <li>• Transparantie van algoritmes en technologie is niet zeker.</li> <li>• Uitbesteding aan derde partijen maakt het des te belangrijker om verantwoordelijkheden rond technologie en uitkomsten af te spreken.</li> </ul>
Menswaardigheid	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Een individu moet niet gereduceerd worden tot zijn/haar genetische predispositie.</li> <li>• Recht op een open toekomst.</li> </ul>
Rechtvaardigheid	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Door DNA-onderzoek komt er meer nadruk op verschillen tussen individuen.</li> <li>• Profilering op basis van DNA-data wordt steeds vaker toegepast in verschillende domeinen (genetische discriminatie).</li> </ul>
Machtsverhoudingen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Internationale governance van DNA-data is niet eenvoudig.</li> <li>• Buitenlandse mogendheden weten veel over ons DNA.</li> <li>• Publieke voorzieningen raken afhankelijk van commerciële partijen.</li> </ul>

## **Zeven aandachtspunten en oplossingsrichtingen**

Op basis van de bevindingen en inzichten hebben we zeven belangrijke aandachtspunten geformuleerd. Per aandachtspunt doen we dringende suggesties die bijdragen aan oplossingen.

### **I. Heersende paradigma's bij inzet van DNA-innovaties voor maatschappelijke doelen moeten worden herijkt.**

De verwachtingen van DNA-data zijn groot en dat vergroot de 'datahonger'. Meer data biedt meer kansen, is de leidende gedachte. Commerciële partijen hebben baat bij het in stand houden van dit paradigma. Echter, de meerwaarde van big-data-analyses met DNA-data voor het verkrijgen van inzichten is vooralsnog beperkt gebleken. En dan nog: is kennis over DNA dé **sleutel naar preventie of betere behandeling**? Of liggen de oplossingen in het verkleinen van **sociale ongelijkheid en ongelijke toegang tot de gezondheidszorg**? Vooral het medisch-wetenschappelijk domein zou zich de vraag kunnen stellen of het alsmear zwaarder leunen op DNA bij het opsporen van oorzaken en het behandelen van ziekten houdbaar is, en gewenst. Maar ook in het forensische domein is het uitbreiden van de zoekmogelijkheden door te beschikken over meer databanken (of biobanken) van bijvoorbeeld burgers niet alleen ongewenst, maar ook niet bewezen effectief.

#### **Oplossingsrichting:**

#### **Organiseer een brede dialoog over DNA-gebruik voor maatschappelijke doelen.**

Met dit onderzoek geeft het Rathenau Instituut een belangrijke impuls aan een maatschappelijk debat over DNA-gebruik in onze samenleving, dat op korte termijn gevoerd moet worden. Ons instituut kan hierin verder het voortouw nemen. Hierbij zouden alle belanghebbenden moeten worden uitgenodigd: burgers, wetenschappers, ministeries, data-experts, bedrijven, economen en medische professionals die een sleutelpositie hebben rond DNA-onderzoek voor betere zorg en forensische opsporing. Het gesprek zou moeten gaan over nut, noodzaak en wenselijkheid van het grootschalig blijven inzetten op DNA-data voor verbetering van onder andere de (volks)gezondheid. De uitkomsten kunnen gebruikt worden voor innovatiebeleid en subsidiebeleid, en voor onderzoeksstrategieën van onderzoeksinstituten.

## II. Rechten van burgers moeten beter worden beschermd in de waardeketen van DNA-data.

Uit de analyses in dit rapport, samengevat in de tabel: 'Knelpunten bij de verschillende publieke waarden, waardoor die onder druk komen te staan bij verzameling, analyse en uitwisseling van DNA-data', wordt duidelijk dat publieke waarden in het gedrang komen bij het steeds meer (commercieel) benutten van (digitale) DNA-data in allerlei domeinen en settings. Er spelen kwesties rond **privacy, autonomie, veiligheid & controle, menswaardigheid, rechtvaardigheid en machtsverhoudingen**. Dit vraagt om het **aanpassen van wettelijke kaders** voor omgang met DNA-data door **DTC-GT-bedrijven**, maar ook door **overheden en werkgevers**.

### Oplossingsrichtingen:

- **Pas wettelijke kaders aan om te zorgen dat ze mensen voldoende beschermen tegen de risico's van het groeiende gebruik van DNA-data.**  
De regels voor de omgang met genetische gegevens moeten wettelijk aangescherpt worden voor:
  - a. **DTC-GT-testen:** wanneer deze alleen uitgevoerd mogen worden onder de begeleiding van medische professionals is er de facto een verbod. Dit kan worden overwogen. De Uitvoeringswet van de AVG (UAVG) moet op zijn minst verduidelijken wanneer de gegevensverwerkingen mogen plaatsvinden op basis van uitdrukkelijke toestemming. En hoe er omgegaan moet worden met de rechten van anderen, zoals genetische verwanten.
  - b. **Verwerking van DNA-data door werkgevers:** De UAVG zou de verwerking van genetische gegevens van werknemers en sollicitanten alleen moeten toestaan op basis van een wettelijk voorschrift. De huidige wettekst van de UAVG mist verplichte maatregelen tegen de risico's van ongewenste en ongeoorloofde verwerkingen van genetische gegevens in de arbeidsverhouding.
- **Pas ethics by design toe bij het opzetten van systemen waarbij een combinatie van DNA-data en digitale technologie wordt ingezet voor ondersteuning van forensische opsporing en medische beslissingen.**  
Binnen de forensische opsporingsstrategieën vraagt de **combinatie van DNA-data en kunstmatige intelligentie** om speciale aandacht voor zaken als profilering en discriminatie. Dit speelt ook in het medische domein, waar DNA-kennis onderdeel kan zijn van digitale beslissingsondersteunende systemen, gebaseerd op kunstmatige intelligentie. Als de beschikbare DNA-data een bepaalde populatiegroep niet op de juiste manier vertegenwoordigen, zal het systeem op basis van een vertekend beeld van de werkelijkheid een

aanbeveling doen. Daarom is het belangrijk dat in DNA-onderzoek meer **diverse deelnemers** worden betrokken. Maar nog belangrijker is dat bij dergelijke beslissystemen – waarbij DNA-data en kunstmatige intelligentie worden gecombineerd – de **kwaliteit van de trainingsdata** goed is. Ook moeten de keuze van datasets en de noodzaak voor het gebruik van kunstmatige intelligentie worden verantwoord. En moeten naast DNA-data ook andere relevante verklarende variabelen voor de (medische of forensische) uitkomst zijn meegenomen in het systeem.

### III. Technologisch burgerschap over DNA verdient meer aandacht.

Hoe meer individuen bereid zijn om DNA-data af te staan, hoe meer domeinen maatschappelijke waarde (hopen te) kunnen creëren uit de data. DNA-data worden steeds vaker *buiten* de medische praktijk of het strikt gereguleerde forensische domein gebruikt. De grenzen tussen de domeinen zijn aan het vervagen. Dit vraagt om een (vernieuwd) **technologisch burgerschap**: vaardigheden, kennis en weerbaarheid rondom digitalisering, zoals in dit geval digitalisering van DNA-data. En de kans om deel te kunnen nemen aan het maatschappelijke debat over dit onderwerp.

#### Oplossingsrichtingen:

- **Burgers moeten (nog) beter geïnformeerd en betrokken worden bij ontwikkelingen op het gebied van DNA-data.**  
Dat betekent dat burgers de vaardigheden moeten krijgen om de risico's en voordelen van het delen van DNA-data tegen elkaar af te wegen. Overheid, organisaties voor wetenschapscommunicatie, Pharos (het landelijk expertisecentrum gericht op het terugdringen van gezondheidsverschillen) en de Consumentenbond kunnen hierin een rol spelen. Ons rapport en andere recente onderzoeken geven een startpunt. We zullen vanuit ons instituut ook met anderen in gesprek gaan om dit verder te faciliteren.
- **Burgers moeten deel kunnen nemen aan een democratisch debat over gebruik van DNA-data door overheden en commerciële partijen.**  
Burgers moeten zich bijvoorbeeld kunnen uitspreken over belangrijke politieke besluitvorming over beslissingen omtrent DNA-data. Dergelijk democratisch debat kan ook gaan over de reikwijdte van de verdienmodellen van commerciële partijen. Ook voor dit debat kan het Rathenau Instituut een rol spelen.

#### IV. Toezicht op de (internationale) (semi-)private laboratoria in de keten van DNA-data moet worden versterkt.

Door de toegenomen vraag naar DNA-onderzoek in zowel het forensische als medische domein worden DNA-analyses geregeld **uitbesteed** aan (semi-)private laboratoria. Publieke partijen die DNA-analyses uitbesteden aan (semi-)private partijen moeten alert zijn op de **waarborging van kwaliteit, privacy en de veiligheid**. Het systeem vraagt om een doordachte governance, met toezicht en duidelijke afspraken.

Een **speciale toezichthouder** voor de keten van DNA-data is een optie die kan worden overwogen. Die kan toezicht houden op de kwaliteitsstandaarden rondom deze keten van het uitlezen, analyseren, en delen van DNA-data.

#### Oplossingsrichting:

#### Onderzoek of een extra toezichthouder voor de keten van DNA-data nodig is.

Als een extra toezichthouder niet nodig blijkt, voorzie de huidige toezichthouder(s) dan van kennis en inzicht in de wettelijke mogelijkheden (of uitbreiding daarvan) om grip te houden op de (deels uitbestede) keten van DNA-data.

#### V. Platformen en bedrijven bezitten en verwerken onevenwichtig veel DNA-data, met vaak niet-transparante verdienmodellen.

De bedrijven die de genetische testen aan consumenten aanbieden, verdienen het 'echte' geld met het doorverkopen van de DNA-data en andere gezondheidsgegevens aan farmaceutische bedrijven, forensische diensten of wetenschappelijke instituten. Hoe die data worden gedeeld, is vaak onduidelijk. Sommige van deze bedrijven bezitten veel grotere hoeveelheden DNA-data dan menig (publiek) onderzoeksconsortium. En er wordt zelfs gespeculeerd dat deze bedrijven uit zijn op een **datamonopolie**.

Verder speelt de dominante rol van **internationale digitale platformen**, zoals Google, Amazon en Microsoft. Zij bieden opslag- en rekencapaciteit voor complexe data-analyses met DNA-data, zoals met *machine learning* en *deep learning*. Hiermee kan er een te grote **technologische afhankelijkheid** ontstaan van dergelijke big-tech-bedrijven om inzichten uit DNA-data te verkrijgen. Dat is onwenselijk, omdat kennis over ons DNA voor maatschappelijke toepassingen kan worden gezien als een **publiek goed**.

**Oplossingsrichtingen:**

- Geef digitale platformen zoals Google, Amazon en Microsoft bij het opslaan en verwerken van DNA-data verplichtingen mee die horen bij publieke goederen. Het kunnen benutten van kennis over ons DNA voor maatschappelijke doelen kan worden gezien als een publiek goed. Als de platformen vrijwel onmisbaar worden bij het bereiken van dit soort maatschappelijke doelen, krijgen zij het karakter van publieke diensten. Dan moeten ze ook *verplichtingen* hebben die horen bij publieke goederen. Dit houdt in dat onder andere de toegang tot die diensten gewaarborgd moet zijn, net als de mate waarin informatie kan worden uitgewisseld met andere diensten. De digitale platformen kunnen vanuit het oogpunt van maatschappelijk verantwoord ondernemen hierbij zelf ook verantwoordelijkheid nemen, bijvoorbeeld op basis van de Organisatie voor Economische Samenwerking en Ontwikkeling (OESO)-richtlijnen voor internationaal ondernemen.
- **Evalueer zaken als ‘datamonopolie door bedrijven’ en de ‘dominantie van de grote internationale digitale platforms bij rekencapaciteit voor DNA-data’ aan de hand van de kaders van de Digital Services Act.**  
Deze is opgesteld om de verantwoordelijkheden van gebruikers, platforms en de overheid in evenwicht te brengen volgens Europese (publieke) waarden, waarbij de burgers centraal staan. Zaken als transparantie, voorwaarden rond de service, bestrijden van monopolievorming en delen van de data met overheden en onderzoeksinstituten zijn hierin verankerd. DNA-data als zodanig staan hierin niet genoemd, maar de afspraken zijn ook zeer van toepassing op DNA-data.

**VI. Juridische kaders voor gebruik van DNA-data voor internationaal wetenschappelijk onderzoek zijn nog niet helder genoeg.**

Naast het kritisch evalueren van het paradigma ‘meer DNA-data bieden meer kansen’ (aandachtspunt 1), is het belangrijk dat bestaande DNA-data voor relevante maatschappelijke doelen, waaronder medisch-wetenschappelijk onderzoek, worden benut. Dit vraagt om het combineren van verschillende internationale datasets binnen wetenschappelijk onderzoek. Twee aspecten rond genetische data verdienen in die context aandacht: **internationale onderzoekssamenwerking** en **open science**.

Er zijn *binnen de EU geen uniforme nationale regels* voor onderzoek met medische gegevens (waaronder DNA-data). Dat maakt het voor consortia van onderzoeksinstituten of andere samenwerkingsverbanden lastig om DNA-data te verzamelen en te verwerken voor onderzoek. *Open science* is een ander punt dat aandacht verdient bij het doen van onderzoek met DNA-data. Daarbij spelen de **FAIR-principes**, oftewel dat data vindbaar, toegankelijk, uitwisselbaar en

herbruikbaar moeten zijn. Zo kunnen onderzoekers de onderzoeksresultaten beter verifiëren (repliceren) en hergebruiken. Echter, de Wet medisch-wetenschappelijk onderzoek (WMO) schrijft voor dat het registeren van onderzoeksgegevens in principe anoniem moet plaatsvinden. Maar DNA-data kenmerken zich door een hoge mate van precisie, waardoor onderzochte personen kunnen worden geïdentificeerd. Anonimiseren of pseudonimiseren van deze data is dus heel lastig.

#### **Oplossingsrichtingen:**

- De EU-wetgever zal een internationaal **geharmoniseerd raamwerk** moeten opstellen voor onderzoek met DNA-data en gezondheidsdata. Dat zou in de beoogde European Health Data Space kunnen. De Raad van Europa zou kunnen worden betrokken om internationale afspraken over DNA-data en gezondheidsdata te maken.
- DNA-data zouden in de beoogde **European Health Data Space** specifieke aandacht moeten krijgen, vanwege het feit dat het anonimiseren van de data feitelijk niet kan. Dat staat onderzoek volgens de FAIR-principes in de weg.

#### **VII. Geopolitiek misbruik of onderdrukking is een reëel risico.**

Het is zorgwekkend dat een land als China investeert in het aanleggen van DNA-banken van diverse nationaliteiten, wetende dat het minderheden (Oeigoeren) met op oneigenlijk wijze verkregen DNA-data in eigen land profileert, en volgt via gezichtsherkenning. Dit vraagt om waakzaamheid op **gebruik van DNA-data voor surveillance**. Mogelijk gebeurt dit ook op basis van DNA-data van Nederlandse burgers die in China zijn. China is hierbij het meest duidelijke voorbeeld, maar ook andere mogendheden zouden DNA-data van eigen burgers of burgers uit andere landen kunnen gebruiken voor surveillance en onderdrukking.

#### **Oplossingsrichting:**

#### **Wees als overheid alert op malafide gebruik of misschien zelfs geopolitiek misbruik van DNA-data door andere mogendheden.**

Dit gaat om delicate, diplomatieke kwesties waarbij het ministerie van Buitenlandse Zaken een belangrijk rol zal spelen. Mogelijk kunnen de toezichhouders en Ngo's die zich richten op mensenrechten hier een signalerende rol inspelen.

#### **Conclusies en drie overkoepelende adviezen**

Gezien de veranderende geopolitieke verhoudingen en de concentratie van DNA-data bij een aantal grote commerciële partijen, is het zeer urgent om belangen van burgers te beschermen, internationaal delen en gebruiken van DNA-data te reguleren, overspannen verwachtingen die schadelijk kunnen zijn weg te nemen,



en vooral ook te handhaven wat niet mag en volstrekt onwenselijk is. Ook burgers kunnen hierin een rol spelen.

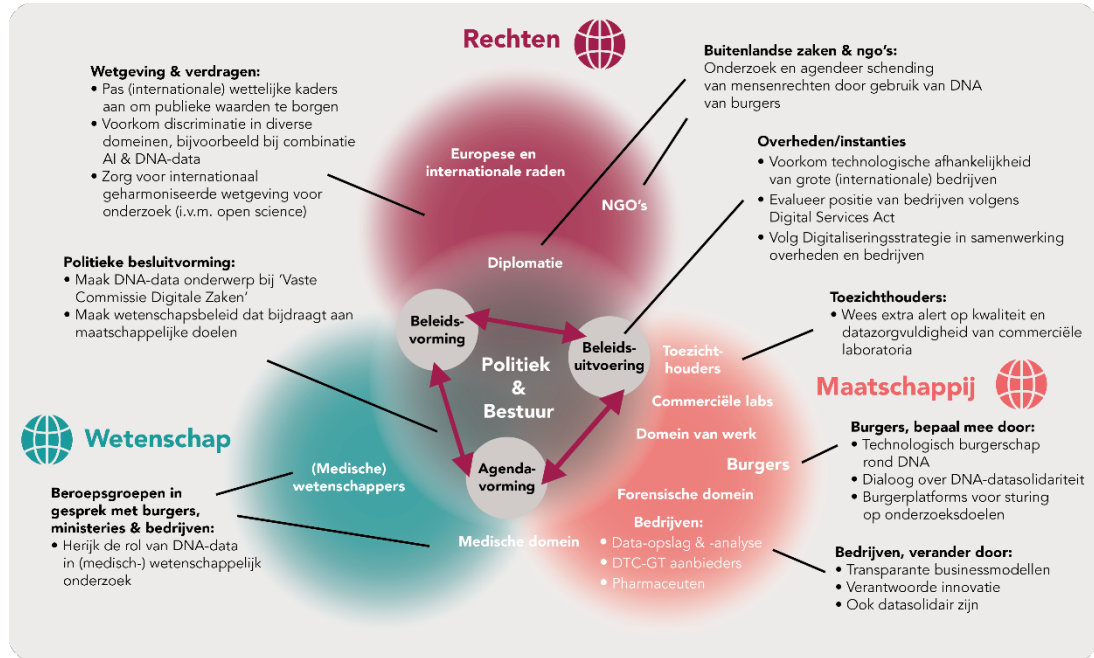
Dit rapport geeft belangrijke aandachtspunten en dringende overwegingen voor oplossingen voor het gebruiken van DNA-data voor onderzoek of innovaties die de volksgezondheid of een ander maatschappelijk doel dienen én waarbij rekening wordt gehouden met publieke waarden. We noemen dit '**waardevol gebruik van menselijke DNA-data**'.

Tot slot willen we nog **drie overkoepelende adviezen** meegeven voor politici en ministeries:

- (1) Neem in het ontwerp en de besluitvorming over nieuwe wet- en regelgeving op het gebied van DNA-data of over DNA-innovatiebeleid consequent de internationale context mee.
- (2) Bespreek DNA-digitalisatie als specifiek punt binnen de vaste Tweede Kamercommissie voor Digitale zaken.
- (3) Neem de Nederlandse Digitaliseringsstrategie als leidraad bij het werken aan oplossingen voor de genoemde aandachtspunten.

We sluiten af met een figuur, die een **overzicht** geeft van de **overwegingen en adviezen die we op basis van ons onderzoek aan de verschillende actoren geven**. Met verbetering van de wereldwijde governance in de waardeketen van DNA-data wordt recht gedaan aan de belangen van burgers, onderzoekers en bedrijven. Pas dan is er sprake van waardevol gebruik van DNA-data.

Figuur Governance, actoren en oplossingsrichtingen rond waardevol gebruik van DNA-data.



# Inhoud

Voorwoord.....	3
Samenvatting .....	4
Inleiding .....	21
<b>1 Van individu naar benutten van DNA-data .....</b>	<b>26</b>
1.1 Individu(en).....	27
1.2 Lichaamsmateriaal .....	27
1.3 Digitalisering van DNA.....	29
1.4 Opslag van DNA-data.....	31
1.5 Analyse van DNA-data .....	31
1.6 Delen van DNA-data .....	32
1.7 Producten & diensten op basis van DNA-data .....	32
1.8 Conclusie .....	33
<b>2 De verwachtingen van DNA-data .....</b>	<b>34</b>
2.1 Het wetenschappelijke domein .....	34
2.2 Het medische domein .....	36
2.3 Het forensische domein.....	40
2.4 Het commerciële (of individuele) domein .....	43
2.5 Conclusie .....	46
<b>3 Belangen bij DNA-data .....</b>	<b>49</b>
3.1 Datasolidariteit voor grootschalige DNA-datasets.....	49
3.2 Geld verdienen aan de grote vraag naar DNA-data.....	53
3.3 Conclusie .....	58
<b>4 Impact van de DNA-waardeketen op publieke waarden.....</b>	<b>59</b>
4.1 Privacy .....	59
4.2 Autonomie .....	64
4.3 Veiligheid .....	67
4.4 Controle over technologie .....	68
4.5 Menselijke waardigheid .....	69
4.6 Rechtvaardigheid .....	70
4.7 Machtsverhoudingen .....	71
4.8 Conclusie .....	74

<b>5</b>	<b>Aandachtspunten voor waardevol gebruik van menselijk DNA .....</b>	<b>76</b>
5.1	Aandachtspunten voor waardevol DNA-gebruik.....	77
5.2	Tot slot .....	89
	<b>Lijst van afkortingen en begrippen .....</b>	<b>92</b>
	<b>Literatuur .....</b>	<b>96</b>

## Inleiding

Een soort USB-stick die in een mum van tijd de genetische code van ons DNA (deoxyribonucleïnezuur) uitleest, een DNA-paspoort voor veiliger gebruik van medicijnen, geadopteerde kinderen die hun biologische ouders vinden via een internationale DNA-databank. Of een oude moordzaak die wordt opgelost doordat verre familieleden van de dader hun DNA-data hebben gedeeld met een commercieel bedrijf. Wat ooit als toekomstmuziek klonk, is inmiddels werkelijkheid. Met de huidige technologieën kan DNA uit een monster van lichaamsmateriaal steeds sneller én preciezer worden omgezet naar DNA-data oftewel genetische gegevens<sup>1</sup> (Gibbs, 2020). Door de wijdverbreide **digitalisering** worden DNA-data ook steeds eenvoudiger gedeeld en samengebracht in grote datasets voor analyses. Daarmee is in hoog tempo een **markt** ontstaan voor de verzameling van DNA-monsters, het uitlezen van DNA en de uitwisseling en analyse van digitale DNA-data (McKinsey Global Institute, 2020).

Die DNA-data zijn zeer gewild. Bijvoorbeeld bij wetenschappers die DNA-data gebruiken om in kaart te brengen hoe DNA met onze lichaamsfuncties en eigenschappen samenhangt. Of de Rijksoverheid, die het mogelijk maakt om bij pasgeborenen ernstige erfelijke aandoeningen te signaleren met de hielprik. Of bedrijven, die gepersonaliseerde leefstijladviezen geven op basis van iemands DNA. Of forensische diensten, die in Europees verband DNA-data doorzoeken op zoek naar een match met DNA-sporen die op een plaats delict zijn gevonden (Kukk & Hüsing, 2012). Spelers in verschillende domeinen, (wetenschappelijk onderzoek, medische praktijk, forensisch onderzoek, commercieel aanbod van genetische testen), hebben grote verwachtingen van de **maatschappelijke waarde** die ze kunnen creëren met DNA-data. Verschillende bedrijven faciliteren dit. Zij halen op heel verschillende manieren **economische waarde** uit de toegenomen behoefte om DNA-data te verkrijgen, te analyseren en te benutten. Zo is een **waardeketen van DNA-data** ontstaan.

In die waardeketen **verdienen** biotechnologiebedrijven bijvoorbeeld geld aan verkopen van de machines die DNA uitlezen, big-tech-bedrijven aan het aanbieden van *Clouds* om DNA-data op te slaan of complexe analyses te doen, en bedrijven die Direct-to-Consumer Genetic Tests (DTC-GT) aanbieden - aan wie mensen hun DNA toevertrouwen voor individuele doeleinden - aan het verkopen van die DNA-

---

<sup>1</sup> De AVG definieert genetische gegevens als: 'persoonsgegevens die verband houden met de overgeërfd of verworven genetische kenmerken van een natuurlijke persoon die unieke informatie verschaffen over de fysiologie of de gezondheid van die natuurlijke persoon en die met name voortkomen uit een analyse van een biologisch monster van die natuurlijke persoon'.

data aan farmaceutische bedrijven. Die op hun beurt met de kennis over DNA nieuwe medicijnen willen ontwikkelen.

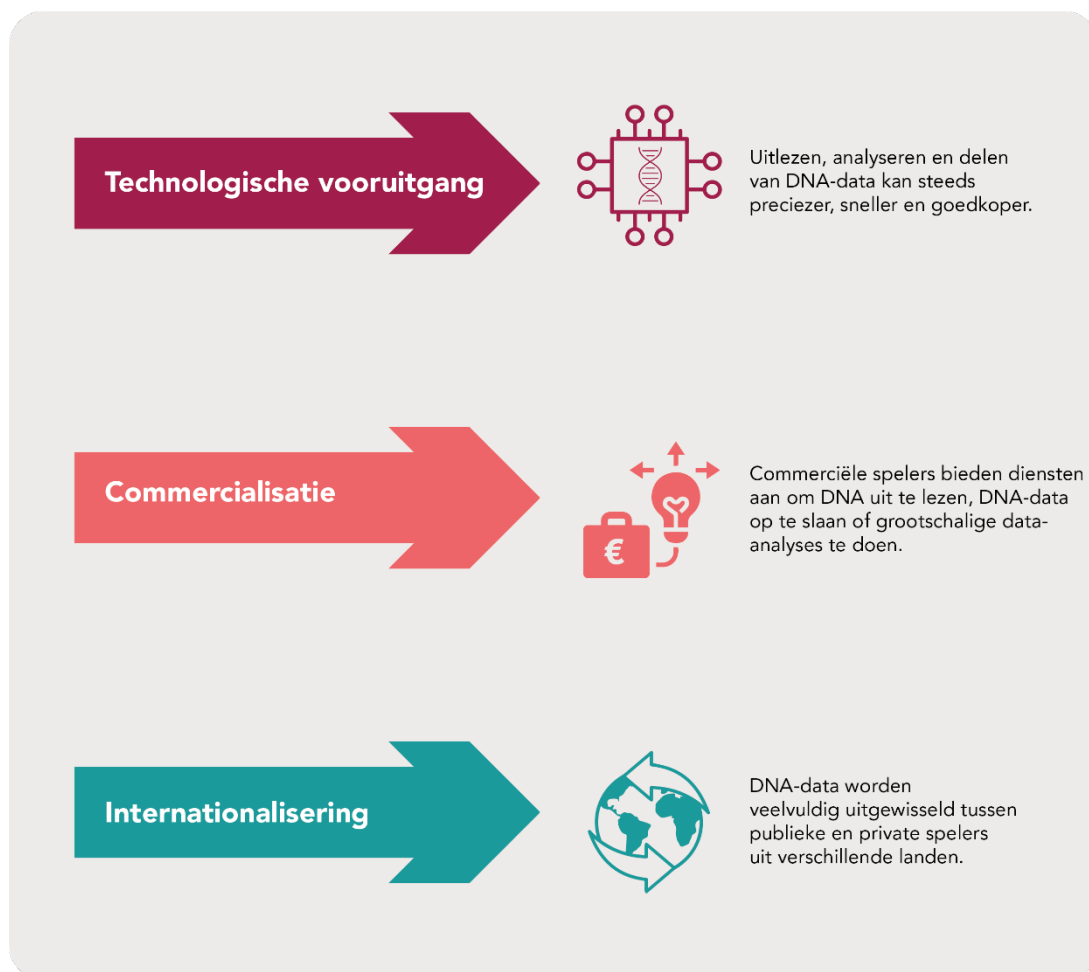
De commercialisering in de keten van DNA-data gaat niet zonder slag of stoot. **Verdienmodellen** zijn niet altijd transparant en de DNA-data concentreren zich bij een aantal grote partijen. Grote biotechnologiebedrijven, big-tech-platforms en farmaceuten werken samen om zoveel mogelijk DNA-data te verzamelen en te benutten. De informatievoorziening voor de klanten van DTC-GT-bedrijven over (her)gebruik van hun DNA door derden is dikwijls onvolledig of onjuist. En ook het product dat geleverd wordt, bijvoorbeeld tips voor gezondere voeding, laat te wensen over. DNA-gebruik vond tot enkele jaren geleden vooral plaats binnen goed gereguleerde medische praktijken, waarbij patiënten zorgvuldig werden geïnformeerd over nut en noodzaak van DNA-onderzoek en konden rekenen op een betrouwbare uitslag. Bij de DTC-GT-bedrijven is dat niet gegarandeerd (Vereniging Klinische Genetica Nederland [VKGN], 2019).

De waardeketen van DNA-data gedijt bij het kunnen beschikken over veel DNA-gegevens. Dat **paradigma ('meer data = meer waarde')** heerst in alle domeinen die DNA-data willen benutten. Die **'datahonger'** kan alleen gestild worden doordat veel individuen op enig moment, in allerlei verschillende situaties en voor verschillende doelen, hun DNA afstaan. Vooral bij medisch-wetenschappelijk onderzoek, maar ook bij forensisch onderzoek wordt een beroep gedaan op **'datasolidariteit'**: individuen die hun eigen DNA-gegevens delen voor het bereiken van een gedeeld maatschappelijk doel. Maar bij het nastreven van het verzamelen van steeds meer DNA-data voor deze doelen, raken de **belangen en rechten van het individu** soms in de knel. En niet alleen de maatschappelijke doelen worden (mogelijk) met deze datasolidariteit gediend, maar vooral ook de economische doelen van de betrokken bedrijven in de waardeketen.

Die verzameling, uitwisseling en analyse van DNA-data vindt bovendien vaak **niet binnen de landsgrenzen** plaats (Rios Rojas e.a., 2019). Nederlanders sturen hun DNA naar commerciële bedrijven in Amerika of Israël om hun etnische afkomst te herleiden en familieleden te vinden, Europese bedrijven besteden het uitlezen van DNA uit aan bedrijven in Amerika of China om DNA goedkoper en sneller te laten analyseren, forensische diensten werken samen met verschillende landen om hun DNA-databank te vergroten, en wetenschappers delen DNA-data met collega's over heel de wereld om zo genoeg data te verzamelen voor de benodigde, grootschalige analyses. Gevoelige informatie komt hierdoor in handen van verschillende publieke en commerciële spelers uit allerlei landen, waardoor het moeilijk te reguleren en te controleren is wat er precies met die data gebeurt.

Deze drie ontwikkelingen – **technologische vooruitgang** bij het verkrijgen en benutten van DNA-data, **commerciële partijen** die een centrale rol spelen én de **internationalisering** – zorgen voor een **stroomversnelling in de waardeketen van DNA-data** (zie Figuur 1).

Figuur 1 Drie ontwikkelingen leiden tot een stroomversnelling in de waardeketen van DNA-data.



Die stroomversnelling dwingt ons om de maatschappelijke gevolgen rond het maximaal willen benutten van DNA-technologie te onderzoeken, zodat we er vervolgens adequaat op kunnen reageren. DNA-analyse is immers een vorm van **'intieme technologie'**, oftewel technologie die ons lichaam en gedrag op allerlei manier kan monitoren, analyseren en beïnvloeden (Rathenau Instituut, 2014a). Net als bij andere 'intieme technologie', zoals het verzamelen van digitale gegevens over lichaamsfuncties (Rathenau Instituut, 2016a, 2017a, 2019a), zijn er een aantal belangrijke **maatschappelijke en ethische vragen** te stellen. Wie is er

geïnteresseerd in onze DNA-data en waarom? Hoe vindt de internationale uitwisseling van genetische informatie plaats, en wie zorgt dat dit veilig gebeurt, met respect voor onze **privacy en andere publieke waarden**? Is het acceptabel dat onze gevoelige DNA-data steeds vaker bij **buitenlandse laboratoria** worden geanalyseerd? Wie verdienen er geld aan DNA-data en hoe precies? Zijn publieke waarden nog te borgen of komen ze in gevaar? En welke mogelijkheden zijn er voor een goede **governance** van de markt van DNA-data waarin verschillende spelers steeds meer (maatschappelijke en economische) waarde uit DNA willen halen?

Het bewustzijn dat de alsmaar uitdijende waardeketen van DNA-data niet zonder gevolgen kan blijven, is snel aan het toenemen. Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid & Milieu (RIVM) bracht bijvoorbeeld op verzoek van het ministerie van VWS in het najaar van 2020 een rapport uit over kansen en risico's van DNA-zelftesten, en ook de Consumentenbond kwam in 2020 met een uitgebreid nummer over dit thema. Verschillende media besteedden er aandacht aan.

Ook in de **politiek** zijn er zorgen geuit. Het gebruik van DNA-data leidde de afgelopen jaren tot verschillende Kamervragen. Vragen over de toegang van opsporingsdiensten tot lichamelijk materiaal in ziekenhuizen<sup>2</sup>, vragen over de verkoop van data van DNA-bedrijven aan de farmaceut GlaxoSmithKline (waaronder ook DNA-data van Nederlanders)<sup>3</sup>, en vragen over de politie die DNA-onderzoek van verdachten onderbrengt bij een commercieel forensisch instituut.<sup>4</sup>

### **Doel van het onderzoek**

Het Rathenau Instituut wil met dit rapport **handvatten geven voor waardevol gebruik van DNA-data van mensen**.

Met 'waardevol gebruik van DNA-data' bedoelen we 'DNA-data benutten voor onderzoek of innovaties die de volksgezondheid of een ander maatschappelijk doel dienen én waarbij rekening wordt gehouden met publieke waarden'.

In dit rapport gaan we dieper in op de technologische ontwikkelingen, de commercialisering en de internationalisering van DNA-analyses. We zetten de maatschappelijke doelen die beoogd worden met DNA-data op een rij, en de uitdagingen daarbij. We analyseren welke maatschappelijke en ethische kwesties de internationale waardeketen van DNA-data met zich meebrengt en welke oplossingen er mogelijk zijn. Dit hebben we gedaan met deskresearch. Bronnen

---

<sup>2</sup> <https://www.tweedekamer.nl/kamerstukken/kamervragen/detail?id=2012Z17734&did=2012D38742>

<sup>3</sup> <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/ah-tk-20182019-492.html>

<sup>4</sup> <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/ah-tk-20182019-2776.html>



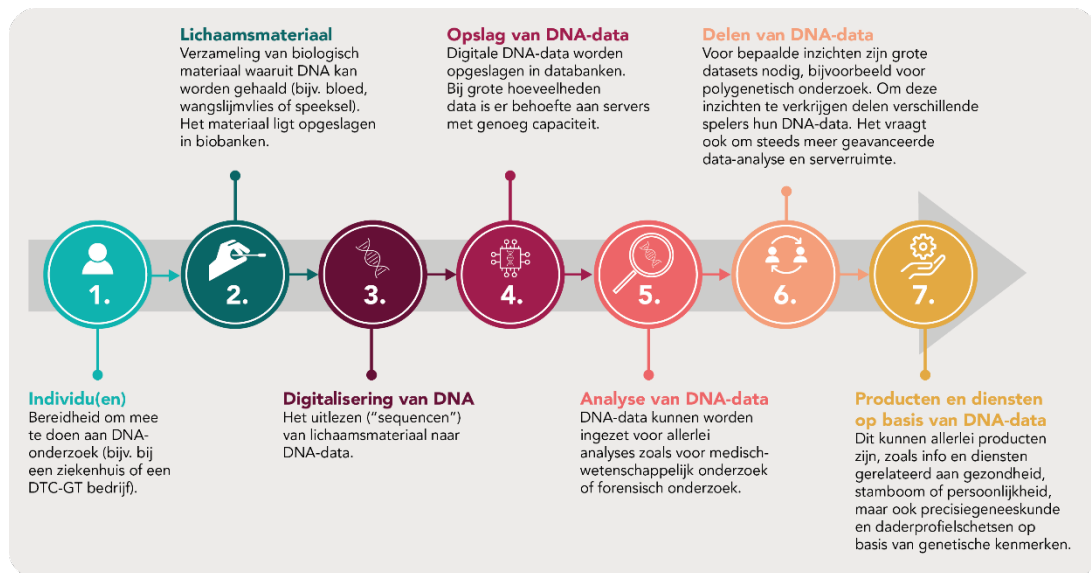
waren: literatuur, nieuwsberichten, rapporten van autoriteiten en de bestaande wettelijke kaders, zoals de AVG.

We beschrijven allereerst **hoe lichaamsmateriaal stapsgewijs wordt vertaald naar DNA-data (Hoofdstuk 1)**, welke technologische ontwikkelingen de verzameling in een stroomversnelling hebben gebracht, en voor **welke maatschappelijke (en individuele) doeleinden** deze DNA-data in verschillende domeinen worden gebruikt (**Hoofdstuk 2**). We onderscheiden daarbij de domeinen van wetenschappelijk onderzoek, medisch onderzoek (patiënt-onderzoek), forensisch onderzoek en commercieel aangeboden DNA-testen voor individueel gebruik. Vervolgens bespreken we kort het belang van **datasolidariteit** om DNA-data te kunnen benutten en de **commerciële belangen** van spelers die economische waarde genereren binnen de DNA-keten (**Hoofdstuk 3**). In **Hoofdstuk 4** bespreken we de **publieke waarden** die onder druk komen te staan als gevolg van de groeiende internationale markt voor genetische data. Tot slot geven we in **Hoofdstuk 5** een overzicht van **aandachtspunten** bij de toenemende uitwisseling van DNA-data en waardecreatie daarbij. Per aandachtspunt geven we een aantal **oplossingsrichtingen** voor verschillende actoren. We ronden het rapport af met **drie overkoepelende adviezen voor beleidsvorming of -voering**.

# 1 Van individu naar benutten van DNA-data

De **verwachtingen** van het steeds beter kunnen benutten van DNA-data zijn groot. Wetenschappers hopen het ontstaan van menselijke aandoeningen beter te kunnen begrijpen. Medici hopen ziekten beter te kunnen behandelen of tijdiger te kunnen diagnosticeren. De politie hoopt daders doeltreffender te kunnen opsporen. En individuen hopen hun eigen gezondheid beter te kunnen beïnvloeden, bijvoorbeeld door te eten ‘wat bij hun genen past’. Of deze verwachtingen worden bewaarheid hangt onder meer af van de **stand van zaken van de DNA-technologie, inclusief de datatechnologie**. In dit hoofdstuk brengen we die in kaart. We schetsen de ontwikkelingen die eraan hebben bijgedragen dat de stap van biologisch DNA naar producten en diensten gebaseerd op DNA-data, in een stroomversnelling zijn gekomen.

Figuur 2 De zeven stappen van individueel biologisch DNA, naar gedigitaliseerd DNA, naar data-analyse, naar product of dienst.



De weg van **biologisch DNA naar te benutten DNA-data in de vorm van een product of dienst** is niet eenvoudig. In de ontwikkeling van producten en diensten gebaseerd op DNA zijn zeven stappen te onderscheiden (zie figuur 2). In de volgende paragrafen beschrijven we de zeven stappen.

## 1.1 Individu(en)

DNA-data komen alleen beschikbaar wanneer **individuen een monster dat DNA bevat afstaan aan instanties of bedrijven**. Bijvoorbeeld voor wetenschappelijk onderzoek: aan onderzoekers van de universiteit. Bevolkingsonderzoek: aan het RIVM<sup>5</sup>, in geval van bijvoorbeeld de hieprikscreening. Erfelijkheidsonderzoek: aan professionals in het ziekenhuis. Bevel vanuit de rechterlijke macht of DNA-sporen op een plaats delict: aan de politie, die het overdraagt aan het Nederlands Forensisch Instituut, NFI.<sup>6</sup> Of uit persoonlijke interesse: aan bedrijven die Direct-to-Consumer Genetic Tests (DTC-GT) aanbieden.

Door de verlaagde kosten van DNA-testen (zie stap 3), een groter commercieel aanbod van DNA-testen (door DTC-GT-bedrijven zoals 23andMe en MyHeritage), en de grote interesse van consumenten in hun eigen genen en afstamming, zijn steeds meer mensen bereid om een DNA-monster af te geven aan commerciële partijen. Hierdoor vindt de opslag van lichaamsmateriaal niet meer alleen plaats binnen het wetenschappelijke en medische domein, maar juist ook binnen het commerciële domein. Volgens schattingen hebben de vier grote commerciële DTC-GT-spelers van meer dan **26 miljoen mensen** lichaamsmateriaal in hun bezit (Regalado, 2019). Oftewel, materiaal van 26 miljoen mensen waaruit DNA-data gehaald zijn of nog kunnen worden gehaald.

## 1.2 Lichaamsmateriaal

Iemand kan lichaamswaarsfel of bloed afstaan, maar de minder invasieve en meer gebruikelijk methode voor DNA-verzameling is een buccale (wangslimvlies) uitstrijkje of een pipetje gevuld met speeksel. Deze laatste twee monsters kunnen in de meeste gevallen per briefpost verstuurd worden naar een **biobank**, die **de opslag van het materiaal verzorgt en de infrastructuur aanbiedt** die het mogelijk maakt om het lichaamsmateriaal te gebruiken.

Er zijn verschillende biobanken waar lichamelijk materiaal opgeslagen ligt - DNA zit immers in allerlei soorten lichaamswaarsfels. Zo zijn er **populatiebiobanken**, die lichaamsmateriaal verzamelen van grote groepen mensen die ze over langere tijd

---

<sup>5</sup> Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) beheert de DNA-gegevens van de hiepriek. De jeugdgezondheidsdeskundigen of verloskundigen nemen het hiepriekbloed af.

<sup>6</sup> Een medisch professional neemt het monster af. Het Nederlands Forensisch Instituut (NFI) doet het DNA onderzoek.

volgen voor wetenschappelijk onderzoek (bijvoorbeeld Lifelines<sup>7</sup> in Groningen en de UK Biobank met lichaamsmateriaal van meer dan 500.000 deelnemers).<sup>8</sup> Ook zijn er specifieke **klinische biobanken** die lichaamsmateriaal verzamelen van mensen met een bepaalde aandoening. De Nederlandse Hersenbank verzamelt bijvoorbeeld hersenweefsel van overleden personen met psychiatrische aandoeningen die zich bij leven hebben laten registreren bij deze bank. Bepaalde biobanken vallen onder de **Rijksoverheid**. Het RIVM heeft een biobank waar ze hielprikbloed (druppels op speciaal papier, de “hielprikkaart”) opslaan dat is afgenomen bij pasgeborenen. En het **Nederlands Forensisch Instituut (NFI)** heeft een eigen biobank waar ze biologisch materiaal verzamelen voor opsporingsdoeleinden.

Zoals eerdergenoemd, hebben **commerciële bedrijven eigen biobanken** waar ze lichaamsmateriaal opslaan. In het geval van DTC-GT gaat het vaak om speeksel of wangslimvlies.<sup>9</sup> Universitair Medische Centra (UMC's) en overige ziekenhuizen hebben biobanken waar ze, wanneer iemand bijvoorbeeld weefsel bij een biopsie afstaat, een selectie bewaren voor de afdeling pathologie (Rathenau Instituut, 2009). In deze biobanken kan lichamelijk restmateriaal worden opgeslagen en anoniem (gecodeerd) worden gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek, onderwijs of kwaliteitsverbetering door de behandelende hulpverlener en zijn directe collega's. Voorwaarde hiervoor is dat patiënten bij aanvang van de behandeling hebben aangegeven dat ze geen bezwaar hebben tegen dit hergebruik (ook wel '**nader gebruik**' genoemd). In sommige gevallen, bijvoorbeeld als derden een specifiek onderzoek willen doen met weefsel dat wordt afgenomen, of al is afgenomen, moet er (vooraf of achteraf) toestemming worden gevraagd voor onderzoek met het restmateriaal.<sup>10</sup>

Er ligt met al dat resterend lichaamsmateriaal heel veel DNA in ziekenhuizen in Nederland en andere landen. Onderzoekers en farmaceutische bedrijven zouden daar graag toegang toe willen hebben. Individuele ziekenhuizen, voornamelijk UMC's, maken eigen beleid voor gebruik van resterend lichaamsmateriaal. Zoals de afspraken binnen het UMC Utrecht, dat een centrale biobank heeft en de verantwoordelijkheid belegt op het niveau van het afdelingshoofd. Zo is duidelijk wie voor welk monster verantwoordelijk is. De afspraken kunnen echter sterk verschillen per ziekenhuis. In de **Code Goed Gebruik** (zie voetnoot 10) staan afspraken over de voorwaarden waaronder het resterend lichaamsmateriaal, (waarin zich DNA bevindt), gebruikt mag worden voor wetenschappelijk onderzoek.

---

<sup>7</sup> <https://www.lifelines.nl/>

<sup>8</sup> <https://www.ukbiobank.ac.uk/about-biobank-uk/>

<sup>9</sup> <https://www.23andme.com/about/biobanking/>

<sup>10</sup> <https://elsi.health-ri.nl/sites/elsi/files/Code%20Goed%20Gebruik.pdf>

Maar wat er verder precies met dit materiaal gedaan mag worden, hoe lang het bewaard mag worden en met wie het gedeeld mag worden, is wettelijk nog onduidelijk. De ministerraad heeft onlangs ingestemd met de **Wet zeggenschap lichaamsmateriaal** (WzI), die dit moet verduidelijken.<sup>11</sup> De Tweede Kamer moet dit wetsvoorstel nog bespreken.

### 1.3 Digitalisering van DNA

Vanuit het lichaamsmateriaal wordt DNA geïsoleerd. In het DNA ligt informatie over erfelijke eigenschappen vastgelegd. DNA bestaat uit twee strengen, in elkaar gedraaid tot een dubbele helix. De strengen bestaan uit nucleotiden (een mengsel van een deoxyribosegroep, een fosfaatgroep en een base). Er zijn vier basen mogelijk: adenine (A), cytosine (C), thymine (T) en guanine (G). Een bepaalde base vormt een paar met een specifieke base in de tegenoverliggende streng (A tegenover T, C tegenover G). Nadat DNA is geïsoleerd, wordt het **uitgelezen** tot een **databestand** vol met de letters die de verschillende basen aanduiden. De combinatie van deze nucleotiden is voor ieder persoon uniek, maar bij bloedverwanten is er meer overeenkomst dan bij niet-bloedverwanten.

Bij het uitlezen van DNA wordt onderscheid gemaakt tussen *genotyping* (genotypering) en *whole genome sequencing*. Genotypering is het proces waarbij specifieke genetische varianten, oftewel *single-nucleotide polymorphisms* (SNPs) in kaart worden gebracht. Bij een SNP is sprake van een variatie in één nucleotide. In het menselijke genoom komen SNPs gemiddeld één keer op de 100-300 basenparen voor.<sup>12</sup> Bij *whole genome sequencing* wordt de volgorde van het complete DNA bepaald. Vooralsnog wordt genotypering het meeste toegepast aangezien dit een stuk betaalbaarder en praktischer is dan *whole genome sequencing*.<sup>13</sup>

**Ruwe DNA-data** betreffen dus de code die is vastgelegd door de nucleotiden in het DNA. Dit is de **eerste digitaliseringsstap** van lichaamsmateriaal (biologisch DNA) naar DNA-data. De technologische ontwikkeling op het gebied van DNA uitlezen heeft enorme sprongen gemaakt de afgelopen jaren (Heather & Chain, 2016). Toen in 1953 de 3D-structuur van DNA - de dubbele helix – bekend werd, startten wetenschappers hun pogingen om het DNA te ontrafelen. In verschillende laboratoria werden diverse technieken ontwikkeld om van korte strengen de

---

<sup>11</sup> <https://www.rijksoverheid.nl/actueel/nieuws/2021/05/12/wetsvoorstel-zeggenschap-lichaamsmateriaal-naar-tweede-kamer>

<sup>12</sup> <https://www.allesoverdna.nl/kennisbank/single-nucleotide-polymorphism/>

<sup>13</sup> <https://customercare.23andme.com/hc/en-us/articles/202904600-Difference-Between-DNA-Genotyping-Sequencing>

volgorde van de nucleotiden vast te stellen. Die stukken DNA moesten nog wel vermeerderd worden om een voldoende sterk detectiesignaal te hebben. Een doorbraak kwam in 1977 toen Frederick Sanger een zeer nauwkeurige en eenvoudig te gebruiken methode ontwikkelde: **Sanger Sequencing** (Sanger, Nicklen, & Coulson, 1977). Deze methode werd vervolgens in veel labs de standaard. In de jaren 90 van de vorige eeuw werd het mogelijk om van steeds grotere hoeveelheden DNA-fragmenten reeksen te maken. In 2003 leidden deze ontwikkelingen via het *Human Genome Project* tot het volledig uitlezen van het complete menselijk DNA, het genoom (ofwel de verzameling van alle genen).<sup>14</sup>

Ook de opkomst van de **bio-informatica** zorgde voor een versnelling in het ontrafelen van het genoom. Bij de meeste sequentiemethodes wordt het DNA in stukken geknipt en worden de losse stukken vermeerderd. Bij het weer in elkaar plakken van de codes kan het echter zijn dat stukjes ontbreken. Imputatie is daarom ook een belangrijk onderdeel van het verwerken van ruwe DNA-data, waarbij SNPs worden afgeleid die in de genotypering niet zijn afgelezen.<sup>15</sup> Imputatie is te vergelijken met het invullen van letters in woorden waar een letter ontbreekt; de kans is groot dat je de ontbrekende letters kunt afleiden.

Rond 2008 kwamen er weer nieuwe technieken op de markt, ook wel **Next Generation Sequencing** (NGS) genoemd, waaronder *nanopore DNA sequencing*<sup>16</sup> en *single-molecule magnetic sequencing* (Linnarsson, 2012). Hiermee gaat het aflezen van DNA nog sneller, preciezer en goedkoper.<sup>17</sup> Als voorbeeld: de genetische data die het *Human Genome Project* (HGP) in 13 jaar opbracht, worden met de huidige technologieën binnen een dag uitgelezen voor minder dan 1000 euro. De snelle daling in kosten zorgt ervoor dat het uitlezen van DNA-data niet alleen in wetenschappelijke of medische domeinen plaats vindt, maar zich ook naar verschillende andere publieke en commerciële domeinen begeeft. Zo bieden DCT-GT-spelers commerciële tests aan waar ze niet het hele genoom, maar specifieke onderdelen uitlezen (genotyperen) voor prijzen tussen de €72 en €209 (Kulche, 2020).

Deze nieuwe generatie technologie heeft een enorme impuls aan genetisch onderzoek gegeven. Sinds het Human Genome Project bevinden we ons in de '*postgenomic era*'. De openbaar beschikbare kennis over zowel het menselijk genoom als het genoom van andere organismen leidt hierin tot wetenschappelijke en maatschappelijke vooruitgang (Peltonen & McKusick, 2001). Denk bijvoorbeeld

---

<sup>14</sup> <https://www.genome.gov/human-genome-project>

<sup>15</sup> bijvoorbeeld d.m.v. de Michigan Imputation Server zie: <https://imputationserver.sph.umich.edu/index.html#!>

<sup>16</sup> <https://nanoporetech.com/applications/dna-nanopore-sequencing>

<sup>17</sup> <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cos>

aan vaccinonderzoek naar SARS-CoV-2, dat snel op gang kwam nadat het complete genoom van het virus online was gezet (Van Noorden, 2021).

## 1.4 Opslag van DNA-data

In welke vorm het DNA, of afgeleiden daarvan, liggen opgeslagen, verschilt. Het weefsel zelf kan opgeslagen liggen (in een biobank), of de uitgelezen DNA-sequentie ligt opgeslagen in de vorm van veelal digitale DNA-data (in een databank). Na het uitlezen van het genoom heeft men een groot bestand - de ruwe data - met letters van de vier basen; C, A, G en T. Dit resulteert in **enorme databestanden** die opgeslagen moeten worden op servers met genoeg capaciteit. Met de technologische vooruitgang op het gebied van ICT, (bijvoorbeeld hardware ontwikkelingen maar ook de opkomst van *Cloud computing*), kunnen deze grote hoeveelheden aan DNA-data steeds beter opgeslagen en verwerkt worden.

## 1.5 Analyse van DNA-data

Vervolgens kunnen DNA-data worden geanalyseerd. Met de technologische ontwikkelingen op het gebied van **high-performance computing en analyse software** kunnen deze hoeveelheden aan data steeds beter geanalyseerd of doorzocht worden. De hoop bestaat dat *deep learning*, een vorm van kunstmatige intelligentie die gebruik maakt van netwerkanalyses en grote hoeveelheden trainingsdata, de DNA-data in de toekomst steeds beter kan doorgronden. Dit zou bijvoorbeeld diepere inzichten kunnen geven in de functie van DNA in het lichaam (Telenti e.a. 2018). Afhankelijk van de onderzoeksvraag kunnen er verschillende analyses worden uitgevoerd. Als gevolg van het Human Genome Project, en de verbeterde uitleesmethodes van ons DNA, zijn we nu in staat om honderdduizenden SNPs te lezen, verspreid over het menselijke genoom. Een veelvoorkomende analyse is de genoombrede associatiestudie (*genome-wide association study*, GWAS), waarbij met een grote dataset wordt onderzocht of bepaalde genetische varianten samenhangen met een bepaalde afwijking of aandoening, zoals kanker of hart- en vaatziekten. Deze kennis wordt onder andere gecatalogiseerd in de "GWAS Catalog".<sup>18</sup>

Door de toenemende verzameling van DNA-data wordt wetenschappelijk onderzoek steeds meer **datagedreven in plaats van hypothesegedreven**. Deze ontwikkeling gaat gepaard met de vraag hoe we deze data moeten opslaan en analyseren. Stel dat je gebruik maakt van de data van de UK Biobank, dan gebruik

---

<sup>18</sup> <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>

je gegevens van 500.000 mensen met 14 miljoen genetische varianten. Dat zijn terabytes aan data die zwaar rekenwerk vereisen. Deze **schaalgrootte zorgt voor uitdagingen op het gebied van opslag, analyse en het delen** van deze ‘big data’. In Nederland kunnen kennisinstellingen gebruikmaken van het platform en de systemen van SURFsara, waar onderwijs- en onderzoeksinstituten samen aan ICT-voorzieningen werken om de mogelijkheden van digitalisering ten volle te benutten. Deze samenwerking zorgt ervoor dat supercomputers zoals Lisa en Carthusius beschikbaar zijn voor instellingen die deze zelf niet hebben. Deze supercomputers kunnen het zware rekenwerk van de DNA-analyses uitvoeren. Ook is SURFsara aangesloten bij specifieke onderzoeksprojecten. Zoals Project MinE, waarin de genetische oorzaken van Amyotrofische Laterale Sclerose (ALS) ontrafeld worden. SURFsara verzorgt hierbij zowel de opslag als analyse van de grote hoeveelheid DNA-data.<sup>19</sup>

## 1.6 Delen van DNA-data

DNA-data worden **veelvuldig gedeeld tussen verschillende partijen**. Ziekenhuizen delen ze met wetenschappers, wetenschappers weer met bedrijven, en bedrijven met farmaceutische industrie. In het volgende hoofdstuk worden hier meer details over gegeven. Soms wordt er biologisch materiaal uitgewisseld of de ruwe individuele DNA-data, bijvoorbeeld voor grootschalige analyses. Vaak delen partijen ook een ‘samenvatting’ van hun data. Hiervoor maken partijen elk dezelfde analyses van hun eigen data, en worden de resultaten hiervan vervolgens gedeeld. Dan gaat het om de ‘samenvatting’, ook wel ‘summary statistics’. Van deze samenvatting wordt vervolgens een meta-analyse uitgevoerd om bijvoorbeeld te achterhalen welke genen gerelateerd zijn aan een bepaalde ziekte-uitkomst. Hierdoor worden er dus alleen gegevens gedeeld op **populatie-niveau**, en niet op individueel niveau, waardoor de gedeelde data niet tot de persoon te herleiden zijn. Wanneer er wel ruwe data worden gedeeld, kunnen partijen de individuele data (gedeeltelijk) anonimiseren. Dit kan onder andere door de DNA-gegevens los te koppelen van persoonsgegevens. Maar zelfs bij geanonimiseerde DNA-data is het de vraag of het wel echt zo anoniem is, gezien het feit dat ieder mens een unieke DNA-code heeft (Gymrek e.a. 2013).

## 1.7 Producten & diensten op basis van DNA-data

Na analyse van DNA-data kan er **een product worden gecreëerd** dat inzicht geeft in iemands gezondheid, stamboom of persoonlijkheid, maar ook mogelijkheden

---

<sup>19</sup> <https://www.projectmine.com/>



geeft tot gepersonaliseerde zorg. Afhankelijk van het domein waar de DNA-data worden vergaard en geanalyseerd, worden er verschillende producten en diensten aangeboden. In onderzoek betekent dit merendeels: academische publicaties en wetenschapsvalorisatie. Uitkomsten in het medische domein zijn: het stellen van diagnoses en het leveren van gespecialiseerde zorg. De aan- of afwezigheid van een persoon bij een plaats delict is een uitkomst binnen het forensisch domein. Tot slot leveren commerciële bedrijven aan individuen een overzicht met inzichten over het risico op bepaalde aandoeningen of aanleg voor bepaalde talenten.

## 1.8 Conclusie

Kortom, er zijn verschillende stappen nodig die leiden van het afstaan van lichaamsmateriaal van DNA-analyse door individuen naar producten en diensten die gebaseerd zijn op kennis en inzichten op basis van de DNA-data van veel individuen. Drie belangrijke recente ontwikkelingen hebben voor een stroomversnelling gezorgd in deze gehele keten: I) door biomedische innovaties wordt het *uitlezen* (oftewel het bepalen van de volgorde van de nucleotides in een stuk DNA, ook wel aangeduid met sequenzen) en opslaan van biologisch DNA gedetailleerder, sneller en goedkoper (stap 2, 3 en 4); II) door ICT-ontwikkelingen kunnen steeds meer DNA-data gedeeld worden en kunnen er complexere *analyses* worden gedaan (stap 5 en 6); III) door toenemende interesse van mensen om hun DNA te laten analyseren en gebruik te maken van bijbehorende services, wordt de *beschikbaarheid* aan DNA-data vergroot (stap 1 en alle stappen erna). Hierdoor worden uiteindelijk allerlei biologische aspecten van de mens makkelijker en sneller omgezet naar technologie, zoals digitale databanken en services (Rathenau Instituut, 2018; Van Est & Stermerding, 2012).

Deze ontwikkelingen zorgen voor **grote verwachtingen** van toepassingen van DNA-data. In het volgende hoofdstuk bespreken we welke verwachtingen er zijn, in welke domeinen deze verwachtingen liggen, en aan welke verwachtingen wel of niet kan worden voldaan.

## 2 De verwachtingen van DNA-data

DNA-code is uniek en voor niemand precies hetzelfde<sup>20</sup>, waardoor het een uitstekende mogelijkheid biedt tot identificatie in forensisch onderzoek. Familieleden hebben overeenkomsten in DNA en dat komt van pas bij grootschalig forensisch buurtonderzoek, ouderschapstesten en afstammingsbepaling. Verschillen in DNA kunnen een verklaring bieden voor verschillen tussen mensen als het gaat om gezondheid of kans op ziekte. Het ontcijferen van de DNA-code wordt dus gezien als een belangrijke sleutel om gedrag, metabolisme, gezondheid en ziekte beter te begrijpen. Een sleutel die, door de verbeterde technologieën op het gebied van uitlezen, analyseren en beschikbaar maken van DNA-data (zie Hoofdstuk 1), in verschillende domeinen een belofte in zich draagt. In dit hoofdstuk bespreken we welke verwachtingen en uitdagingen er hierbij zijn.

### 2.1 Het wetenschappelijke domein

Ver voordat we onze DNA-code konden digitaliseren, werd er in het **wetenschappelijk domein** volop onderzoek gedaan naar de invloed van DNA op gezondheid en ziekte. Tweelingonderzoek is hier met name erg belangrijk in geweest (Boomsma, 2008). Eeneiige tweelingen delen ongeveer 100% van hun DNA-code, twee-eiige tweelingen ongeveer 50%. Door een- en twee-eiige tweelingen te vergelijken, is de invloed van DNA op ziekte en gezondheid te kwantificeren. Hoe meer eeneiige tweelingen op elkaar lijken, hoe groter de genetische invloed (de 'erfelijkheid'). Tweelingdata geven informatie over de invloed van DNA, maar gaven lange tijd geen inzichten in de specifieke genetische varianten die betrokken zijn bij het ontstaan van een bepaalde ziekte of een eigenschap. Sinds de jaren 70 van de vorige eeuw kunnen we dat wel (met *Sanger Sequencing*, zie Hoofdstuk 1). Deze kennis is snel uitgebreid sinds de jaren 90 van de vorige eeuw met nieuwe methodes die het uitlezen van DNA nog sneller en goedkoper maken (met Next Generation Sequencing en de opkomst van bioinformatica, zie Hoofdstuk 1).<sup>21</sup> Onderzoekers namen in de periode voor al deze technische ontwikkelingen aan dat de meeste aandoeningen door één enkele genetische variant verklaard konden worden ('one gene, one disease'). Dit was ook één van de drijfveren van het Human Genome Project, namelijk om voor verschillende ziekten hét gen te vinden dat zou verklaren waarom de ene persoon

---

<sup>20</sup> Behalve bij eeneiige tweelingen bij wie de DNA-code nagenoeg hetzelfde is.

<sup>21</sup> Sequencen is uitlezen, oftewel het bepalen van de volgorde van de nucleotides, in een stuk DNA.

een (veel) groter risico heeft om die bepaalde ziekte te ontwikkelen dan de andere (Roses, 2003).

Inmiddels weten we dat er slechts een aantal ziekten door één enkel gen verklaard kan worden. Dit zijn **monogenetische** aandoeningen, waar bepaalde erfelijke stofwisselingsziekten onder vallen. Nuttige informatie met betrekking tot onze gezondheid afleiden uit ons DNA is veel ingewikkelder dan aanvankelijk gedacht. Tegelijkertijd komen er steeds geavanceerdere methodes op de markt die het uitlezen en analyseren van DNA mogelijk maken. Daarmee blijft de drang om de relatie tussen genen en gezondheid te onderzoeken groot.

Er is veel interesse bij onderzoekers om DNA-data te bestuderen. Zo kunnen zij met behulp van genoombrede associatiestudies (oftewel GWAS) zoeken naar genen die betrokken zijn bij **polygenetische aandoeningen** die verklaard kunnen worden door meerdere genen. Om het risico hierop te bepalen, wordt de polygenetische risicoscore berekend. Deze is gebaseerd op genetische varianten die samen iemands gevoeligheid voor een bepaalde aandoening aanduiden.<sup>22</sup> Ook wordt er steeds meer onderzocht hoe en in welke combinatie omgevingsfactoren en genetische aanleg ziekten kunnen voorspellen. Bijvoorbeeld door te onderzoeken hoe een genetisch bepaald risico samenhangt met omgevingsrisico's (**gen-omgevingscorrelatie**), hoe hun wisselwerking is (**gen-omgevingsinteractie**) of door te onderzoeken hoe leefgewoonten het aflezen van het DNA in het lichaam naar functionele eiwitten beïnvloeden (**epigenetica**).<sup>23</sup> En de **Mendeliaanse randomisatie** maakt gebruik van het feit dat mensen door normale genetische variatie (bepaalde SNPs, zie paragraaf 1.3) al hun leven lang van elkaar verschillen in bijvoorbeeld hun capaciteit om bepaalde stofwisselingsproducten af te breken.<sup>24</sup> Daarmee is in wezen 'longitudinaal'<sup>25</sup> onderzoek mogelijk naar gevolgen van levenslange verschillen tussen mensen in blootstelling aan bepaalde stofwisselingsproducten, oftewel metabolieten.

In de wetenschap zijn de **verwachtingen** van DNA-data hoog. Wetenschappers in genetisch onderzoek verwachten dat door DNA beter te doorgronden bepaalde aandoeningen, de ontwikkeling van gedrag et cetera beter en tijdiger zijn te voorspellen. Er worden weliswaar stappen gezet in het verbinden van onze genetische codes aan gezondheid en ziekte, en er zijn beloftes over de mogelijkheden van DNA-data voor ziektepreventie. Desondanks is de **voorspellende waarde van genetische informatie** voor veel aandoeningen nog

---

<sup>22</sup> Een score gebaseerd op de cumulatie van meerdere (risicovolle) genetische varianten.

<sup>23</sup> Veranderingen in de werking van DNA zonder wijzigingen in de volgorde van de nucleotiden in het DNA.

<sup>24</sup> Mendeliaanse randomisatie is een (statistische) methode om de invloed van een risicofactor op een uitkomst (bijvoorbeeld ziekte) vast te stellen door genetische variatie als marker voor een risicofactor te gebruiken.

<sup>25</sup> Longitudinaal onderzoek is onderzoek waarbij herhaaldelijk en steeds op dezelfde manier metingen worden verricht om een ontwikkeling in kaart te brengen.

vrij laag. Zo zijn er bijvoorbeeld steeds meer risicogenen gevonden die betrokken zijn bij de ontwikkeling van schizofrenie, maar ze zijn nog lang niet allemaal in kaart gebracht (Ripke et al., 2014). En zelfs wanneer alle risicogenen bekend zouden zijn, dan is de kans dat je met dat palet aan risicogenen daadwerkelijk schizofrenie ontwikkelt niet 100%. Er is nog meer onderzoek nodig. Zowel om de diverse genen die betrokken zijn bij het ontstaan van bijvoorbeeld schizofrenie te achterhalen, als om de interactie van die genen met de omgeving te begrijpen (Abdellaoui et al., 2020).

Bovendien is onderzoek gebaseerd op een beperkte onderzoekspopulatie. Zo heeft 75% van de deelnemers in tot nu toe gepubliceerde genoombrede associatiestudies een Europese achtergrond (Martin e.a. 2019). Terwijl genetische varianten in verschillende populaties andere klinische effecten kunnen hebben. Om ervoor te zorgen dat wetenschappelijke innovatie op het gebied van DNA-data iedereen ten goede komt, is het van belang dat er **meer diverse populaties worden meegenomen in de grootschalige studies**. Ook moet steeds duidelijk worden gecommuniceerd dat de onderzoeksresultaten die tot nu toe worden gepresenteerd, niet op alle populaties even goed van toepassing zijn.

Het verzamelen of toegang hebben tot DNA-data kan voor **kennisvergroting** zorgen, bijvoorbeeld ten behoeve van het medische domein. Daarnaast zorgt het voor een **sterkere positie voor competitie** in de (medische) wetenschap. Het faciliteert wetenschappelijke doorbraken en publicaties en het verkrijgen van onderzoekbeurzen. Dit kan weer leiden tot innovaties in het medische domein, die van maatschappelijke waarde zijn.

## 2.2 Het medische domein

Ook in het **medische domein** is er al jaren veel interesse in DNA-data. We beperken ons hier tot de toepassing ervan. Medisch-wetenschappelijk onderzoek valt onder de vorige paragraaf.

DNA-data kan helpen bij het **screenen** op en **diagnosticeren** van genetisch bepaalde aandoeningen en daarmee – indien mogelijk – het behandelen ervan. Genetische informatie is daardoor potentieel erg waardevol, en wordt verzameld door verschillende partijen binnen het domein van geneeskunde en volksgezondheid. Zoals in ziekenhuizen, onder andere bij een afdeling klinische genetica of bij vruchtbaarheidsklinieken. Of bij (overheids)laboratoria, zoals het lab van het RIVM dat de data van de hiepruk onderzoekt. Voordat het uitlezen van de volgorde van DNA mogelijk was, wist men al dat bepaalde aandoeningen via genen werden doorgegeven. Door recente technologische ontwikkelingen, is er nog meer

bekend over welke specifieke genetische varianten gerelateerd zijn aan welke aandoening.

Vroege opsporing van genetische variatie die het risico op ziekte of metabole verstoringen bepaalt, kan helpen bij het tijdig voorkomen of behandelen van schade aan lichamelijke of geestelijke ontwikkeling. Ook zijn er steeds meer mogelijkheden voor **genetisch screenen** vóórdát kinderen zijn geboren. Met de komst van de niet-invasieve prenatale test (NIPT) kunnen ouders in een vroeg stadium het DNA van hun ongeboren kind laten testen. Wanneer er aanwijzingen zijn dat hun ongeboren kind een bepaalde, ernstige aandoening heeft, kunnen ze besluiten of ze de zwangerschap willen laten voortduren of afbreken. De toepassing van genetische testen in het medische domein is in verschillende fases mogelijk:

- *Preconceptie*. Screening van volwassenen voordat de bevruchting plaatsvindt om te testen op dragerschap van erfelijke ziekten. Bijvoorbeeld bij autosomaal recessieve aandoeningen, zoals taaislijmziekte.<sup>26</sup>
- *Pre-implantatie*. Pre-implantatie Genetische Diagnostiek (PGD) gecombineerd met embryoselectie in een procedure van in-vitrofertilisatie (IVF) om een gezond kind te laten ontwikkelen in de baarmoeder. Dit gebeurt bij een verhoogd risico op het krijgen van een kind met een erfelijke aandoening. En ook wanneer er een hoog risico is op het verlies van het ongeboren kind *tijdens* de zwangerschap vanwege een erfelijke aandoening.<sup>27</sup>
- *Prenataal*. Diagnostiek en screening, zoals de vlokcentest of niet-invasieve prenatale test (NIPT, onder andere voor het screenen op het down-, edwards- of patausyndroom, Bouter 2017), waarbij kennis en counseling gegeven worden ter ondersteuning van de keuze om de zwangerschap al dan niet uit te dragen.
- *Neonataal*. Screening van pasgeboren kinderen; hielprik voor het testen van onder andere een aantal stofwisselingsziekten, erfelijke bloedarmoede en taaislijmziekte. De Gezondheidsraad buigt zich over aandoeningen waarop in de toekomst gescreend moet worden. En of daar ook niet-behandelbare aandoeningen aan toegevoegd moeten worden.<sup>28,29</sup>
- *Preventief*. Om bij volwassenen te onderzoeken of iemand drager is van een bepaald gen, zoals het BRCA2-gen, dat het risico verhoogt om borstkanker te ontwikkelen.<sup>30</sup>

---

<sup>26</sup> <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief>

<sup>27</sup> <https://www.pgdnederland.nl/wat-pgd>

<sup>28</sup> <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2020/09/30/screenen-op-niet-behandelbare-aandoeningen-vroeg-in-het-leven>

<sup>29</sup> <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/overige/2020/09/15/werkprogramma-2021>

<sup>30</sup> <https://www.radboudumc.nl/afdelingen/genetica/wat-wij-doen/erfelijkheidsadvisering/erfelijke-aandoeningen/erfelijke-kanker/erfelijke-borstkanker-en-eierstokkanker/gevolgen-brca-mutatie>

- *Diagnose*. Een diagnostisch DNA-onderzoek om te testen of klachten bij kinderen of volwassenen worden verklaard door een erfelijke aandoening. Onder andere bij neurologische aandoeningen, metabole ziekten of erfelijke vormen van kanker.<sup>31</sup> Ook wordt het toegepast om een beeld te krijgen voor behandelmogelijkheden, bijvoorbeeld door het DNA van de kankertumor in kaart te brengen.<sup>32</sup>

Belangrijk is dat het bij deze genetische testen voornamelijk gaat over ziekten met **één gen als oorzaak** (monogenetische aandoeningen). Het ontbreekt nog aan de kennis om goed te begrijpen hoe aandoeningen en eigenschappen kunnen worden bepaald door variatie in meerdere genen (polygenetische aandoeningen). Daarom is de meerwaarde van polygenetische screening in het medisch domein nog beperkt (Rathenau Instituut, 2016b). Het is onduidelijk hoe lang het gaat duren voordat polygenetische risicoscores in de kliniek kunnen worden gebruikt voor waardevolle voorspelling (Wald & Old, 2019). Het is sowieso de vraag of kennis over DNA wel dé sleutel naar preventie of een betere behandeling is. Het merendeel van de aandoeningen is namelijk **multifactorieel**, waarbij een combinatie van verschillende genetische én omgevingsfactoren het ontstaan van een bepaalde aandoening verklaart (Boomsma, 2008).

Wetenschap over de (mono)genetische oorzaak van ziekten en het dragerschap van één of beide ouders van een gen dat codeert voor een erfelijke ziekte, biedt mogelijkheden om **genetische aanpassingen aan te brengen in het menselijke genoom**. Dan kan gebeuren in de lichaamscellen van een reeds geboren persoon (gentherapie). Of in de toekomst mogelijk met cellen van de geslachtelijke voortplanting (kiembaancellen), in het geval een persoon nog verwekt of geboren moet worden (kiembaanmodificatie). Over deze technieken gaat dit rapport niet. Het Rathenau Instituut heeft er wel recentelijk onderzoek naar gedaan en een maatschappelijke dialoog over gevoerd (zie Kader hieronder). Deze mogelijkheden zijn relevant om in deze context te benoemen. Want alleen bij uitstekende kennis over functies van genen en hun onderlinge interacties, is het toepassen van gentherapie of kiembaanmodificatie (mits toelaatbaar geacht), klinisch veilig en effectief uitvoerbaar.

---

<sup>31</sup> We spreken hier over genetische testen in iemands eigen erfelijke materiaal. Al komt het ook vaak voor dat er genetische informatie uit tumormateriaal wordt gehaald voor diagnoses.

<sup>32</sup> <https://www.hartwigmedicalfoundation.nl/dna-test/>

---

### Kader Genetische aanpassingen bij mensen

*Met de ontdekking van nieuwe gentechnologie, zoals CRISPR-cas9, komt de mogelijkheid om menselijk DNA aan te passen steeds dichterbij. Althans, op somatische cellen (lichaamscellen, niet te verwarren met cellen van de geslachtelijke voortplanting). Daarop wordt dit al toegepast bij monogenetische aandoeningen waarbij het genetische defect bekend is. Dit heet gentherapie. Zo kunnen bijvoorbeeld witte bloedstamcellen van mensen met een zeldzaam, erfelijk defect in het immuunsysteem genetisch worden gerepareerd en worden teruggeplaatst in het lichaam. Medisch-technisch wordt bij gentherapie vooruitgang geboekt, maar het waarmaken van de beloften ervan hangt van veel aspecten af. Belangrijk is om te komen tot verantwoord beleid, bijvoorbeeld voor het toestaan van klinisch onderzoek en het vaststellen van prijzen per behandeling (Rathenau Instituut, 2020a).*

*Het toepassen van genetische aanpassingen in kiembaancellen, dus in geslachtscellen of de cellen die ontstaan rond de bevruchting, is wereldwijd nog verboden. Of en op welke wijze de toepassing van kiembaanmodificatie vorm krijgt, en welke gezondheidswinst dit kan opleveren, is nu nog onzeker. Het Rathenau Instituut (2019b) zette op een rij hoe tot dusverre het wereldwijde politieke en maatschappelijke debat over kiembaanmodificatie ('aanpassen van embryo-DNA') is verlopen, welke wet- en regelgeving er is, en welke maatschappelijke en ethische kwesties er spelen.*

*Om te polsen wat de Nederlandse samenleving vindt van de ontwikkelingen op dit gebied zijn er tussen oktober 2019 en oktober 2020 in totaal 27 maatschappelijke dialogen geweest over kiembaanmodificatie. Deze 'DNA-dialoog' werd ondernomen door een consortium van 11 partijen, waaronder het Rathenau Instituut. Het rapport uit 2019 vormde de basis voor het vormgeven van de dialoog. De resultaten ervan zijn begin 2021 verschenen (DNA-dialoog, 2021).*

---

De farmaceutische industrie is een belangrijke commerciële speler binnen het medische domein die grote interesse toont in DNA-data. En wel omdat ze er kennis over de wisselwerking tussen medicatie en iemands DNA mee willen achterhalen. Medicijnen werken niet bij iedereen hetzelfde. Binnen de **farmacogenetica** wordt,

in samenwerking met medische specialisten en wetenschappers, onderzocht in hoeverre ons DNA de reactie op een medicijn bepaalt.<sup>33</sup> Zo blijkt dat mensen met het HLA-B\*5701-allel (een allel is een variant van een gen) overgevoelig zijn voor de bestanddelen van het medicijn Abacavir, een medicijn dat wordt toegepast bij de behandeling van HIV.<sup>34</sup> Die overgevoeligheid kan levensbedreigend zijn. Voordat dit medicijn wordt voorgeschreven, wordt daarom aangeraden om te screenen of iemand drager is van dit allel.<sup>35</sup>

De hoop is dat met behulp van genetische data, voor meerdere medicijnen kan worden bepaald of, en welke dosering, een patiënt een medicijn kan verdragen. En welke dosering dan effectief zal zijn. Met een zogenoemd '**farmacogenetisch paspoort**' kan per patiënt worden vastgelegd, welke verwachtingen er zijn in relatie tot bijwerkingen en mate van effectiviteit voor bepaalde medicijnen op basis van DNA-data.<sup>36</sup> Dit gebeurt op basis van het analyseren van genetische informatie van de patiënt zelf, waaronder mogelijk ook de genetische informatie van de tumor.<sup>37</sup> Dit alles draagt bij aan diagnoses en behandelingen die op individuen zijn afgestemd (*personalised medicine*).<sup>38</sup>

Waar vroeger de overeenkomsten tussen patiënten en hun ziekten onderzocht werden, wordt er **nu meer nadruk gelegd op verschillen tussen patiënten**. Er wordt nu nog voornamelijk gekeken naar de effecten van specifieke genetische varianten op de (bij)werking van medicijnen. Terwijl er bij het gebruik van de meeste medicijnen een heel palet aan genetische varianten betrokken is bij de opname, het metabolisme en de afbraak van de werkzame stoffen. Om deze polygenetische data specifiek toe te kunnen passen op verdraagbaarheid of effectiviteit van een bepaald medicijn, zijn er meer data nodig. Deze data zijn echter voor de meeste medicijnen nog niet beschikbaar. Het concept van *personalised medicine* bestaat al zeker drie decennia. Maar de belofte van de toepasbaarheid ervan is nog steeds maar zeer ten dele ingelost.

## 2.3 Het forensische domein

DNA-analyse wordt ook binnen het **forensisch domein** als waardevol gezien. In de wet- en regelgeving wordt daarin voorzien.<sup>39</sup> DNA-data kunnen worden ingezet om

---

<sup>33</sup> <https://www.radboudumc.nl/afdelingen/genetica/wat-wij-doen/genoomdiagnostiek/farmacogenetica/wat-is>

<sup>34</sup> <https://www.farmacotherapeutischkompas.nl/bladeren/preparaatteksten/a/abacavir>

<sup>35</sup> Men kan van van een bepaald gen verschillende variaties hebben; een allel verwijst naar zo'n variant van een gen.

<sup>36</sup> <https://www.nifgo.nl/farmacogenetica-dna-paspoort/>

<sup>37</sup> <https://www.oncologica.com/genetic-testing-tumours-personalise-cancer-treatment-experts-say/>

<sup>38</sup> <http://www.mijn-lichaam.com/oncologie/dna-analyse-voor-therapie-op-maat>

<sup>39</sup> <https://dnadatabank.forensischinstituut.nl/wet--en-regelgeving/huidige-wet--en-regelgeving>



potentiële misdadigers te identificeren met bewijsmateriaal van het plaats delict. Daarnaast worden DNA-data gebruikt om personen die ten onrechte van misdrijven zijn beschuldigd vrij te pleiten of om met DNA-data van familieleden profielschetsen op te stellen (Groenen, van Ewijk, & Verhoef, 2019). Door middel van DNA-databanken kunnen deze data gebruikt worden om profielen te matchen, die mogelijk nieuwe verdachten in beeld brengen (GeneWatch UK, 2011). Ook worden ze ingezet om slachtoffers van misdrijven of rampen te identificeren, zoals bijvoorbeeld bij de identificatie van de slachtoffers van de vlucht MH17.<sup>40</sup>

DNA-onderzoek werd in 1988 voor het eerst in de rechtszaal in Nederland toegepast. Tijdens een zaak in Amsterdam over de WTC-verkrachtingen, een reeks (pogingen tot) verkrachtingen rond het WTC-gebouw in Amsterdam in 1986, werd DNA-onderzoek aangevraagd door de verdachte zelf om zijn onschuld te bewijzen. Dit werd door de rechter toegestaan en op basis van het DNA-bewijs werd de verdachte vrijgesproken. Vanaf dat moment werd DNA-onderzoek als wettig bewijs geaccepteerd in de Nederlandse rechtszaal.<sup>41</sup> Het Nederlands Forensisch Instituut (NFI) heeft een **DNA-databank** voor strafzaken en voor vermiste personen. En doet ook forensisch DNA-verwantschapsonderzoek.<sup>42</sup> Het is sinds 2008 ook mogelijk om DNA-profielen in de Nederlandse DNA-databank te vergelijken met die van andere EU-landen.<sup>43</sup>

Onder de huidige wetgeving kan aan **verdachten** worden gevraagd om op *vrijwillige basis* celmateriaal af te staan voor DNA-analyse. In geval van een verdenking van een misdrijf<sup>44</sup> kan bij een verdachte bij wie er een grote mate van waarschijnlijkheid is van schuld, *onder dwang* celmateriaal voor een DNA-onderzoek worden afgenomen. Het NFI vernietigt het DNA-materiaal en -profiel van een verdachte direct, zodra deze persoon niet langer kan worden aangemerkt als verdachte.

**Veroordeelden** voor misdrijven waarvoor voorlopige hechtenis is toegewezen, moeten *verplicht* DNA afstaan. Op deze misdrijven staat een gevangenisstraf van 4 jaar of meer. Maar de afnameplicht van DNA geldt ook voor een aantal misdrijven met een lagere maximale gevangenisstraf. Na vrijspraak in hoger beroep worden het DNA-materiaal en het DNA-profiel verwijderd uit de DNA-databank voor strafzaken. De **bewaartermijn** van DNA-profielen in de DNA-databank hangt onder andere af van de hoogte van de straf bij de veroordeling. Bij personen die bij hun

---

<sup>40</sup> <https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/neerhalen-vlucht-mh17/terughalen-en-identificeren-slachtoffers-vlucht-mh17>

<sup>41</sup> <https://anderetijden.nl/programma/1/Andere-Tijden/aflevering/120/DNA-spoor-naar-de-dader>

<sup>42</sup> <https://dnadatabank.forensischinstituut.nl/>

<sup>43</sup> <https://dnadatabank.forensischinstituut.nl/wet--en-regelgeving/eu-raadsbesluiten-verdrag-van-prum>

<sup>44</sup> Zoals omschreven in artikel 67, eerste lid, van het Wetboek van Strafvordering, zie [wetten.nl](http://wetten.nl) - Regeling - Besluit DNA-onderzoek in strafzaken - BWBR0012791 (overheid.nl)

veroordeling een straf hebben gekregen van meer dan 20 jaar kan deze oplopen tot 50 jaar (of 20 jaar na diens overlijden).<sup>45</sup>

Tegenwoordig voeren forensisch onderzoekers ook steeds vaker (grootschalig) **DNA-verwantschapsonderzoek** uit, waarbij bijvoorbeeld DNA-materiaal van grote groepen vrijwilligers uit de buurt van de plaats delict wordt geanalyseerd. In plaats van een één-op-één match met een dader wordt dan gekeken of er een vergelijkbaar DNA-profiel gevonden wordt, dus van een familielid van de dader. Dat gebeurde bijvoorbeeld in 2018 in de zaak Nicky Verstappen. Toen had een familielid van de dader DNA-materiaal afgegeven, hetgeen tot een doorbraak in de zaak leidde.<sup>46</sup> Ook bij de identificatie van onbekende slachtoffers speelt DNA-verwantschapsonderzoek een rol. Een voorbeeld is de MH17 vliegramp waarbij 296 van de 298 slachtoffers met DNA-verwantschapsonderzoek konden worden geïdentificeerd (Meulenbroek & Aben, 2019). DNA-profielen van personen die vrijwillig meedoen aan een DNA-bevolkingsonderzoek worden niet opgenomen in de landelijke DNA-databank van het NFI.

Verbeteringen in de technologie (zie Hoofdstuk 1) maken dat forensisch onderzoekers steeds **nauwkeuriger DNA-onderzoek kunnen doen**. En dat ze ook uit gemengde, verouderde of verslechterde sporen DNA-profielen kunnen isoleren. Bovendien wordt er op basis van bredere genoomanalyses onderzoek gedaan naar de mogelijkheid om uiterlijke en andere persoonskenmerken vast te stellen op basis van een DNA-spoor – **uiterlijke profilering op basis van iemands genoom**. Het bedrijf Parabon heeft een product, Snapshot, waarvan men beweert dat het op basis van DNA dat gevonden is op een plaats delict fysieke profielen kan schetsen. Denk aan: huidskleur, afkomst, haarkleur, vorm van de ogen, neus, et cetera).<sup>47</sup> Een Europees consortium, VISible Attributes through GENomics (VISAGE), dat gesubsidieerd wordt door de EU, doet onderzoek naar het maken van compositietekeningen op basis van DNA-data.<sup>48</sup> Het merendeel van de forensische onderzoeken is niet gebaseerd op de volledige sequentie van het DNA, maar slechts op delen daarvan. Dit betekent dat de informatie van deze forensische profielen beperkter is dan de profielen die veelal in de wetenschappelijke en medische context worden gebruikt (Kukk & Hüsing, 2012).

In forensisch onderzoek kunnen dergelijke innovaties waardevol zijn, maar er zit ook een keerzijde aan. Zo kwam het Erasmus MC in het nieuws, omdat een medewerker in China betrokken is geweest bij het in kaart brengen van DNA van Oeigoeren, waarbij mogelijk onder dwang bloedmonsters zijn afgenomen. Het ging

---

<sup>45</sup> <https://dnadatabank.forensischinstituut.nl/dna-databanken/dna-databank-voor-strafzaken/bewaartermijnen>

<sup>46</sup> <https://www.politie.nl/gezocht-en-vermist/dossiers/2017/onderzoeknickyverstappen/de-zaak.html>

<sup>47</sup> <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/>

<sup>48</sup> <https://www.forensicinstitute.nl/research-and-innovation/international-projects/visage>

om de ontwikkeling van technologieën waarmee met genetische informatie gezichten geconstrueerd kunnen worden (Keulemans, 2019). Alhoewel deze technieken momenteel nog niet in staat zijn om gezichten nauwkeurig te construeren, worden deze al wel toegepast in China om **minderheden (zoals de Oeigoeren) te identificeren** (Wee & Mozur, 2019).

In het forensisch domein wordt algemeen aangenomen dat **de beschikking over meer DNA-data** zal leiden tot een groter percentage opgeloste delicten. Zo zijn er verschillende wetsveranderingen voorgesteld om de toegang tot DNA-data voor het oplossen van misdrijven te vergroten. In sommige gevallen leidde dit tot wetswijzigingen. Demissionair minister Grapperhaus verkent de mogelijkheid om in voorarrest DNA-afname te verplichten.<sup>49</sup> En sinds 2018 heeft de AIVD toegang tot de databank van het NFI (M'Charek & de Knijff, 2018). In de Wet zeggenschap lichaamsmateriaal (WzI) is ook de toegang tot DNA-data, bijvoorbeeld het bij forensische opsporing gebruik kunnen maken van patiëntweefsel dat ligt opgeslagen in ziekenhuizen, een belangrijk punt.<sup>50</sup>

Toch blijkt uit recente rapporten – *Lepelen met een vork* (Kruize & Gruter, 2019) en *Op het goede spoor* (Kruize & Gruter, 2018) – dat meer data verzamelen en zoveel mogelijk data aan elkaar koppelen niet per se leiden tot betere opsporing van daders en het oplossen van misdrijven. DNA-onderzoek is lang niet altijd noodzakelijk om een verdachte te identificeren. En alleen bij bepaalde misdrijven spelen DNA-data een belangrijke rol (Wetenschappelijk Raad voor het Regeringsbeleid, 2016). Er lopen verschillende onderzoeksprojecten in het forensisch domein die erop gericht zijn de bestaande capaciteit aan forensisch onderzoek efficiënter in te zetten, onder meer door vooraf te bepalen hoe kansrijk sporen zijn. Daarmee wordt de kans op succesvolle opsporing met DNA-profielen vergroot.<sup>51</sup>

## 2.4 Het commerciële (of individuele) domein

Dit is het domein van de consument. Individuele burgers gaan steeds vaker **zélf op zoek** naar informatie over hun DNA. Met deze toenemende interesse in genetische informatie gaat een groeiende markt voor (commercieel aangeboden) genetische testen gepaard. Doordat het uitlezen van DNA steeds goedkoper is, bieden commerciële bedrijven tegen steeds lagere prijzen genetische tests aan. Hierdoor is het voor meer en meer burgers mogelijk om 'zelftests' te doen (**DTC-GTs**). Het

---

<sup>49</sup> <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/kst-31415-24.html>

<sup>50</sup> <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/kst-29963-20.html>

<sup>51</sup> <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/kamerstukken/2020/05/19/tk-capaciteit-forensisch-onderzoek>

'zelf' van de zelftest slaat overigens alleen op het zelf afnemen en opsturen van wangslimvlies of speeksel. De genetisch test vindt in het commerciële lab plaats en de klant krijgt de uitslag binnen een aantal dagen of weken via de post.

In dit **commerciële domein** (of individuele domein), waarin er dus geen overheden of medische specialisten betrokken zijn, zijn tal van spelers op de markt (bijvoorbeeld *23andMe*, *MyHeritage* en *Ancestry*) die **de burger allerlei informatie geven** gebaseerd op hun DNA-data. Zoals: iemands etnische afkomst,<sup>52</sup> het risico op het krijgen van bepaalde aandoeningen, een match met familieleden, verklaring voor een bepaalde persoonlijkheid of aanleg voor muziek of sport. Of die, nog specifiek, gebaseerd op een DNA-profiel, een dieet opstellen,<sup>53</sup> een gepersonaliseerd ontwikkeltraject aanraden bij een werkgever<sup>54</sup> of een juiste *dating match* vinden.<sup>55</sup>

Deze diensten begeven zich **steeds meer op het medische terrein**. Dat leidt ertoe dat mensen genen gerelateerd aan ziekte en gezondheid laten onderzoeken, ook als er geen specifieke aanleiding is. Of als de kennis over de eigen genen niet *actionable* is. Daarmee wordt bedoeld dat het informatie geeft over ziekten die niet behandelbaar zijn (Vereniging Klinische Genetica Nederland [VKGN], 2019). Deze ontwikkeling past onder de bredere noemer '*quantified self*'; het digitaal meten van het zieke en het gezonde lichaam (Rathenau Instituut, 2016a). Het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) opperde in zijn rapport uit 2020 dat verder onderzoek nodig is naar het nut van genetische informatie verkregen via DTC-GTs voor onderzoek dat ten goede komt aan de publieke gezondheid. Daarbij moet volgens het RIVM ook helder worden welke acties nodig zijn om dit op een verantwoorde manier aan te bieden.

Deze DTC-GTs zijn niet alleen online te vinden, maar worden ook **actief aangeboden** aan de consument. Zo bood het bedrijf *Analyse Me* op de negenmaandenbeurs in Amsterdam in 2019 een test aan waarmee ouders met het wangslim van hun baby een DNA-test konden laten doen voor informatie over eigenschappen zoals oogkleur, lactose-intolerantie, persoonlijkheid, sporttalent, en of de baby van bittere smaakstoffen houdt.<sup>56</sup> Daar kwam flink wat kritiek op, maar de test wordt nog steeds aangeboden op de website.<sup>57</sup>

---

<sup>52</sup> Er is kritiek geuit op het leggen van de relatie tussen genen en etniciteit. De auteurs stellen dat etniciteit sociaal geconstrueerd is en maar beperkt door genen wordt bepaald. <https://www.wired.com/story/your-ethnicity-estimate-doesnt-mean-what-you-think-it-does/>

<sup>53</sup> <https://www.dnafit.com/us/index.asp> / <https://www.4gold.be/nl/>

<sup>54</sup> <https://www.braincompass.com/>

<sup>55</sup> <https://www.dnaromance.com/>

<sup>56</sup> <https://www.negenmaandenbeurs.nl/persberichten/artikel/van-primeur-dna-test-tot-pop-up-babyrestaurant/>

<sup>57</sup> <https://youtu.be/0vOkIdODYXE>

Wetenschappers zetten veel **vraagtekens bij de betrouwbaarheid** van dit soort commerciële tests bij volwassenen en baby's. Voor veel eigenschappen is nog maar weinig bekend over de genetische varianten die ertoe doen. En de genetische varianten die er wél toe doen, verklaren vaak maar een heel klein deel van de variatie in de uitkomst. Dus terwijl aanbieders van DTC-GTs claimen dat ze met genetische data een voorspelling kunnen doen van kansen op allerlei uitkomsten, is het uiteindelijke wetenschappelijke bewijs voor die relatie voor de meeste uitkomsten niet sterk (VKGN, 2019). De zorgen over DTC-GT tests zijn met klem uitgesproken wanneer het gaat om medische uitslagen. Zo sprak de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) in Nederland in 2018 bij de Inspectie Gezondheidszorg en Jeugd (IGJ) haar zorgen uit over het DTC-GT-bedrijf IGene.<sup>58</sup> Aanleiding was dat de uitslag van een genetische test die een vrouw via IGene had laten doen, aangaf dat ze een *verlaagd* risico had op het ontwikkelen van borst- en eierstokkanker. Terwijl ze uit eerder DNA-onderzoek in het ziekenhuis wist dat ze drager is van een BRCA1-mutatie die haar juist een *verhoogd* risico geeft op het ontwikkelen van deze vormen van kanker. De informatie die dit DTC-GT-bedrijf gaf was dus niet alleen **misleidend**, maar ook (in het geval van risico op de ontwikkeling van kanker) **gevaarlijk**. De IGJ heeft aangegeven dat er hier geen duidelijke wet- en regelgeving voor is, aangezien het gaat over een diagnose zonder vooraf gestelde indicatie, waardoor het buiten hun toezicht valt. Er werd door de vrouw in kwestie ook een klacht ingediend bij de Stichting Reclame Code met de motivatie dat het product misleidend is. Deze klacht werd afgewezen omdat het bedrijf volgens de commissie inzicht geeft in iemands genetische aanleg waarin niet de suggestie besloten ligt dat dit inzicht volledig dient te zijn.<sup>59</sup>

Commerciële DTC-GT-bedrijven geven de burger nu voornamelijk informatie over genetisch bepaald *eigen* gedrag en gezondheid, maar er zijn ook bedrijven die inspelen op heel andere interesses van burgers in DNA-toepassingen. Dan kan het gaan om het DNA van andere burgers of hun huisdieren. Zo is er de mogelijkheid om een DNA-test te laten doen op **hondenpoep**, zodat buurtbewoners kunnen identificeren welke hondeneigenaar zich niet aan de regels van 'een schone stoep' houdt ('poo-pertrator', Marks, 2019). In Nederland opperde de SP in Tilburg al om een DNA-bank voor honden op te richten met dit doeleinde.<sup>60</sup> Een milieubeweging in Hong Kong gebruikt DNA gedestilleerd uit straatafval, zoals drankblikjes en kauwgom, om profielen op te stellen van **straatvervuilers**.

Bovendien is er ook een stroming aan **doe-het-zelf-bewegingen ofwel Do It Yourself bio (DYI bio)** met groeiende interesse in DNA-data. Deze

---

<sup>58</sup> <https://nos.nl/artikel/2258521-bedrijf-deed-foutieve-dna-test-op-borstkanker-artsen-stappen-naar-inspectie>

<sup>59</sup> <https://www.reclamecode.nl/uitspraken/gezondheid/gezondheid-2019-00038/243366/>

<sup>60</sup> <https://www.binnenlandsbestuur.nl/ruimte-en-milieu/nieuws/dna-bank-in-strijd-tegen-hondenpoep.83154.lynkx>

gemeenschappen zijn nog klein, maar groeien gestaag (Rios Rojas e.a. 2019). Er zijn bedrijven die DIY-kits aanbieden, zodat mensen zelf de testen kunnen uitvoeren in plaats van het opsturen van een speeksel- of wangslijmvliesmonster naar een commercieel laboratorium. Hierdoor zijn het niet alleen grotere instanties of commerciële partijen die DNA-data kunnen verzamelen en analyseren, maar ook individuen.

Het gebruik van DNA-data is dus allang niet meer alleen gebonden aan goed gereguleerde medische praktijken waarin patiënten op een goede manier worden geïnformeerd over nut en noodzaak van de testen en de betekenis van de uitslagen. Burgers die in principe gezond zijn, worden door DNA-analyse ineens patiënt. Dat wordt versterkt door het feit dat de kansen door niet-medische partijen vaak worden uitgedrukt als **relatieve risico's**, en die zijn lastig te interpreteren. Ze zeggen immers niets over het **absolute risico** dat iemand loopt. Uit onderzoek blijkt dan ook dat veel klanten die DTC-GT-testen aanvragen niet goed weten hoe ze de risicoschatting door middel van de genetische testen moeten interpreteren. Daarnaast beseffen ze ook niet dat de data worden doorverkocht aan andere commerciële partijen, zoals farmaceutische bedrijven (Kaufman e.a. 2012). Er is maar een heel kleine groep van burgers die juist actief de genetische gegevens (en andere gegevens over hun gezondheid) deelt voor duidelijk omschreven onderzoeksdoelen van wetenschappelijke instituten of bedrijven. Hierover spreken we verder in Hoofdstuk 3.

## 2.5 Conclusie

Ons DNA bestaat uit slechts vier nucleotiden, gekarakteriseerd door basen die zijn afgekort als A, C, T en G. De combinatie van deze nucleotiden in ons genetisch materiaal bevat **een schat aan informatie**. Het kan informatie geven over de bouw en kwaliteit van onze lichaamseiwitten, onze verwantschappen, ons risico op de ontwikkeling van bepaalde ziekten. En onze aanwezigheid op een plaats delict. Of dat we onze kauwgom onder een stoel plakten of onze hond lieten poepen voor de voordeur van de buurman. In verschillende domeinen zoeken onderzoekers, bedrijven, beleidsmakers en burgers daarom naar manieren om genetische informatie te verkrijgen, voor verschillende doeleinden. Soms voor verbeteren van de volksgezondheid of het opsporen van misdadigers, soms voor bevrediging van de nieuwsgierigheid van individuen of hun drang om zelf onderzoek te doen bij vervuiling of overlast door buurtgenoten. Tabel 1 op de volgende bladzijde vat samen voor welke maatschappelijke of individuele doelen er in verschillende domeinen DNA-data wordt verzameld.

Tabel 1 Doelen van DNA-verzameling per domein en uitdagingen daarbij.

Domein	Doel	Uitdagingen
Wetenschappelijk domein	Beter doorgronden van de rol van genetische variatie bij het ontstaan van gedrag, ziekte of de kans op genezing.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• De gevonden genetische varianten verklaren nog maar een deel van de variantie van de ziekte of eigenschap.</li> <li>• Het merendeel van het onderzoek is gebaseerd op mensen met een Europese achtergrond en er is dus behoefte aan data van meer diverse populaties.</li> </ul>
Medisch domein	Betere zorg leveren door tijdig risico op ziekte op te sporen (genetische screening), te behandelen (diagnose) of gerichtere zorg aan te bieden (personalisatie).	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Toepassingen van DNA-data voor polygenetische aandoeningen zijn vooralsnog beperkt.</li> <li>• Voor weinig medicijnen zijn genetische varianten bekend die van belang zijn.</li> </ul>
Forensisch domein	Beter oplossen van misdrijven.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Innovaties om DNA-data te gebruiken bij daderopsporing gaan gepaard met de vraag hoe rechten van de mens worden gewaarborgd.</li> <li>• Meer data als panacee om meer delicten op te lossen, terwijl de capaciteit beperkt is.</li> </ul>
Commerciële domein	Voor persoonlijk doeleinden (autonomie over gezondheid, verwantschapsrelatie, 'opsporing') en op eigen initiatief DNA-data laten analyseren.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• De betrouwbaarheid en (medische) interpretatie van de uitkomsten van DTC-GTs zijn twijfelachtig.</li> <li>• DNA-data worden op internationaal niveau uitgewisseld, terwijl internationale harmonisatie van nationale regelgeving ontbreekt.</li> <li>• Burgers kunnen te eenvoudig DNA van anderen (familieleden, overlastplegers) laten analyseren en dat raakt aan rechten van die personen.</li> </ul>

We lieten zien dat er vaak **nog niet aan alle verwachtingen wordt voldaan** bij die verschillende doelen. In de laatste kolom noemen we een aantal **belangrijke belemmeringen** die er zijn om – meer dan nu het geval is – de genetische informatie te benutten voor het gestelde doel. In het volgende hoofdstuk bespreken we op welke manier er economische waarde gecreëerd wordt in de DNA-keten. Daar zal blijken dat de honger naar steeds meer DNA-data hier een belangrijke

aanjager vormt. Met meer data hopen spelers in de verschillende domeinen belangrijke maatschappelijke doelen te bereiken, soms gekoppeld aan persoonlijke doelen of bedrijfsdoelen zoals publiceren of patenteren. Op hun beurt hebben de partijen die kunnen verdienen in de waardeketen van DNA, er belang bij om het verlangen naar meer DNA-data aan te wakkeren.



## 3 Belangen bij DNA-data

Met de groeiende mogelijkheden om DNA te analyseren, en de hooggespannen verwachtingen die onderzoekers en anderen daarvan hebben, neemt ook de behoefte aan DNA-data toe. Spelers in het wetenschappelijke, medische, forensische en commerciële domein zijn in toenemende mate bereid om te investeren in het verzamelen en digitaliseren van DNA van zoveel mogelijk mensen. Door deze ‘**datahonger**’ is er in een hoog tempo een internationale markt voor verzameling, uitwisseling en analyse van genetische data ontstaan. Die bestaat bij de gratie van het feit dat velen (al dan niet vrijwillig) hun DNA(-data) afstaan. En wakkert het verlangen naar méér DNA aan.

Over de *maatschappelijke* waarde, zoals bijvoorbeeld kennisvergaring en (volks)gezondheidswinst, hebben we in Hoofdstuk 2 gesproken. Om te begrijpen wat het vergaren van steeds meer DNA-data voor allerlei doelen voor gevolgen heeft in de samenleving (Hoofdstuk 4), helpt het om eerst te beschrijven **op welke manier DNA-data economische waarde krijgen en welke belangen daarbij spelen**.

We beginnen dit hoofdstuk met een paragraaf die het strategische belang van het bezitten of tot stand brengen van sets met veel DNA-data toelicht. Die paragraaf start vanuit het perspectief van een persoon die meestal een bepaalde motivatie heeft om een DNA-monster af te geven. Daarna volgt een paragraaf waarin de commerciële belangen worden besproken. Daar gaat het over economische waardecreatie in de hele DNA-keten. Logischerwijs zal het commerciële domein van DTC-GT-services daar meer aan de orde zijn, maar lang niet alleen.

### 3.1 Datasolidariteit voor grootschalige DNA-datasets

Voor **een individu** is het waardevol om DNA af te staan om iets te weten te komen over het eigen genoom of vanwege een persoonlijk belang. Daarom is iemand geneigd om een DNA-monster af te staan.<sup>61</sup> Dit kan spelen in het medische domein (‘in de familie komt veel borstkanker voor, ben ik ook drager van het BRCA1 gen?’), maar ook in het wetenschappelijke domein (‘zal het meedoen aan een wetenschappelijk onderzoek mij meer inzicht geven in mijn genetische risico op ziekte?’). Of het forensische domein (‘is de dader misschien een (ver) familielid van

---

<sup>61</sup> In het forensisch domein is het afstaan van een DNA-monster natuurlijk niet per se vrijwillig: veroordeelden voor misdrijven waarvoor voorlopige hechtenis is toegestaan moeten verplicht DNA afstaan.

mij?’ of ‘kan ik mijn onschuld zo bewijzen?’). En tot slot in het commerciële domein (‘wie waren mijn voorouders?’ of ‘kan ik gezonder leven op basis van wat ik weet over mijn genen?’).

Maar er valt ook iets te geven aan anderen door het afstaan van de eigen genetische informatie: hoe meer mensen DNA-data afgeven, hoe meer kennis er potentieel beschikbaar kan komen over bijvoorbeeld een genetische ziekte waaraan iemand lijdt. Zo is er een groeiend aantal **belangengroepen** die individuen met een bepaalde (zeldzame) genetische ziekte bij elkaar brengen en enthousiasmeren om mee te doen aan wetenschappelijk onderzoek naar de rol van genen. Hierdoor maken ze het enerzijds mogelijk voor wetenschappers om onderzoek te doen naar een bepaalde zeldzame aandoening, en anderzijds neemt de kans toe om een behandeling te vinden voor een bepaalde aandoening.<sup>62</sup> Daarmee kunnen patiënten met erfelijke ziekten vanuit een specifiek belang de onderzoekagenda sturen.

Ook mensen die niet aan een genetische ziekte lijden of die geen drager zijn, kunnen bereid zijn DNA af te staan **in het belang van anderen**. Er zijn burgerplatforms waar mensen hun volledige DNA-data, die bijvoorbeeld zijn verkregen via een DTC-GT-bedrijf, uploaden om bij te dragen aan Open Science (bijvoorbeeld Personal Genomes en OpenSNP).<sup>63</sup> Ook zijn er ‘DNA-datamarktplaatsen’ waar individuen hun DNA-data kunnen uploaden en waar ‘afnemers’ (onderzoekers, bedrijven, geïnteresseerden) betalen voor de hoeveelheid informatie die ze willen hebben. Bijvoorbeeld Nebula Genomics of LunaDNA, (Ahmed & Shabani, 2019). In het geval van Nebula Genomics verloopt de transactie via blockchain, zodat individuen zelf controle hebben over met wie ze de data delen, en tegen welke prijs (Mullin, 2018).

Wereldwijd zijn (wetenschappelijke en medische) instituten bezig met het investeren in het verzamelen van genetische data en het stimuleren van een **verbeterde infrastructuur om genetisch onderzoek te faciliteren**. Zo is in de Verenigde Staten in 2018 het project ‘All of Us’ gestart, dat als doel heeft om van een miljoen mensen DNA-data te verzamelen.<sup>64</sup> In Europa zijn vergelijkbare initiatieven. In het Verenigd Koninkrijk heeft de UK Biobank DNA van 500.000 deelnemers verzameld<sup>65</sup>, in Estland is een nationale DNA-databank waar het genoom van bijna 200.000 mensen is opgeslagen<sup>66</sup>, en in Denemarken heeft het

---

<sup>62</sup> Zo heeft de belangengroep PXE Internationaal, die zich inzet voor patiënten met Pseudoxanthoma Elasticum wat het bindweefsel aantast, door middel van hun actieve verzameling van lichaamsweefsel van patiënten bijgedragen aan de vondst van genetische varianten en de mutaties die bijdragen aan de aandoening

<sup>63</sup> Zie <https://www.personalgenomes.org/> & [opensnp.org](https://www.opensnp.org)

<sup>64</sup> <https://allofus.nih.gov/about/all-us-research-program-overview>

<sup>65</sup> <https://www.ukbiobank.ac.uk/about-biobank-uk/>

<sup>66</sup> <https://genomics.ut.ee/en/access-biobank>

iPsych consortium DNA-data van 130.000 deelnemers beschikbaar. Deze consortia stellen de data beschikbaar voor bonafide onderzoek (publiek of commercieel gefinancierd) dat een publiek belang dient.

In Nederland zijn er verscheidene kleinere biobanken die, vanuit het NWO **Nationale roadmap programma**<sup>67</sup>, gestimuleerd worden om samen te werken. Zo is de BBMRI-NL opgericht (Biobanking and BioMolecular resources Research Infrastructure The Netherlands), die ernaar streeft om als koepelorganisatie van biobanken in Nederland een gestandaardiseerde en efficiënte infrastructuur te verzorgen voor het verzamelen, analyseren en beschikbaar maken van (DNA)data. Verschillende biobanken zijn hieraan gekoppeld, inclusief 83 biobanken die DNA-data beschikbaar<sup>68</sup> hebben, zoals het Nederlands Tweelingen Register, met genetische data van duizenden tweelingen en hun ouders. En de Hartwig Medical Foundation<sup>69</sup>, een landelijke DNA-databank voor kankeronderzoek. Of Genome of the Netherlands (Go-NL) met Whole Genome Sequencing data van 750 individuen.<sup>70</sup>

Omdat nationale databanken te klein in omvang zijn om internationaal competitief te zijn, is er een sterke prikkel voor intensieve **Europese samenwerking**. Zo heeft Nederland toegezegd deel te nemen aan het Europese 1+ Million Genomes (MG) project, dat in 2022 onderzoekers toegang moet geven tot ten minste een miljoen menselijke genomen.<sup>71</sup> Dit laat zien dat er vanuit verschillende kanten infrastructuren worden opgezet om het verzamelen, analyseren en delen van DNA-data te bevorderen.

Net als bij het beschikbaar maken van gegevens uit medische dossiers en andere gezondheidsgegevens (bijvoorbeeld om eHealth te ontwikkelen), wordt er door de overheid, onderzoekers en bedrijven een beroep gedaan op de '**datasolidariteit**' van burgers om genetisch onderzoek te faciliteren (Rathenau Instituut, 2020c). Dit kan in de vorm van DNA beleggen in een biobank of een databank. Datasolidariteit wordt ingegeven door het paradigma dat, zoals uitgelegd in Hoofdstuk 2, heerst in de verschillende domeinen, namelijk dat het kunnen beschikken over veel meer DNA-data zal leiden tot het (beter) bereiken van de maatschappelijke doelen. Bijvoorbeeld een groter percentage opgeloste delicten of effectievere medicatie met minder bijwerkingen.

---

<sup>67</sup> <https://www.nwo.nl/onderzoek-en-resultaten/programmas/nationale+roadmap+grootschalige+onderzoeksfaciliteiten/projecten/projecten+2014>

<sup>68</sup> Een overzicht van genetische databanken in Nederland is te vinden op <https://catalogue.bbmri.nl/menu/main/app-molgenis-app-biobank-explorer/biobankexplorer>

<sup>69</sup> <https://www.hartwigmedicalfoundation.nl/over-hmf/>

<sup>70</sup> <http://www.nlgenome.nl/>

<sup>71</sup> <https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/european-1-million-genomes-initiative>

Het kunnen beschikken over veel DNA-gegevens kan nuttig zijn voor onderzoek naar de volksgezondheid. Een recent voorbeeld laat dit zien. Onderzoekers combineerden beschikbare DNA-data uit de Lifelines Biobank met gegevens die aanvullend werden verkregen middels uitgestuurde 'corona-vragenlijsten' naar personen in het Lifelines cohort. Zo konden de onderzoekers relatief snel bestuderen of er genetische factoren zijn die verklaren waarom sommige COVID-19-patiënten heel ziek worden en andere niet (Maassen & Schuitmaker, 2020). Hier was er sprake van een duidelijke vraag vanuit het oogpunt van de volksgezondheid waarbij er binnen een beschermde onderzoeksomgeving in samenwerking met de overheid werd gewerkt. Dit is bij bedrijven niet gegarandeerd. We betoogden eerder dat datasolidariteit met medische gegevens bij voorkeur in een medische context en met duidelijke doelen plaatsvindt (Rathenau Instituut, 2020c).

Het is evident dat **grote datasets** met genetische informatie nodig zijn om bijvoorbeeld met geavanceerde analyses kennis te vergaren over allerlei genetische variaties en hun gezamenlijke rol bij het ontstaan of behandelen van ziekten. Het gaat dan om polygenetisch onderzoek of farmacogenetisch onderzoek. Ook in het forensisch domein lijkt het duidelijk dat grotere DNA-databases leiden tot een grotere opsporingskans als er DNA op de plaats delict is gevonden. Maar of méér kennis over genen ook tot méér preventie van ziekten en betere behandeling leidt, is nog grotendeels onzeker. En zoals gezegd, worden ook veel misdadigers opgespoord zonder DNA-onderzoek. Nut en noodzaak zijn niet altijd helder bij de vraag om méér DNA-data. Al eerder wees het Rathenau Instituut erop dat big-data-analyses te vaak leiden tot zeer algemene conclusies die weinig tot geen extra handelingsperspectief bieden voor behandelende artsen ten opzichte van wat ze al wisten van de patiënt in kwestie. Gericht onderzoek met kleinere datasets, met data van goede kwaliteit en binnen de relevante medische context, kan belangrijkere inzichten geven voor de volksgezondheid dan het hypothesevrij *crunchen* van steeds meer DNA-data.

Bij datasolidariteit is het belangrijk om te zorgen dat er **nuttig onderzoek en relevante innovatie** worden gedaan, dat de volksgezondheid of een ander maatschappelijk doel werkelijk dient én rekening houdt met de fundamentele rechten van de patiënt of burger die gegevens (in dit geval over het eigen DNA) deelt voor een maatschappelijk doel. Over dit onderwerp schreef het Rathenau Instituut eerder in de rapporten *Gezondheid Centraal* (2019a) en *Datasolidariteit* (2020c).

Wat de datasolidariteit bij DNA-materiaal betreft: Nederlanders staan in het algemeen positief tegenover het verder gebruiken van lichaamsmateriaal voor andere doeleinden dan de behandeling zelf (Rathenau Instituut, 2009; Patiëntenfederatie 2019). Wel is het belangrijk om hier transparant over te zijn en te

zorgen dat patiënten worden geïnformeerd over wat er met hun lichaamsmateriaal gebeurt. Al tientallen jaren wordt onderzocht hoe dit rechterlijk te kaderen in de nieuwe Wet zeggenschap lichaamsmateriaal, WzI (Rathenau Instituut, 2017b).<sup>72</sup> Het nieuwe wetvoorstel ligt klaar om behandeld te worden in de Tweede Kamer.

### 3.2 Geld verdienen aan de grote vraag naar DNA-data

Voor het bereiken van de verschillende maatschappelijke of persoonlijke doelen middels kennis over DNA of met innovaties gebaseerd op die kennis, is een **infrastructuur** nodig door het verzamelen, uitwisselen en analyseren van DNA, en voor het uitvoeren van analyses binnen grote datasets. Met de toenemende interesse in DNA-data, binnen en buiten de wetenschap, ontstaat er een markt waarin **commerciële spelers** veel kunnen verdienen aan DNA-data. Zo wordt verwacht dat de markt rondom de *genomics*-technologie in 2024 rond de \$35.7 miljard zal omvatten, ten opzichte van \$18.9 miljard in 2019.<sup>73</sup> Toenemende overheidssubsidies, toenemend gebruik van *genomics* in verschillende domeinen en dalende sequentiekosten stimuleren deze groei. **In verschillende stappen kunnen bedrijven economische waarde genereren uit DNA-data** (zie figuur 2, Hoofdstuk 1). Er wordt ook verdiend aan transport van DNA-monsters en aan de verkoop van wattenstaafjes voor het nemen van de monsters, pipetten en ander laboratoriummateriaal. We zullen ons bij de onderstaande bespreking echter beperken tot het verdienen aan geavanceerde technologie, producten en diensten.

**Allereerst moet het DNA uitgelezen worden** (zie figuur 2, stap 3). Verschillende bedrijven verdienen aan het uitlezen van DNA. Eén van de marktleiders op dit gebied is het bedrijf Illumina, dat allerlei DNA-analyse apparatuur ontwikkelt.<sup>74</sup> Hoewel de analyses per individu steeds goedkoper worden, blijven de machines, zoals die van Illumina, een grote investering. Veel onderzoekers en bedrijven zijn dan ook niet zelf in het bezit van zulke machines, maar sturen lichaamsmateriaal naar grote commerciële laboratoria, vaak in het buitenland. Zo wordt er veel lichaamsmateriaal naar de BGI Group (voorheen Beijing Genomics Institute) gestuurd, een groot *sequencing* bedrijf in Shenzhen in China. De BGI Group gebruikt apparatuur van Illumina uit Amerika, maar biedt het uitlezen van DNA aan tegen lagere kosten dan veel bedrijven in Amerika. Hierdoor is het aantrekkelijk voor veel bedrijven en organisaties om DNA in China te laten analyseren. Het verkrijgen van DNA-data vindt daardoor dus niet alleen plaats bij publieke

---

<sup>72</sup> Kamerbrief: <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/kamerstukken/2020/07/17/kamerbrief-voortgangsrapportage-medische-ethiek-2020>

<sup>73</sup> [https://www.researchandmarkets.com/reports/4757393/genomics-market-by-product-and-service-systems?utm\\_code=qq7gms&utm\\_medium=CI](https://www.researchandmarkets.com/reports/4757393/genomics-market-by-product-and-service-systems?utm_code=qq7gms&utm_medium=CI)

<sup>74</sup> <https://www.illumina.com/>

instanties, bijvoorbeeld bij laboratoria van universiteiten, maar ook bij private partijen.

Er zijn ook commerciële initiatieven om het uitlezen van DNA mogelijk te maken *zonder* tussenkomst van grote, private laboratoria met hun dure machines. Ook in (afgelegen) rurale gebieden, bijvoorbeeld een klein ziekenhuis op het platteland in Afrika, zijn DNA-analyses mogelijk. Zoals met de MinION, een klein apparaatje ter grootte van een mobiele telefoon, al te koop voor €900, dat in 2014 is uitgegeven door het Britse bedrijf Oxford Nanopore Technologies.<sup>75</sup>

**Ten tweede** is er, door de hoeveelheid DNA-data die wordt gegenereerd, een enorme opkomst in nieuwe technologische toepassingen die zowel inspelen op de vraag naar **grote opslag- en rekencapaciteit als de behoefte om complexe data te analyseren** (zie figuur 2, stappen 4, 5 en 6). Zo proberen ook internationale big-tech-bedrijven geld te verdienen aan DNA-data en bieden ze op maat gemaakte producten aan voor Big Genomic Data, zoals cloudopslag en high-performance computing (onder andere Google Cloud Platform, Microsoft Azure, IBM Cloud, Alibaba Cloud, DNAnexus, Illumina BaseSpace Sequence Hub; Langmead & Nellore, 2018). Maar er is ook een groei van bedrijven die inspelen op de vraag om complexe data te analyseren, zoals bedrijven die investeren in *machine learning* en *deep learning* om DNA-data beter te doorgronden (onder andere Deep Genomics<sup>76</sup> of IBM Watson<sup>77</sup>).

**Ten derde** is er door de groeiende vraag van burgers naar inzicht in hun DNA (KPMG, 2018) een **enorme groei aan bedrijven die DTC-GTs aanbieden** (zie figuur 2, stappen 1 en 7). Voor prijzen tussen de €72 en €209 kan iemand al een DTC-GT-test laten doen (Kulche, 2020). Naar schatting hebben al meer dan 26 miljoen mensen hun DNA laten testen door grote DTC-GT-bedrijven zoals FamilyTree, AncestryDNA en 23andMe (Regalado, 2019). Niet alleen de DNA-test is een verdienmodel, sommige DTC-GT-bedrijven bieden aanvullende pakketten aan bovenop het analyseren van je DNA-code (met een risicoschatting) voor een hogere prijs. Bijvoorbeeld WellGEN, die coaching voor voeding en beweging aanbiedt<sup>78</sup>. Of 4Gold die advies geeft over vitaminesupplementen.<sup>79</sup> De grootste bedrijven zijn *23andMe*, *Ancestry* (beide uit de VS), en *MyHeritage* (uit Israël), die al van miljoenen mensen genetisch materiaal en data verzamelden en analyseerden (RIVM, 2020).

---

<sup>75</sup> <https://nanoporetech.com/products/minion>

<sup>76</sup> <https://www.deepgenomics.com/>

<sup>77</sup> <https://www.ibm.com/us-en/marketplace/watson-for-genomics>

<sup>78</sup> <https://www.wellgen.nl/>

<sup>79</sup> <https://www.4gold.be/nl/>

De meeste van deze commerciële bedrijven komen uit de VS, wat betekent dat de data worden opgeslagen en geanalyseerd buiten Europa. Maar ook in Nederland en Israël zijn in de afgelopen jaren een aantal bedrijven gestart met het aanbieden van DNA-tests en daarop gebaseerde voedings- en leefstijladviezen (VKGN, 2019; Visser & Kruidhof, 2019). In Azië zijn DTC-GT-bedrijven ook in opkomst, met spelers zoals 23Mofang (uit Chengdu) en WeGene (uit Shenzhen).

**Ten vierde**, de **bevindingen uit DNA-data** (zie figuur 2, stappen 5, 6 en 7) dragen ook bij aan reeds bestaande verdienstrategieën, waarbij het **verdienmodel van farmaceutische bedrijven** een duidelijk voorbeeld is. Voor farmaceutische bedrijven is de toegang tot grote sets van DNA-data een manier om (als eerste) inzicht te krijgen in mechanismes van een ziekte, en daar werkzame stoffen voor behandeling bij te vinden. Na toepassing hiervan, kunnen ze met deze kennis een patent aanvragen, en vervolgens geld verdienen door medicijnen op de markt te brengen voor genetische bepaalde ziekten.

Een voorbeeld dat het nut van genetisch onderzoek illustreert, is het toepassen van kennis over het PCSK9 (proproteïne convertase subtilisin/kexin type 9 enzym) gen voor de ontwikkeling van cholesterolverlagende medicijnen. In epidemiologisch onderzoek, (op basis van Mendeliaanse randomisatie, zie Hoofdstuk 2), bleek bij mensen met een verstoord cholesterolmetabolisme een bepaalde genetische variant van PCSK9 vaker aanwezig te zijn. Verscheidene farmaceutische bedrijven hebben inmiddels medicijnen ontwikkeld die het enzym waarvoor dit gen codeert, kunnen reguleren (Zhang, 2018). Het is dan ook van waarde voor farmaceutische bedrijven om DNA-data te verzamelen om tot dit soort inzichten te komen. Die data kunnen ze zelf verzamelen of kopen van andere bedrijven. Zo is de IJslandse biobank deCODE, die de helft van de IJslandse populatie heeft gegenotypeerd, overgekocht door het farmaceutische bedrijf Amgen. Verschillende farmaceutische bedrijven kopen data van DTC-GT-bedrijven zoals 23andMe.

Maar de farmaceutische bedrijven zijn niet de enige die patenten aanvragen. Ook DTC-GT-bedrijven vragen **patenten** aan voor de bevindingen gebaseerd op hun eigen database. Het bedrijf 23andMe heeft momenteel bijvoorbeeld 26 patentaanvragen staan. Dit zijn deels lopende, deels geaccepteerde en deels afgewezen aanvragen. Het merendeel daarvan gaat over technieken die ze gebruiken voor hun analyses en de weergave van resultaten.<sup>80</sup> Dit kan een competitief voordeel hebben in de DTC-GT-markt, omdat ze hiermee bepaalde diensten kunnen leveren aan hun klanten die andere DTC-GT-bedrijven niet kunnen leveren. Maar dit leidt ook tot allerlei juridische zaken tussen partijen. Zo heeft 23andMe Ancestry.com aangeklaagd, met de claim dat Ancestry.com hun

---

<sup>80</sup> <https://patents.google.com/?assignee=23andme&oq=23andme>

techniek gebruikte om familieleden binnen een database te traceren. De rechtbank heeft ze geen gelijk gegeven, omdat Ancestry.com ook zonder kennis van het betreffende patent vergelijkbare traceer-technieken had kunnen ontwikkelen.<sup>81</sup> En het bedrijf Myriad Genetics heeft in 2001 een octrooi aangevraagd op het detecteren van een mutatie op het BRCA gen<sup>82</sup>, en brieven met aanklachten gestuurd naar instanties over de hele wereld om aan te geven dat iedereen die voor deze mutatie wil testen een licentie van Myriad moet hebben (Caulfield, Bubela, Murdoch, 2007). In 2013 is een groot deel van de patenten van Myriad ongeldig verklaard.<sup>83</sup> De beweegredenen om te patenteren zijn niet altijd even transparant. Het blijft de vraag wat DTC-GT-bedrijven van plan zijn om te patenteren in de toekomst en hoe ze hier geld mee kunnen verdienen (Capron & Petrella, 2019).

**Ten vijfde**, economische waarde wordt in belangrijke mate gegenereerd **met het bezit en het delen van DNA-data**. Punt 3, 4 en 5 hangen dus sterk samen. Commerciële DTC-GT-bedrijven spelen hier een belangrijke rol, aangezien ze beschikken over een grote hoeveelheid aan data. In sommige landen hebben deze bedrijven meer data dan wetenschappelijke organisaties, en verkopen ze deze data aan verschillende partijen. Ook grote instituten zoals de BGI Group in China verzamelen en verkopen data aan derden. De verdienmodellen rondom het bezit en delen van DNA-data zijn niet altijd even transparant. Zo suggereren veel DTC-GT-bedrijven dat de focus ligt op de service die ze bieden aan klanten, namelijk DNA aflezen en risicoprofielen opstellen. Terwijl er mogelijk meer geld verdiend wordt met het verkopen van data aan derden. Dit soort bedrijven hanteren mogelijk Amazon-achtige verdienmodellen, waarbij ze, ondanks relatief lage inkomsten, blijven investeren in het in bezit krijgen van grote hoeveelheden data. Met als doel om op termijn marktdominantie te verkrijgen.

Hieronder staan een aantal voorbeelden van partijen aan wie commerciële DTC-GT-bedrijven hun data verkopen:

- **Aan onderzoekers.** Het bedrijf 23andMe biedt, onder bepaalde voorwaarden<sup>84</sup>, wetenschappers de mogelijkheid om hun data te gebruiken voor onderzoek. Ze hebben daarmee bijgedragen aan tal van onderzoeksbevindingen (>150 wetenschappelijke publicaties). Ze werken bijvoorbeeld samen met het Psychiatric Genomics Consortium aan de

---

<sup>81</sup> <https://jolt.law.harvard.edu/digest/23andme-v-ancestry-court-finds-finding-relatives-in-a-database-patent-to-be-patent-ineligible-subject-matter>

<sup>82</sup> Die een verhoogd risico op borstkanker geven.

<sup>83</sup> <https://www.sciencemag.org/news/2013/06/us-supreme-court-strikes-down-human-gene-patents>

<sup>84</sup> Bijvoorbeeld alleen anonieme populatie data worden gedeeld, dus geen ruwe DNA data. En: het mag niet gedeeld worden met anderen, resultaten moeten gepubliceerd worden in open-access-tijdschriften, en er mag geen patent worden aangevraagd op bevindingen waar 23andme data aan hebben bijgedragen. Zie <https://research.23andme.com/dataset-access/>



grootste multi-etnische analyse om genetische varianten gerelateerd aan depressie in kaart te brengen. Ook werken ze met de Vanderbilt University Medical Center aan een project om de erfelijkheid van muzikaliteit te onderzoeken. En ze hebben samen met onderzoekers van het Brigham and Women's Hospital een online gehoortest aangeboden aan deelnemers om genetische varianten gerelateerd aan doofheid te onderzoeken.<sup>85</sup> De waarde van het delen van data met onderzoekers is, naast de financiële compensatie<sup>86</sup>, het grotere inzicht dat ze krijgen in het genoom. Die kennis kunnen ze vervolgens terugkoppelen naar hun klanten. Bovendien kunnen DTC-GT-bedrijven vervolgens soms patenten aanvragen op de bevindingen, en creëren ze meer wetenschappelijke geloofwaardigheid door mee te doen aan onderzoek. Dit geeft hen een competitief voordeel op de markt van DTC-GT-testen.

- *Aan forensische diensten.* Door het groeiend aantal mensen dat bij DTC-GT-bedrijven testen laat doen, groeit het aantal profielen dat beschikbaar is voor vergelijking in commerciële, maar ook sommige publieke databanken. Dat maakt het niet alleen voor particulieren, maar ook voor overheidsdiensten een waardevolle informatiebron. In Amerika is de beruchte Golden State killer, een seriemoordenaar die in de jaren zeventig en tachtig zeker dertien mensen heeft vermoord in Californië, uiteindelijk gevonden via de publieke DNA-databank GEDmatch. Sommige bedrijven hebben hun privacyverklaring aangepast om overheidsdiensten legaal toegang te verlenen tot hun database. Zo deelt FamilyTreeDNA, die ook in Nederland actief is, standaard gegevens met Amerikaanse opsporingsinstanties als onderdeel van hun businessmodel.
- *Aan de farmaceutische industrie.* 23andMe sloot in 2015 een deal met het biotechnologiebedrijf Genentech. Voor \$60 miljoen kreeg Genentech toegang tot het lichaamsmateriaal van patiënten met de ziekte van Parkinson, dat 23andMe verzameld had (Herper, 2015). Ook is 23andMe voor \$300 miljoen een samenwerking aangegaan met het farmaceutisch concern GlaxoSmithKline, dat geïnteresseerd is in de data voor het ontwikkelen van nieuwe (preciezere) medicijnen. Overigens claimt 23andMe dat ze alleen de 'summary statistics' delen met deze partijen en niet de ruwe DNA-code. Ze doen analyses gebaseerd op een bepaalde vraag van een farmaceutisch bedrijf, bijvoorbeeld genetische varianten gelinkt aan Parkinson. Deze bedrijven hebben het alleenrecht op de resultaten van deze analyses.<sup>87</sup> Bij kleinere DTC-GT-bedrijven is het vaker onduidelijk hoe,

---

<sup>85</sup> <https://research.23andme.com/research-innovation-collaborations/>

<sup>86</sup> Summary statistics die openbaar worden gemaakt zijn gratis te gebruiken, voor de niet-gepubliceerde summary statistics moet worden betaald, ruwe data worden in principe niet gedeeld.

<sup>87</sup> <https://mediacenter.23andme.com/press-releases/gsk-and-23andme-sign-agreement-to-leverage-genetic-insights-for-the-development-of-novel-medicines/>

en of, ze data delen met derde partijen. Dit wordt niet altijd even duidelijk vermeld in hun privacy statements (Kulche, 2020).

### 3.3 Conclusie

Er is grote interesse in DNA-data, en allerlei bedrijven verzorgen **onderdelen van de infrastructuur en diensten voor DNA-onderzoek** in verschillende domeinen. De uiteenlopende domeinen opereren niet los van elkaar, en zijn op sommige punten zelfs afhankelijk van elkaar. Zo worden wetenschappelijke bevindingen door DTC-GT-bedrijven gebruikt om hun klanten preciezere informatie te geven over hun genetisch profiel, en leveren ze grote datasets zodat wetenschappers onderzoek kunnen doen naar genen die betrokken zijn bij bepaalde aandoeningen. Commerciële spelers, zoals Illumina, zorgen voor de apparatuur om DNA uit te lezen en wetenschappers dragen er met hun bevindingen aan bij om deze apparatuur te verbeteren. Tussen de verschillende typen bedrijven zijn samenwerkingen opgezet, en er is een sterke concentratie van data bij enkele grote partijen. Het patenteren van technieken en het verhandelen van de data zijn belangrijke manieren om geld te verdienen. Maar hoe deze commerciële waarde wordt verkregen, is niet altijd transparant.

Zo creëren publieke en commerciële spelers maatschappelijke én economische waarde uit DNA-data. DNA-data zijn echter alleen beschikbaar wanneer individuen bereid zijn om hun lichaamsmateriaal af te staan. Het individu dat voordeel wil halen uit een specifiek product of een speciale dienst gebaseerd op DNA-data, heeft er baat bij dat andere individuen ook hun genetisch data delen. Er dreigt zo een **stimulans tot datasolidariteit** van burgers.

Aan dat ongeremde delen van DNA-data zit een **keerzijde**. Want de belangen van de spelers die DNA verzamelen, hoeven niet altijd in lijn te zijn met de belangen van het individu, van de volksgezondheid of andere maatschappelijke doelen. Het is duidelijk dat bepaalde publieke waarden, zoals privacy, veiligheid en rechtvaardigheid, onder druk komen te staan in een toekomst waarin DNA-data een steeds grotere rol spelen. In het volgende hoofdstuk maken we een analyse van de **impact op de publieke waarden**.

## 4 Impact van de DNA-waardeketen op publieke waarden

DNA-data kunnen uit allerlei lichaamsmateriaal worden verkregen. Een individu moet hier welwillend tegenover staan. Er is een **groeïende bereidheid** van individuen om lichaamsmateriaal af te staan, bijvoorbeeld aan DTC-GT-bedrijven. Evengoed is er ook **groeïende zorg** over de druk die op publieke waarden komt te staan in een toekomst waarin DNA-data een steeds prominentere rol spelen bij gezondheid en ziekte, opsporing of andere doelen. Dat een aantal (grote), vaak buitenlandse, bedrijven steeds meer DNA-data in hun bezit hebben en bepalen wat daarmee gebeurt, leidt ook tot zorgen.

In dit hoofdstuk bespreken we een aantal belangrijke knelpunten die hierbij spelen. In een eerder rapport van het Rathenau Instituut (2017a) zijn al diverse publieke waarden in kaart gebracht die onder druk komen te staan door digitalisering in de samenleving. De publieke waarden uit dat rapport – **privacy, autonomie, veiligheid, controle over technologie, menselijke waardigheid, rechtvaardigheid en machtsverhoudingen** – zijn ook in het geval van DNA-data bruikbaar om de knelpunten te structureren. Dit overzicht is niet volledig. Maar het geeft evengoed een beeld van de effecten die de grootschalige verzameling, analyse en uitwisseling van DNA-data in de waardeketen op publieke waarden hebben.

### 4.1 Privacy

Privacy is één van de thema's die het meest prominent naar voren komen wanneer we spreken over de steeds sneller digitaliserende wereld, waaronder DNA-digitalisering. Artikel 8 van het Europees Verdrag voor de Rechten van de Mens bepaalt dat iedereen recht heeft op respect voor zijn privéleven, zijn familie- en gezinsleven, zijn woning en zijn correspondentie. Het afnemen van DNA en bewaren van DNA-data vallen ook onder het recht op eerbiediging van het privéleven. DNA-data zijn hierin een bijzonder geval. Privégegevens, zoals telefoonnummers of adressen, kunnen veranderen en zelfs fotomateriaal is niet altijd te herleiden tot de afgebeelde persoon. Als kind kan iemand er immers heel anders uitzien dan als volwassene. Maar iemands DNA-code verandert niet. Gedurende iemands hele leven is deze te koppelen aan die persoon, ongeacht woonplaats of leeftijd.

DNA-data worden gekenmerkt door de unieke combinatie van de volgende aspecten; 1) identificerend, ieder individu heeft zijn of haar eigen unieke DNA-code, 2) familiaal, DNA-data bevatten ook informatie van familieleden, 3) beschikbaar, DNA zit in iedere cel en indien goed opgeslagen zijn DNA-monsters lang houdbaar, 4) constant, iemands DNA-code is hetzelfde gedurende iemands leven (Kukk & Hüsing, 2012). **Privacy en DNA-data zijn dus onlosmakelijk met elkaar verbonden.** Nieuwe ontwikkelingen in het gebruik van DNA-data leiden daarmee tot nieuwe privacykwesties. De belangrijkste beschermingskaders voor DNA-data *buiten* het medische domein worden gegeven in de AVG die sinds 25 mei 2018 van toepassing is (zie kader). *Binnen* de behandelrelatie van hulpverlener (medische professional) en patiënt, zijn genetische data natuurlijk ook beschermd door de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO).

---

#### Kader Genetische gegevens en de AVG

*De belangrijkste kaders ter bescherming van genetische gegevens worden gegeven in de AVG die sinds 25 mei 2018 van toepassing is. Artikel 4, lid 15 van de AVG definieert genetische gegevens als: ‘persoonsgegevens die verband houden met de overgeërfde of verworven genetische kenmerken van een natuurlijke persoon die unieke informatie verschaffen over de fysiologie of de gezondheid van die natuurlijke persoon en die met name voortkomen uit een analyse van een biologisch monster van die natuurlijke persoon’. De AVG, die in het Engels General Data Protection Regulation (GDPR) heet, is een Europese verordening die de verwerking van persoonsgegevens in de hele EU standaardiseert voor zowel bedrijven als overheidsinstanties. In lidstaat Nederland is op een aantal gebieden nadere invulling gegeven aan de AVG via Uitvoeringswet AVG (UAVG).*

*DNA-data worden in de AVG gezien als bijzondere persoonsgegevens en verdienen daarom extra bescherming. De verwerking van genetische gegevens kan immers significante risico's met zich meebrengen voor de fundamentele rechten en vrijheden van de betrokkenen. De verwerking van DNA-data is dus verboden, tenzij er sprake is van een wettelijke uitzondering én een goede reden (grondslag) voor het verwerken van persoonsgegevens. Als iemand uitdrukkelijke toestemming heeft gegeven voor de verwerking van DNA-gegevens, dan is er bijvoorbeeld sprake van een wettelijke uitzondering. Daarbij moet een duidelijk doel zijn gegeven (doelbinding). De AVG-toestemming vormt geen wettelijk kader in het geval een arts of andere hulpverlener de gezondheidsgegevens nodig heeft voor een goede behandeling of verzorging van de patiënt.*

---

---

*Grondslagen (goede redenen) zijn bijvoorbeeld: een wettelijke verplichting, zoals via de Wet Medische Keuringen, of het uitoefenen van een publieke taak voor het algemeen belang. Bijvoorbeeld het afnemen van hieprikkbloed.*

*Strafrechtelijke persoonsgegevens, inclusief DNA-data van verdachten en veroordeelden, zijn persoonsgegevens die te maken hebben met strafrechtelijke veroordelingen en strafbare feiten. Ze vallen niet onder de bijzondere persoonsgegevens. De verwerking ervan staat onder toezicht van de overheid en er worden andere specifieke eisen aan gesteld.*

---

#### *Toestemming vragen en delen met derden*

Zoals beschreven in het kader moet de persoon bij wie het DNA wordt afgenomen **uitdrukkelijke toestemming** geven voor de verwerking van de DNA-data. Toch kunnen we er niet blind op vertrouwen dat de, veelal internationale, aanbieders van DNA-testen zich aan deze AVG-voorwaarden houden. Hieronder staan een aantal voorbeelden die dat illustreren.

Een studie uit 2016 liet zien dat een derde van de DTC-GT-aanbieders de **gegevensverwerking niet helder communiceert**, en daardoor niet aan de eis van uitdrukkelijke toestemming voor verwerking van de gegevens tegemoetkomt (Christofides & Kieran, 2016). Dit werd bevestigd door recent onderzoek van de Consumentenbond (Kulche, 2020), dat liet zien dat een aantal van de grote DTC-GT-bedrijven op een **onduidelijke manier toestemming vragen**. De privacyverklaring van 23andMe en MyHeritage lang is erg lang (>10.000 woorden).

Door deze lange documenten met voorwaarden niet goed te lezen, geven klanten soms ook **ongemerkt toestemming voor het delen van DNA-data met derden**. FamilyTreeDNA deelt gegevens bijvoorbeeld standaard met opsporingsinstanties, tenzij een klant dit bewust uitschakelt. Maar de uitleg over hoe dat moet is vaak onduidelijk. 23andMe, MyHeritage en AncestryDNA vragen of ze DNA mogen delen met onderzoekers, maar vermelden pas in de kleine lettertjes dat ze hier geld mee verdienen, en dat de consument hiervan niet meeprofiteert (Kulche, 2020).

Sommige bedrijven geven wel aan dat ze DNA-data anoniem delen met derde (commerciële) partijen, maar vermelden niet *hoe* ze deze data dan precies delen (als *summary statistics* of als ruwe data). In hoeverre deze data echt niet te

**herleiden zijn naar de persoon**, wordt vaak onduidelijk vermeld (Erich e.a. 2014; Gymrek e.a. 2013).

Ook zijn er voorbeelden van het **gebruik van DNA-data zonder uitdrukkelijke toestemming**. Het gaat dan om rechterlijke bevelen uitgegeven aan grote DTC-GT-bedrijven om mee te werken aan gerechtelijk onderzoek. Het bedrijf GEDmatch heeft meegedaan aan politieonderzoek in Utah, en het bedrijf FamilyTreeDNA hielp bij onderzoek van de FBI (Zhang, 2019). Het is nog onduidelijk hoe rechterlijke bevelen in de toekomst van invloed zullen zijn op het gebruik van data zonder uitdrukkelijke toestemming. Sommige Amerikaanse staten zijn bijvoorbeeld bezig met het wettelijk verbieden van gebruik van DNA-data uit dergelijke databases voor zulke doeleinden, maar andere staten niet (Zhang, 2019).

Een ander probleem is dat de aanbieders van de testen niet met zekerheid kunnen nagaan **of de genetische gegevens betrekking hebben op de aanvrager van de test**, en of de getekende toestemming wel hoort bij degene van wie het DNA-materiaal is ingestuurd. Het is niet uit te sluiten dat iemand een biologisch monster instuurt van een ander. Dus hoewel er wetten en richtlijnen zijn die zich specifiek richten op het belang van deze uitdrukkelijke toestemming, is de invulling hiervan niet altijd waterdicht.

Een bijkomend probleem rond toestemming is dat, wanneer een **individu toestemming geeft tot gebruik van de eigen genetische data, dit van invloed kan zijn op de privacy van familieleden**, zonder dat die zelf uitdrukkelijke toestemming hebben verleend. Wanneer iemand DNA-data afgeeft, geeft dit onvermijdelijk ook informatie over biologische familieleden. **Verwanten worden echter niet automatisch geïnformeerd of om toestemming gevraagd wanneer er DNA-onderzoek bij een individu wordt gedaan**. Zeker bij eenzijdige tweelingen is dit een heikele kwestie. Het feit dat familieleden overeenkomsten in hun DNA-codes hebben, heeft voor sommige spelers voordelen, zoals bij verwantschapsonderzoek in het kader van rechterlijk onderzoek. Maar het levert ook knelpunten op. Zoals bij spermadonoren, die sperma gaven vóór 2004, en die via familieleden toch geïdentificeerd kunnen worden, ondanks hun wens anoniem te blijven (Williams, 2020).

Een gerelateerd knelpunt is het uitvoeren van DNA-onderzoek bij **minderjarigen**. Ouders mogen, bijvoorbeeld als er erfelijke ziekten in de familie voorkomen, het DNA van hun kinderen laten onderzoeken tot ze 12 jaar zijn, ook al geven de kinderen geen uitdrukkelijke toestemming. Vanaf 12 jaar kunnen kinderen

meebeslissen, en vanaf 16 jaar beslissen ze zelf.<sup>88</sup> Maar wat als ouders het DNA van een kind vlak na de geboorte hebben laten afnemen voor wetenschappelijk onderzoek, zoals de Rotterdamse Generation R studie?<sup>89</sup> Is de toestemming die is gegeven, door het kind of de ouders toen het kind jong was, ook **nog geldig wanneer het volwassen is**? Ook mét toestemming van een kind, is het onduidelijk in welke mate dit hun privacy mogelijk in de toekomst beïnvloedt. Iemand kan zich uitschrijven uit onderzoek. Dit is mogelijk na het achttiende levensjaar. Het is alleen niet altijd mogelijk om alles wat in het verleden met iemands data is gedaan, of de informatie die daaruit is voortgevloeid, ongedaan te maken.<sup>90</sup>

### *Doelverschuiving*

In 2000 was er ophef over de langdurige opslag van lichaamsmateriaal waar DNA uit kan worden verkregen. Het RIVM bood destijds aan om op basis van hielprikbloed slachtoffers van de vuurwerkramp in Enschede te identificeren. Dit veroorzaakte ophef, omdat het niet algemeen bekend was dat dit bloed langer dan 5 jaar werd bewaard, en dat de anonimiteit van de persoon bij wie het was afgenomen voor dit soort doeleinden kon worden opgeheven<sup>91</sup> (NRC, 2000). Dit is een vorm van **function creep, oftewel doelverschuiving**. Iets wordt daarbij voor een ander doel gebruikt dan waarvoor het oorspronkelijk bedoeld was. Dergelijk (her)gebruik van lichaamsmateriaal dat DNA bevat, kan de privacy van de betrokkenen in het gedrang brengen. Gezien het feit dat DNA uit allerlei lichaamsmateriaal gehaald kan worden, en lichaamsmateriaal in allerlei settings wordt afgegeven, is het risico op doelverschuiving groot. Daarom is onder de AVG **doelbinding** een belangrijk element, waarbij het geven van het doel van de verzameling van lichaamsmateriaal of data expliciet wordt gemaakt (zie kader AVG).

### *Surveillance*

Een prangende kwestie rondom privacy ontstaat wanneer doelverschuiving resulteert in **surveillance**, zonder dat het individu hiervan op de hoogte is gebracht. Een duidelijk voorbeeld hiervan is het project 'Physicals for All' dat door de Chinese overheid werd gelanceerd in de regio Xinjiang met het doel de gezondheid van de bewoners te bevorderen. Dit is een regio waar veel Oeigoeren wonen, een moslimminderheid in China. Als onderdeel van het project werden er allerlei medische testen uitgevoerd, waaronder scans, bloeddrukmetingen en bloedafnames. De overheid vermeldde niet dat hierbij DNA-data werden verzameld, noch dat deze informatie doorgespeeld zou worden naar de politie. Die gebruikte

---

<sup>88</sup> <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/krijgen-kinderen-een-dna-onderzoek>

<sup>89</sup> <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2190786/>

<sup>90</sup> <https://autoriteitpersoonsgegevens.nl/nl/zelf-doen/gebruik-uw-privacyrechten/recht-op-vergetelheid#wanneer-geldt-het-recht-op-vergetelheid-niet-7237>

<sup>91</sup> Via een streepjescode wordt in sommige gevallen hielprikbloed enkele jaren na de geboorte van het kind nog uit de biobank gehaald, bijvoorbeeld wanneer het kind onverwachts overlijdt en de doodsoorzaak onduidelijk is.

het om DNA-data en bloedgroepgegevens van burgers te verzamelen (Human Rights Watch, 2017). Dit is een vorm van **verticale privacyschending**, waarbij, zoals in dit geval, een overheidsdienst de privacy van burgers schendt (Rathenau Instituut, 2017c).

Doordat burgers steeds eenvoudiger DNA van andere mensen zoals familieleden of overlastplegers, of van dieren (op basis van hondenpoep) kunnen laten analyseren bij bedrijven, is er ook steeds vaker sprake van **horizontale privacyschending** (Rathenau Instituut, 2017c). In paragraaf 2.4 gaven we hiervan al voorbeelden.

## 4.2 Autonomie

Autonomie gaat over zelfstandigheid en zelfbeschikking. Daarbij hoort ook de ongehinderde mogelijkheid tot het ontwikkelen van je eigen identiteit. Ook bij de digitalisering van DNA-data speelt het thema van autonomie een belangrijke rol. We kunnen bijvoorbeeld steeds preciezer voorspellen hoe gezond iemand later zal zijn, op basis van iemands DNA. Hoe beïnvloedt dit de **keuzevrijheid** en daarmee menselijke beslissingsruimte?

### *Keuzevrijheid*

Sterk gerelateerd aan keuzevrijheid is zowel het '**recht op weten**' als het '**recht op niet-weten**'. Dit houdt bijvoorbeeld in dat iemand enerzijds het recht heeft om te weten dat er een risico is om een bepaalde aandoening te ontwikkelen gedurende zijn of haar leven, en anderzijds het recht heeft om dit niet te willen weten. Dit kan lastige dilemma's opleveren, zeker omdat het recht om iets niet te weten van invloed kan zijn op een familielid. Wanneer een familielid bijvoorbeeld een commerciële DNA-test doet naar risico op bepaalde ziekten, dan heeft de uitslag hiervan consequenties voor andere biologische familieleden. Zij kunnen daardoor ongewild te weten komen dat ze hier mogelijk ook een verhoogd risico op hebben. Hierdoor kan het 'recht op weten' van het ene familielid botsen met het 'recht op niet-weten' van een ander familielid. Dit lijkt meer voor te komen bij commerciële testen dan bij ziekenhuistesten, omdat daar vaak sprake is van counseling van alle familieleden. Dit soort zaken kunnen dan voorafgaand aan de DNA-test goed besproken worden.

Gerelateerd aan het recht op (niet-)weten zijn **secundaire bevindingen oftewel bijvangst**. Zo kunnen er bij DNA-onderzoek secundaire bevindingen zijn over andere genetisch bepaalde ziekten, waar men niet naar op zoek was.<sup>92</sup> Wil de patiënt dit weten? Ook als er (nog) geen therapie is voor de desbetreffende

---

<sup>92</sup> <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/sequencing>



ziekten? Hoe moet er omgegaan worden met deze bijvangst? Een kankerpatiënt kan bijvoorbeeld DNA-onderzoek laten doen om een relevantere behandeling te krijgen. Dit onderzoek kan vervolgens ook wijzen op risico's op erfelijke vormen van dementie of hart- en vaatziekten. Uit recent onderzoek onder ruim 700 patiënten in Nederland met de diagnose kanker blijkt dat 94% geïnformeerd wil worden over genetische bijvangst die mogelijke consequenties heeft voor de behandeling. Zelfs wanneer de bijvangst informatie bevat over aandoeningen waarvoor geen preventie of behandeling bestaat, wil 72% van de ondervraagden dit toch weten.<sup>93</sup> Om deelnemers aan DNA-onderzoek hierin te begeleiden, wordt er geadviseerd om patiënten van te voren expliciet te informeren en te bevragen over mogelijke bijvangst. Dit kan door hen verschillende categorieën voor te leggen, als het ware een 'keuzemenu', zodat ze kunnen aangeven wat voor bijvangst ze willen ontvangen. Dit kan alleen bijvangst zijn voor aandoeningen waar een behandeling voor mogelijk is, of ook bijvangst waar geen behandeling voor mogelijk is (Voormoolen, 2013).

Met andere woorden, er moeten alternatieve vormen van *informed consent* of opt-out-regelingen worden gemaakt. Er klinken ook stemmen die een volledige modernisatie van *informed consent* voorstaan die leidt tot opt-out-regelingen, en de mogelijkheid voor individuen om in het geheel niet-anoniem te zijn (Kukk & Hüsing). Dit wordt ook wel '*open consent*' genoemd, waarin anonimiteit, privacy en vertrouwelijkheid niet worden gegarandeerd. Een voorbeeld hiervan is het Personal Genome Project (PGP). In dit project worden na screening, selectie en uitgebreide toestemming, alle persoonlijke genetische en medische data van de deelnemers publiekelijk beschikbaar gemaakt, ook voor de individuen zelf.<sup>94</sup>

Door de snelle vooruitgang op het gebied van DNA-technologie wordt heranalyse van DNA mogelijk. Hierdoor ontstaat er nog een nieuw dilemma op het gebied van keuzevrijheid. Het kan namelijk tot nieuwe informatie voor de patiënt leiden (Otten e.a., 2015). In hoeverre hebben artsen of onderzoekers de plicht om patiënten te contacteren wanneer er nieuwe genetische informatie beschikbaar komt? En in welk tijdsbestek moeten zij dit doen? En indien dit mogelijk en wenselijk is, hoe kan deze plicht dan in de praktijk geïmplementeerd worden?

### *Paternalisme*

In het kader van autonomie wordt ook vaak de term technologisch paternalisme genoemd. Van paternalisme is sprake wanneer iemand meent te weten wat goed is voor een ander persoon, en zich daarbij bevoogdend gedraagt naar die andere persoon. In het verlengde hiervan is er bij **technologisch paternalisme** sprake van het delegeren van de beslissingsbevoegdheid aan technologie (zie ook Rathenau

---

<sup>93</sup> <https://www.avl.nl/nieuwsberichten/2019/pati%C3%ABnt-wil-ook-bijvangst-dna-onderzoek-kennen/>

<sup>94</sup> <https://pgp.med.harvard.edu/>

Instituut, 2017a). In dat rapport wordt het voorbeeld gegeven van een slimme koelkast die, op basis van een biometrische sensor die de eigenaar draagt, magere melkproducten bestelt in plaats van volle melk. Dit gebeurt vanwege de hoge cholesterolwaarden van de eigenaar. De vraag is of zo'n koelkast wel een dergelijke beslissing mag nemen. DNA-testen zijn natuurlijk niet gelijk te stellen aan computers die vertellen wat iemand moet doen. Maar de resultaten van DNA-analyses leiden wel tot adviezen waarmee organisaties of bedrijven aanbevelen hoe een persoon zich moet gedragen (Rathenau Instituut, 2014a; 2019a). Deze aanbevelingen kunnen van levensbelang zijn. Bijvoorbeeld wanneer er een duidelijke link is tussen een erfelijke aandoening en benodigde gedragsverandering. Zo voorkomt een levenslang eiwitarm dieet hersenbeschadiging bij de genetische aandoening PKU. Maar er kunnen ook allerlei onnodige paternalistische aanbevelingen worden gedaan. Zo kunnen DTC-GT-bedrijven mensen met voedingsadvies te zeer bij de hand nemen bij het **maken van keuzes over voedsel**. Soms raden ze daarbij zelfs verkeerde keuzes aan.

#### *Misleiding*

De voedingsadviezen uit het voorbeeld hierboven zijn gestoeld op de opvatting dat iemands DNA veel kan zeggen over voedingsbehoeften of risico op ziekte. Op basis van zogenoemd *nutrigenomics* onderzoek wordt er dan gedragsadvies gegeven. Over het algemeen, echter, is de relatie tussen genetische varianten, onze metabole reactie op het eten van bepaald voedsel, en de daaraan gerelateerde kans op ziekte, heel subtiel.

Deze mogelijk misleidende informatie is niet uniek voor nutrigenomics. Bij bepaalde DTC-GT-bedrijven lijkt het er sterk op dat ze **misleidende informatie** aan burgers verschaffen. Bepaalde DTC-GT-bedrijven beweren dat ze uitspraken kunnen doen over iemands aanleg voor sport, risico op hart- en vaatziekten, en of een kind van zoet of zout eten houdt. De wetenschappelijke bevindingen laten echter zien dat de voorspellende waarde hiervan vooralsnog erg beperkt is. Met de genen die nu bekend zijn, kan vaak maar rond de 10% van de variatie in de populatie verklaard worden. Bijvoorbeeld waarom de ene persoon een verhoogd risico heeft om psychiatrische problemen te ontwikkelen, en de andere niet.

Bovendien gebruiken deze DTC-GT-bedrijven vooral informatie over genetische factoren bij het voorspellen van bepaalde uitkomsten, terwijl genen *alleen* zelden een verklaring zijn voor een bepaalde uitkomst. Het is het samenspel tussen genen en de omgeving dat vormt hoe we zijn. En het is de vraag of dit soort testen dit duidelijk kunnen aantonen. Klinische genetici beamen dit, en vrezen dat een toename in het gebruik van DTC-GT-testen hun werkdruk zal verhogen. Omdat zij de counseling moeten doen rondom de (mis)interpretatie van dit soort testen (VKGN, 2019).

Tegelijkertijd is het de vraag of het niet betuttelend is om mensen dit soort informatie te ontzeggen. Binnen de *the-quantified-self*-stroming zijn mensen **geïnteresseerd in allerlei informatie over hun eigen lichaam**, zelfs al weten ze dat de informatie nog niet volledig is. Of dat er geen directe aanpak of therapie is om een bepaalde aandoening te behandelen (Rathenau Instituut, 2016a).

Een andere vorm van misleiding gaat over het met verkeerde voorwendselen mensen DNA-testen laten doen. Zo zijn er voorbeelden bekend van **phishing van DNA-data**, waarbij mensen gratis een DNA-test (of andere gezondheidstest) aangeboden krijgen zonder dat het duidelijk is wat er met het lichaamsmateriaal en de gegevens gebeurt. Ook krijgen de mensen die DNA afstonden vaak geen resultaten terug. Zo zijn er voorbeelden bekend van websites die COVID-19-testen aanboden. De testen waren nep, maar er werden wel DNA-data verzameld (ABC news, 2020). Wat er met die DNA-data wordt gedaan, is vooralsnog onduidelijk.

### 4.3 Veiligheid

De snelle ontwikkelingen op het gebied van ICT zorgen ervoor dat DNA steeds beter geanalyseerd en digitaal gedeeld kan worden (zie Hoofdstuk 1). Dit leidt tot kwetsbaarheden. **Informatieveiligheid en cybersecurity** zijn al jaren belangrijke thema's als het gaat om digitalisering. Met het groeiende gebruik van digitale DNA-data in de laatste jaren, en de gevoelige informatie die ze bevatten, zien we deze thema's ook steeds vaker gekoppeld worden aan DNA-data.

Zo zijn er voorbeelden van bestanden van DNA-test-dienstverleners die zijn **gehackt**. Bij MyHeritage waren eind 2017 van 92 miljoen klanten emailgegevens gelekt, maar niet de DNA-data zelf (Kelly, 2018). Ook blijkt dat de informatieveiligheid niet altijd is te garanderen bij platforms, zoals GEDMatch. Mensen maken daar gebruik van als ze hun bij andere dienstverleners verkregen DNA-data uploaden, om zo op zoek te gaan naar familieleden (Edge & Coop, 2020).

Met de toename van de ontwikkelingen op het gebied van het analyseren en delen van DNA-gegevens, wordt er ook steeds meer (biologische) informatie over personen digitaal vastgelegd. Het zal niet altijd op voorhand duidelijk zijn **welke veiligheidsrisico's** er aan de orde zijn. Hackers zouden bijvoorbeeld losgeld kunnen vragen voor gestolen DNA-gegevens, omdat deze gevoelige informatie over ziekte en gezondheid bevatten. De volgende paragraaf gaat in op kwesties rond veiligheid, die samenhangen met het feit dat we bij DNA-analyses veel aan machines overlaten.

## 4.4 Controle over technologie

Een ander aspect van veiligheid is de controle die we hebben (of verliezen) op technologie. Het uitlezen van DNA en het speuren naar kleine genetische variaties gebeurt steeds meer met geavanceerde DNA-sequencing-technologie, robots en ICT-systemen. Steeds vaker wordt bij genomics ook gebruik gemaakt van kunstmatige intelligentie, waaronder zelflerende systemen, om bijvoorbeeld interacties tussen verschillende genen te bestuderen (Telenti, 2018). Naarmate er bij het verkrijgen en gebruiken van DNA-data meer processen aan computersystemen worden uitbesteed, wordt het belangrijker om te blijven monitoren **hoe zulke systemen worden ingericht**, en hoe veiligheid daarbij gewaarborgd blijft.

Inzicht in zulke systemen is belangrijk. Bij een **onjuiste medische beslissing** kan er dan op basis van een genetische test achterhaald worden waar het mis is gegaan. Ging het om verwisseling van monsters? Of om foute koppeling van de DNA-data en een persoon? Of misschien om een fout in het uitlezen van het DNA of bij het analyseren door een algoritme? Dit geldt ook bij niet-medische genetische testen. Zo zijn er meerdere gevallen bekend van mensen die bij verschillende DTC-GT-bedrijven DNA-testen hebben gedaan, en bij allemaal een andere uitkomst kregen (Brown, 2018). En ook zijn er voorbeelden van DNA-uitslagen van DTC-GT-bedrijven waar een groot deel van de teruggekoppelde resultaten fout-positief was (Tandy-Connor e.a. 2018). Hierbij kan er sprake zijn geweest van het verlies van controle op de technologie. Evengoed kunnen menselijke fouten eraan ten grondslag hebben gelegen.

**Transparantie** over de technologieën krijgen – en daarmee mogelijk **meer controle op de technologie** – is niet eenvoudig. De analysemethodes die gebruikt worden zijn niet altijd openbaar, omdat er patent op is aangevraagd. Bijvoorbeeld in het geval van commerciële spelers. Of omdat er geld aan verdiend kan worden, bijvoorbeeld in het geval van farmaceutische bedrijven. Ook kan het zijn dat de technologieën nog in ontwikkeling zijn, bijvoorbeeld in het geval van onderzoekers.

Controle op de technologie neemt ook af door de **introductie van derde partijen**. De vraag naar DNA-onderzoek neemt toe en daarom besteden we in Nederland het DNA-onderzoek gedeeltelijk uit aan (semi-)private bedrijven om het analyseproces te versnellen (van Hulst, 2019). Door het inschakelen van private labs komen DNA-data in handen van derden. Hierdoor is het van belang om alert te zijn op de controle van de technologie die gebruikt wordt en de privacy en veiligheid van de data. De verdeling van verantwoordelijkheid voor informatieveiligheid en juistheid van de resultaten van analyses, is daarbij duidelijk een thema.

## 4.5 Menselijke waardigheid

Digitalisering kan in algemene zin op verschillende manieren een rol spelen op het vlak van menselijke waardigheid, zoals *deskilling* door automatisering van arbeid of desocialisatie door online contact in plaats van persoonlijke interactie.

Ook bij DNA-data, en digitalisering ervan, speelt menselijke waardigheid een rol. Kennis over iemands genetische samenstelling en toepassing van die kennis (bijvoorbeeld in *personalised medicine*) kunnen bijdragen aan menselijke waardigheid: **ieder individu is het waard om een persoonlijke behandeling te krijgen**. Tegelijkertijd mag een individu **niet gereduceerd worden tot 'zijn of haar DNA'**. Je DNA draagt bij aan wie je bent, maar is niet allesbepalend. Je kan bijvoorbeeld door een genetisch defect slechtziend zijn, maar een bril kan dat in de meeste gevallen zo goed corrigeren, dat je op veel terreinen net zo goed kunt presteren of meedoen als mensen zonder die genetische aanleg.

Toch kan kennis over iemands genetische code iemands **recht op een open toekomst** in de weg zitten. We noemden al het voorbeeld van DTC-GT-bedrijven die ouders aanbieden om te testen of hun kind genetische aanleg heeft voor sport, ook al is het wetenschappelijk bewijs hiervoor summier. Stel dat de resultaten van de genetische test suggereren dat het kind genetisch gezien weinig aanleg heeft voor sport, en de ouders geen weet hebben van de beperkte voorspellingskracht van dergelijke testen, zullen ze hun kind dan alsnog blijven stimuleren om te gaan sporten en ambitieus daarin te zijn? Zo nee, wat betekent dat dan voor de fysieke ontwikkeling of het plezier in bewegen van het kind?

Het recht op een open toekomst kan ook in het volgende voorbeeld in het geding zijn. Sommige ouders willen meer weten over de genetische aanleg voor ziekten van hun pasgeboren kinderen dan de hielprik duidelijk kan maken. Wanneer ouders het DNA van hun kinderen opsturen naar DTC-GT-bedrijven, kunnen ze **genetische informatie geven over aandoeningen die zich pas op latere leeftijd openbaren**, en waarbij preventie lastig is. Het recht op een open toekomst kan hiermee in het geding komen. Want in hoeverre kan een kind zich nog ongehinderd, zonder angst ontwikkelen, als het weet dat het genetisch bepaalde kansen heeft om later in het leven ziek te worden? Of stel dat het kind weet dat het drager is van een genetische variatie die de vruchtbaarheid verlaagt. Hoe behoudt iemand dan menselijke waardigheid?

## 4.6 Rechtvaardigheid

Hoewel het analyseren van DNA dus steeds gemakkelijker en sneller wordt (zie Hoofdstuk 2), zijn sommige populatiegroepen onvoldoende gerepresenteerd in wetenschappelijk onderzoek naar de relatie tussen genen en ziekte of gezondheid. Een groot deel van het tot nu toe uitgevoerde DNA-onderzoek is gebaseerd op DNA van mensen met een Europese achtergrond, en de bevindingen uit deze studies zijn niet altijd een-op-een te vertalen naar mensen met een andere etnische achtergrond (Martin e.a. 2019).

Om ervoor te zorgen dat in de toekomst de relevante innovaties gebaseerd op DNA-onderzoek, zoals mogelijk *personalised medicine*, voor iedereen beschikbaar zijn, is het belangrijk dat onderzoek zich baseert op meer **diverse deelnemers**. Een belangrijke stap voorwaarts wordt gezet in het onderzoeksprogramma 'All of Us' in de Verenigde Staten.<sup>95</sup> Dit programma wil 1 miljoen mensen met verschillende etnische achtergronden opnemen in het onderzoek, waarin genetische data een belangrijk element zijn. De teller staat nu op 300.000 mensen waarvan 50% een niet-Europese achtergrond heeft. Ook het Broad Institute van het Massachusetts Institute of Technology (MIT) en Harvard University maken zich sterk voor het betrekken van meer diverse populaties in onderzoek. Het Broad Institute heeft een grootschalig DNA-verzamelingsproject opgezet met universiteiten in Kenia, Tanzania, Zuid-Afrika en Oeganda om genetisch onderzoek onder verschillende populaties te versterken.<sup>96</sup>

DNA-data kunnen ook op andere manieren **gezondheidsverschillen vergroten**. Bijvoorbeeld omdat mensen met een hoger inkomen en hogere opleiding eerder beschikken over informatie op basis van hun DNA-data. Ze zouden naar aanleiding daarvan kunnen besluiten om bijvoorbeeld hun leefstijl aan te passen of een arts te consulteren.

Ook is er de angst voor **risicoprofilering (oftewel genetische discriminatie)** op basis van genen. Ziektekostenverzekeringen zouden een hogere premie kunnen vragen wanneer iemand een grotere aanleg heeft voor bepaalde aandoeningen. In Nederland mogen verzekeraars dit niet doen, en ook in bijvoorbeeld de Verenigde Staten is er specifieke wetgeving, de Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA), die erop toeziet dat dit niet gebeurt.<sup>97</sup> Bij levensverzekeringen mag overigens bij bepaalde bedragen nog wel verschil gemaakt worden op basis van genetische kenmerken.<sup>98</sup>

---

<sup>95</sup> <https://allofus.nih.gov/>

<sup>96</sup> <https://www.broadinstitute.org/stanley-center-psychiatric-research/neurogap/neurogap-psychosis>

<sup>97</sup> <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/discrimination/>

<sup>98</sup> <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>

Toch blijft genetische discriminatie een aandachtspunt. Het is niet ondenkbaar dat in de toekomst, wanneer gezondheidszorg meer toegespitst wordt op onder meer de genetische samenstelling van de persoon, de **solidariteit** in ons stelsel van zorgverzekeringen onder druk kan komen te staan (van Est & Stemerding, 2012; Rathenau Instituut, 2020c).

Genetische discriminatie zou ook kunnen spelen bij het **solliciteren of bevorderen van werknemers**. Sommige toekomstige werkgevers vragen sollicitanten om een DNA-monster af te staan voor een analyse of ze laten het onderdeel zijn van een *assessment* bij toekennen van bepaalde functies.<sup>99</sup> Ze verwachten zo de meest geschikte kandidaten te kunnen selecteren op basis van genetische kenmerken. De huidige wettekst van de UAVG mist verplichte maatregelen tegen de risico's van ongewenste en ongeoorloofde verwerkingen van genetische gegevens in de arbeidsverhouding (Rathenau Instituut, 2020b).

Profileren op basis van DNA komt ook veelvuldig voor in het forensisch domein, waarin men met nieuwe technologie uit DNA **profiel schetsen** kan opstellen over etniciteit, haarkleur, huidskleur en oogkleur. Deze technologie mag in Nederland door de politiediensten wettelijk toegepast worden.<sup>100</sup> En hoewel dit nuttig is voor politie en veiligheidsdiensten, kan het mogelijk ook discriminatie van bepaalde bevolkingsgroepen in de hand werken. Wanneer er bijvoorbeeld in de omgeving van een misdrijf een oproep wordt gedaan om *vrijwillig* DNA af te staan bij een bevolkingsonderzoek, waarbij de dader op basis van een misdrijf al is getypeerd als een 'getinte man', valt het te betwijfelen of het afstaan van DNA echt wel zo vrijwillig is. Voor personen 'van kleur' zal er eerder sprake kunnen zijn om hun onschuld te bewijzen (zie ook Rathenau Instituut, 2019c).

## 4.7 Machtsverhoudingen

Machtsverhoudingen zijn een belangrijk maatschappelijk vraagstuk wanneer het over DNA-data gaat. Er bevinden zich steeds meer spelers op de DNA-markt, met uitwisseling van data tussen domeinen, en met waardecreatie in allerlei onderdelen van de keten. DNA-data krijgen steeds meer waarde, zowel maatschappelijke (gezondheid, veiligheid) als economische waarde (ontwikkeling van medicijnen, DTC-GT-bedrijven, verkopen van data aan verschillende partijen). Kennis over DNA-data, of het bezit ervan, geeft dus macht.

---

<sup>99</sup> <https://www.nrc.nl/nieuws/2018/01/11/laat-dna-test-zien-of-je-sociaal-bent-op-je-werk-a1587845>

<sup>100</sup> <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/kst-31415-22.html>

Met de snelle ontwikkelingen in de verschillende stappen van de DNA-keten (zie figuur 2) ontstaan er **nieuwe verdienmodellen** waarin het verwerken van DNA-data centraal staat. Daardoor komen steeds meer DNA-data van burgers in de handen van overheden en (buitenlandse) bedrijven. Hierdoor **veranderen de verhoudingen tussen burgers, bedrijven en overheden**. Voor burgers speelt de vraag wat er met hun data gebeurt, met wie deze bedrijven hun data delen, en hoe ze zich moeten verhouden tot bedrijven (en overheden) die steeds meer van hen weten (Rathenau Instituut, 2015). Voor bedrijven en overheden speelt de vraag wie welke data bezit, hoe daar toegang tot kan worden verkregen, hoe maximale (economische) waarde uit de DNA-data kan worden gehaald, en in hoeverre overheden en wetenschappers afhankelijk worden van commerciële spelers.

#### *Governance problemen & geopolitieke gevolgen*

De groeiende markt van DNA-data raakt aan een aantal nationale belangen. Zo zijn er bijvoorbeeld zorgen dat buitenlandse DTC-GT-bedrijven of laboratoria (denk aan de BGI Group in China) genoeg DNA-profielen hebben om eigen onderzoekslijnen op te zetten gebaseerd op specifieke DNA-data van patiënten uit andere landen. Dit kan bepaalde **strategische voordelen** hebben voor bedrijven, bijvoorbeeld bij ontwikkelen van medicijnen (Lynch, 2017). Maar er bestaat ook angst voor ontwikkeling van genetische **surveillance** van buitenlandse bezoekers door mogelijkheden met DNA-kennis van andere bevolkingen (Moreau, 2019).

Suboptimale governance van bescherming van DNA-data van burgers over de hele wereld kan dus geopolitieke gevolgen hebben. Doordat het veelal buitenlandse (meestal Amerikaanse, maar ook Chinese) DTG-GT-bedrijven zijn die genetische testen aanbieden, valt die markt moeilijk te reguleren en te controleren. Aanbieders van genetische zelftesten laten het DNA immers in het buitenland analyseren. Hoewel deze spelers zich aan de AVG dienen te houden<sup>101</sup>, zijn eventuele schendingen moeilijk te traceren. Zeker omdat het internationale uitwisselingen betreft, en het lastig is om wereldwijd toezicht te houden op de naleving van de AVG. Er is ook andere Europese wetgeving die bijdraagt aan de bescherming van persoonsgegevens, zoals DNA-data. Bijvoorbeeld het Europees Verdrag tot bescherming van de rechten van de mens en de fundamentele vrijheden en het Dataprotectieverdrag van de Raad van Europa. Dat laatste is een wereldwijd verdrag. Ook de Verenigde Naties waarborgt de bescherming van (bijzondere) persoonsgegevens. Het doorgeven van DNA-data naar een land (of organisatie) buiten de EU is alleen toegestaan als het land (of organisatie) voldoende de

---

<sup>101</sup> <https://fiom.nl/kenniscollectie/internationale-dna-databanken/privacy-internationale-dna-databanken>



bescherming van de gegevens kan waarborgen. De Europese Commissie kan als het gaat om landen buiten de EU een adequaatheidsbesluit afgeven.<sup>102</sup>

Volgens het Hof van Justitie biedt de Amerikaanse wet te weinig waarborgen voor EU-burgers van wie gegevens in de Verenigde Staten worden opgeslagen. Amerikaanse opsporingsdiensten bijvoorbeeld, zouden te gemakkelijk bij die data kunnen (Bemmel, 2020). In de voorwaarden is het bij het opsturen van DNA niet altijd duidelijk waar analyses precies worden uitgevoerd en waar data worden opgeslagen. Hierdoor kan de vraag gesteld worden of we niet te makkelijk onze waardevolle genetische data 'weggeven' aan buitenlandse bedrijven en overheden. De gevolgen daarvan zijn lastig te overzien.

#### *Commerciële afhankelijkheid*

Er zijn ook zorgen over de mogelijke **monopolisering** binnen de DNA-dataseten. Zo zijn er voornamelijk Amerikaanse digitale platforms in het 'big-data-speelveld' die een dominante positie hebben in het data-ecosysteem. De (ook voornamelijk Amerikaanse) DTC-GT-bedrijven zijn in het bezit van veel grotere hoeveelheden DNA-data dan menig (publieke) onderzoeksgroep. Daarnaast zijn er slechts een paar grote spelers die machines aanleveren voor het uitlezen van DNA-data, (zoals Illumina, die sequencing machines verkoopt die voor 90% van de wereldwijde data sequencing zorgt.<sup>103</sup> En een groot deel van de analytische tools worden gerund vanuit voornamelijk Amerikaanse servers. Ook commerciële en staatsgesteunde spelers uit China spelen een steeds belangrijkere rol, zoals de BGI Group. Zij zijn niet alleen bezig met het opzetten van grote landelijke DNA-databases, maar kopen ook grote DNA-bedrijven op in Amerika en Europa, en investeren in ontwikkelingen om DNA-data nog sneller te analyseren.

De dominantie van een gering aantal spelers kan mogelijk tot onwenselijke situaties leiden, waarin bepaalde landen meer informatie hebben dan anderen, of bedrijven meer informatie hebben dan overheden (zie ook de alinea over governance problemen & geopolitieke gevolgen). Als (klein) tegenwicht tegen de **dominante positie** van deze partijen, wordt er in Europa ook geïnvesteerd in databanken en biobanken. Zoals de investeringen in grote DNA-databanken binnen langlopende populatiestudies met enorme hoeveelheden data (UK Biobank N=500,000, Estonian Biobank N=200,000), servers die worden gerund vanuit verschillende Europese landen om DNA-data veilig op te slaan en te delen (zoals SURFsara in Nederland). Of investeringen in het snelgroeiende bedrijf Oxford Nanopore Technologies dat onder andere draagbare apparaten ontwikkelt die DNA-uitlezen (MinION).<sup>104</sup>

---

<sup>102</sup> <https://autoriteitpersoonsgegevens.nl/nl/over-privacy/wetten/internationale-privacywetgeving>

<sup>103</sup> <https://www.illumina.com/systems/sequencing-platforms.html>

<sup>104</sup> <https://nos.nl/artikel/2372018-eeen-test-voor-alle-infectieziekten-nieuw-apparaatje-maakt-het-mogelijk.html>

## **4.8 Conclusie**

In dit hoofdstuk hebben we besproken welke publieke waarden onder druk kunnen komen te staan bij de verzameling, analyse en uitwisseling van DNA-data.

In de tabel op de volgende bladzijde (tabel 2) vatten we de knelpunten per publieke waarde samen. De oplossingsrichtingen voor de gevonden knelpunten zullen worden gegeven in Hoofdstuk 5.

Tabel 2 Knelpunten bij de verschillende publieke waarden, waardoor die onder druk komen te staan bij verzameling, analyse en uitwisseling van DNA-data.

Publieke waarde	Knelpunten
Privacy	<ul style="list-style-type: none"> <li>• De invulling van uitdrukkelijke toestemming is niet altijd waterdicht.</li> <li>• Doelverschuiving (function creep) kan privacy aantasten. Surveillance op basis van DNA-data (voorbeeld van Oeigoeren) is een voorbeeld van doelverschuiving.</li> <li>• Naast verticale privacyschending is er steeds vaker sprake van horizontale privacyschending met DNA-data.</li> </ul>
Autonomie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recht op (niet-) weten beslaat ook de familie van degene die een DNA-test doet.</li> <li>• Onduidelijk wat er met de bijvangst van genetische tests moet gebeuren.</li> <li>• Technologisch paternalisme ligt op de loer.</li> <li>• Misleidende of foutieve informatie op basis van DTC-GT-testen.</li> </ul>
Veiligheid & controle	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Phishing &amp; hacking van DNA-data.</li> <li>• Transparantie van algoritmes en technologie is niet zeker.</li> <li>• Uitbesteding aan derde partijen maakt het des te belangrijker om verantwoordelijkheden rond technologie en uitkomsten af te spreken.</li> </ul>
Menswaardigheid	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Een individu moet niet gereduceerd worden tot zijn/haar genetische predispositie.</li> <li>• Recht op een open toekomst.</li> </ul>
Rechtvaardigheid	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Door DNA-onderzoek komt er meer nadruk op verschillen tussen individuen.</li> <li>• Profilering op basis van DNA-data wordt steeds vaker toegepast in verschillende domeinen (genetische discriminatie).</li> </ul>
Machtsverhoudingen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Internationale governance van DNA-data is niet eenvoudig.</li> <li>• Buitenlandse mogelijkheden weten veel over ons DNA.</li> <li>• Publieke voorzieningen raken afhankelijk van commerciële partijen.</li> </ul>

## 5 Aandachtspunten voor waardevol gebruik van menselijk DNA

Individen staan in verschillende contexten hun DNA-code af, meestal vrijwillig. Soms doen ze dit voor een **individueel belang**, soms voor een **collectief belang**, soms voor beide. Commerciële spelers maken dit soms met geavanceerde technologie mogelijk. Ze leveren soms het eindproduct, soms de infrastructuur die nodig is om breed gebruik van DNA-data mogelijk te maken. Het delen van data wordt volgens belanghebbenden in de waardeketen van DNA steeds belangrijker. Hierdoor kunnen de grote datasets gerealiseerd worden die nodig zijn om bijvoorbeeld genetische oorzaken van ziekten te onderzoeken, afkomst te achterhalen of forensische opsporing te verbeteren.

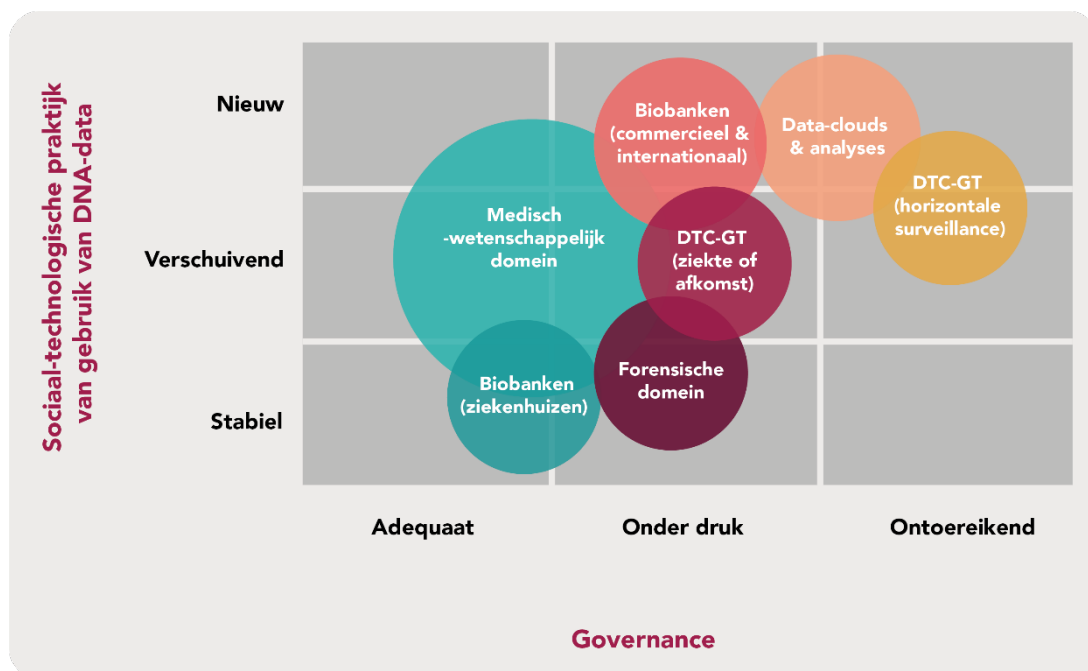
Maar het delen van deze zeer persoonlijke data **roept ook vragen op**: Wie is er geïnteresseerd in onze DNA-data en waarom? Hoe vindt de internationale uitwisseling van genetische informatie plaats, en wie zorgt dat dit veilig gebeurt, met respect voor onze **privacy en andere publieke waarden**? Is het acceptabel dat onze gevoelige DNA-data steeds vaker bij **buitenlandse laboratoria** worden geanalyseerd? Wie verdienen er geld aan DNA-data en hoe precies? En welke mogelijkheden zijn er voor een goede **governance** van de markt van DNA-data waarin verschillende spelers steeds meer (maatschappelijke en economische) waarde uit DNA willen halen?

In dit rapport heeft het Rathenau Instituut bovenstaande vragen beantwoord. We vatten ze samen met de vraag: 'hoe kunnen we DNA-data van mensen waardevol gebruiken?' Daarmee bedoelen we '**DNA-data benutten voor onderzoek of innovaties die de volksgezondheid of een ander maatschappelijk doel dienen én waarbij rekening wordt gehouden met publieke waarden**'.

Wat duidelijk wordt uit ons onderzoek is dat de **grenzen vervagen tussen de gereguleerde domeinen**, zoals het medische domein waar een professionele zorgverlener een toezichtende rol heeft bij het uitvoeren van genetische testen, **en het domein van commercieel aanbod van genetische testen**. Dit geldt niet alleen voor het medische domein: bij DTC-GT-bedrijven kunnen burgers ook zelf forensisch onderzoek doen. Daarnaast maakt de intrede van big-tech-bedrijven, die bijvoorbeeld *cloud computing* aanbieden om de grote hoeveelheid DNA-data te kunnen verzamelen, delen en benutten, de governance lastig. Zij laten zich immers moeilijk reguleren, en volgen niet nauwgezet de afspraken voor verantwoord ondernemen. Ook het **delen van DNA-data tussen de verschillende domeinen**,

teneinde grotere datasets te realiseren, maakt dat de governance achterloopt op de wijze waarop de (technologie van de) DNA-data in de samenleving wordt gebruikt. Figuur 3 vat samen dat de governance van verzamelen, delen en gebruiken van DNA-data uit de pas loopt met de manier waarop verschillende domeinen DNA-data en DNA-technologie gebruiken.

Figuur 3 Mismatch tussen niveau van governance en sociaal-technologische praktijk van gebruik van DNA-data.<sup>105</sup>



In dit laatste hoofdstuk geven we belangrijke **aandachtspunten voor waardevol gebruik van menselijk DNA**, die we aan de spelers in en rond de DNA-waardeketen willen meegeven. We identificeerden zeven aandachtspunten. Per aandachtspunt geven we **oplossingsrichtingen**. We eindigen met **drie overkoepelende aanbevelingen** voor politici en beleidsmakers, en een samenvattende figuur waarin de handelingsopties staan voor de verschillende actoren.

## 5.1 Aandachtspunten voor waardevol DNA-gebruik

We integreerden de inzichten van Hoofdstukken 2 tot en met 4 en geven op basis daarvan zeven aandachtspunten voor waardevol gebruik van DNA-data.

<sup>105</sup> Deze figuur is een actuele uitwerking van figuur 1 en 2 uit het STOA rapport 'Making Perfect Life: Bio-engineering in the 21st Century' uit 2012. Editors: Van Est & Stermerding van het Rathenau Instituut.

## 1. Heersende paradigma's bij de inzet van DNA-innovaties voor maatschappelijke doelen moeten worden herijkt

De maatschappelijk waarde van DNA-data hebben we in Hoofdstuk 2 (tabel 1) beschreven voor het wetenschappelijke, medische, forensische en commerciële domein (waarbij consumenten zelf het initiatief nemen om hun eigen DNA of dat van een andere persoon te laten analyseren). Het is duidelijk dat de verwachtingen van DNA-data groot zijn en dat daarbij het paradigma '**meer DNA-data biedt meer kansen**' leidend is. De groeiende industrie rondom het creëren van maatschappelijke en economische waarde in de keten van DNA-data faciliteert het verkrijgen en begrijpen van alsmear meer DNA-data. Deze industrie heeft baat bij het in stand houden van het paradigma dat meer DNA-data beter is.

We lieten ook zien dat lang niet aan alle hoge verwachtingen kan worden voldaan. Dit heeft te maken met methodologische beperkingen of te weinig reken capaciteit, maar ook met wensdenken. In het wetenschappelijke domein en de toepassing van kennis daaruit in het medische domein, wordt dit het meest duidelijk. Veel ziekten hebben bijvoorbeeld geen aanwijsbare erfelijke component. Toch richt veel onderzoek zich op kennis over de rol van DNA bij het ontstaan van een ziekte, en wordt daaraan (te) grote waarde toegekend. Door de veelheid aan genen en verbeterde analysetechnieken, (zowel in het uitlezen van DNA als het uitvoeren van data-analyses), richt veel onderzoek zich nog altijd op de rol van DNA.

Maar is het streven naar steeds grotere sets van genetische data om daarmee in grootschalig onderzoek de polygenetische oorzaken van chronische ziekten te vinden wel houdbaar? Met kleinschaliger onderzoek, uitgevoerd in nauwe samenwerking met medische professionals, zijn veelal nuttigere inzichten te verkrijgen dan uit big-data-analyses zonder hypothesen. Daarnaast zijn er vragen te stellen bij het nut van steeds meer kennis over de rol van genen bij ziekte en gezondheid. Kunnen we de kennis uit genoombrede associatiestudies benutten voor gezondheid? Is kennis over DNA dé **sleutel naar preventie of betere behandeling**? Hoe staat het met de **public health genomics** (de toepassing van genomics voor volksgezondheid), die meer dan vijftien jaar geleden kansen voor preventie hoopte te gaan bieden (Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu [RIVM], 2013)? Kunnen we zinvol gaan screenen op risico op chronische ziekten en preventieve maatregelen treffen? En is de bijdrage van 'de omgeving', onze leefstijl, milieuvervuiling, goede voeding, in interactie met onze genetische aanleg niet veel belangrijker dan de genen zelf? Leidt de focus op het zoeken van de oorzaak van ziekte in (veel verschillende) genen niet af van het 'gewoon opvolgen' van richtlijnen voor een gezonde leefstijl? Zoals het behouden van een gezond gewicht,

voldoende sporten en niet te zout eten? En zijn mensen gebaat bij een farmacogenetisch paspoort of zijn herhaalde metingen bij een patiënt, voor afstemming van de behandeling, misschien effectiever? Of misschien het gebruik van organoïden (ofwel: verkleinde en versimpelde versies van organen die buiten het lichaam zijn gekweekt)?

Of, zoals het Hastings Center terecht onder de aandacht heeft gebracht, staren we ons niet blind op de belofte van DNA-data, terwijl **het echte probleem voor gezondheidsproblemen bij sociale ongelijkheid en ongelijke toegang tot de gezondheidszorg ligt** en niet in de code van ons DNA (Parens 2020)?

Binnen het medisch-wetenschappelijk domein zou men zich de vraag kunnen stellen of het alsmat zwaarder leunen op DNA bij het opsporen van de oorzaken van ziekten en het ontwikkelen van behandelingen daarvan houdbaar is, en gewenst. Maar ook in het forensische domein is het uitbreiden van de zoekmogelijkheden bij bijvoorbeeld databanken (of biobanken) voor burgers niet alleen ongewenst, maar ook niet bewezen effectief. Innovaties moeten werken voor mensen, voor een veiligere maatschappij, voor betere zorg of een grotere kans op gezonde leefstijl. Nederland investeert sterk in innovaties rond bijvoorbeeld regeneratieve geneeskunde, AI, cohorten, biobanken en 'omics' technologie.<sup>106, 107</sup> Ons onderzoek laat zien dat dit ook vraagt om voorop te lopen als het gaat om de juiste paradigma's bij het gebruik van DNA-data voor maatschappelijke doelen. Daarnaast moeten de investeringen in onderzoek en innovatie voor deze doelen grondig geëvalueerd worden.

### **Oplossingsrichting:**

#### **Organiseer een brede dialoog over DNA-gebruik voor maatschappelijke doelen.**

Met dit onderzoek geeft het Rathenau Instituut een belangrijke impuls aan een maatschappelijk debat over DNA-gebruik in onze samenleving, dat op korte termijn gevoerd moet worden. Ons instituut kan hierin verder het voortouw nemen. Hierbij zouden alle belanghebbenden moeten worden uitgenodigd. Te weten: burgers, wetenschappers, ministeries, data-experts, bedrijven, economen en medische professionals die een sleutelpositie hebben in DNA-onderzoek voor betere zorg en gezondheid. Het gesprek zou moeten gaan over het nut, de noodzaak en de

---

<sup>106</sup> Onder 'omics' vallen genomics, transcriptomics, proteomics, and metabolomics. Deze methoden maken het mogelijk om DNA, RNA, eiwitten en allerlei metabolieten te meten.

<sup>107</sup> <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/rapporten/2020/12/18/nieuwe-kansen-voor-topsector-life-sciences--health>

wenselijkheid van het grootschalig verzamelen en onderzoeken van DNA-data voor verbetering van de (volks)gezondheid. De uitkomsten kunnen worden gebruikt voor innovatie- en subsidiebeleid, en voor onderzoeksstrategieën van onderzoeksinstituten.

## 2. De rechten van burgers moeten beter worden beschermd in de waardeketen van DNA-data.

In Hoofdstuk 4 zijn we stuk voor stuk de publieke waarden langsgelopen die mogelijk in het gedrang komen bij het steeds meer (commercieel) benutten van (digitale) DNA-data in allerlei domeinen en settings (zie tabel 2 voor een compleet overzicht). We stipten kwesties aan rond **privacy, autonomie, veiligheid & controle, menswaardigheid, rechtvaardigheid en machtsverhoudingen**. Het gaat hierbij vaak om ingrijpende impact op mensenlevens: schuldig of niet schuldig bevonden, wel of niet een ernstige erfelijke ziekte blijken te hebben, wel of niet uitgesloten worden, of wel of niet een open toekomst kunnen hebben als kind. Bij het analyseren en interpreteren van grote hoeveelheden DNA-data, en vervolgens het nemen van beslissingen, worden veel processen aan geavanceerde computersystemen uitbesteed. Daarom is het belangrijk om grip te houden op de technologie.

Publieke waarden staan onder druk bij het verder doordringen van DNA-technologie in allerlei domeinen. Zo kan bijvoorbeeld **doelverschuiving** (gebruik van DNA-gegevens voor andere doelen dan initieel bedoeld) de privacy van mensen aantasten, en zelfs voor surveillance worden gebruikt. En wordt het **recht op (niet-) weten** geschonden als één familielid een DTC-GT-test laat doen, terwijl de uitkomsten daarvan effect kunnen hebben op het leven van andere familieleden. Ook **informatieveiligheid** is een belangrijke kwestie. Hackers van databases met DNA-gegevens kunnen dreigen om de persoonlijke informatie die in ieders DNA is vastgelegd te delen met derden, tenzij er losgeld wordt betaald. Een **foutief advies** over leefstijl op basis van iemands genetische samenstelling of een **vals-negatieve uitkomst** van een test naar familiale borstkanker brengen iemands veiligheid en gezondheid in gevaar. Toekomstige werkgevers kunnen op basis van een DNA-monster **sollicitanten ongerechtvaardigd discrimineren**. Wie komt er voor ons op als er (onrechtmatig) belangrijke beslissingen worden genomen over ons leven op basis van onze DNA-data?

Een bijkomende kwestie is dat de monsters van lichaamsmateriaal en de genetische gegevens **lang kunnen worden bewaard**. En omdat de technologische mogelijkheden om nieuwe inzichten uit de bestaande DNA-data te verwerven nog steeds toenemen, kan ook in de toekomst van een persoon **profilering door overheden en werkgevers** een risico blijven. Het Rathenau Instituut heeft in het



verleden vaak aandacht gevraagd voor de rechtspositie van burgers bij digitalisering en innovaties op basis van DNA-technieken in het medische domein (Rathenau Instituut, 2017a, 2017b, 2019a en 2020c), het forensische domein (Rathenau Instituut 2019c, 2020b) en het domein van werk (Rathenau Instituut, 2020b, 2020d).

### Oplossingsrichtingen:

- **Pas wettelijke kaders aan om te zorgen dat ze mensen voldoende beschermen tegen de risico's van het groeiende gebruik van DNA-data.** Het Rathenau Instituut stelde in 2020 al voor om de regels van de omgang met genetische gegevens wettelijk aan te scherpen (Rathenau Instituut, 2020b), op twee punten:
  - a. **DTC-GT-testen:** In Duitsland en Frankrijk bijvoorbeeld zijn DTC-GT-testen praktisch verboden, omdat DNA-analyses alleen uitgevoerd mogen worden onder de begeleiding van medische professionals (Kalokairinou et al., 2018). De Nederlandse wetgever kan een vergelijkbaar de facto verbod overwegen. Als alternatief dient de Uitvoeringswet van de AVG (UAVG) op zijn minst te verduidelijken wanneer de gegevensverwerkingen mogen plaatsvinden op basis van uitdrukkelijke toestemming<sup>108</sup>, en hoe er omgesprongen moet worden met de rechten van anderen, zoals genetische verwanten. Bijvoorbeeld door eisen op te stellen die voorkomen dat aanvragers van DTC-GT-testen monsters van anderen insturen.
  - b. **Verwerking van DNA-data door werkgevers:** De UAVG zou de verwerking van genetische gegevens van werknemers en sollicitanten alleen moeten toestaan op basis van een wettelijk voorschrift.<sup>109</sup> Dit ligt voor de hand, omdat toestemming in een relatie tussen een werkgever en werknemer meestal niet vrijelijk kan worden gegeven. Het voorschrift moet onder meer zo specifiek mogelijk beschrijven wanneer verwerking van genetische gegevens mag plaatsvinden, voor welke doeleinden, en onder welke voorwaarden. De huidige wettekst van de UAVG mist verplichte maatregelen tegen de risico's van ongewenste en ongeoorloofde verwerkingen van genetische gegevens in de arbeidsverhouding, hoewel de AVG hier wel ruimte toe beidt.
  
- **Pas *ethics by design* toe bij het opzetten van systemen waarbij een combinatie van DNA-data en digitale technologie wordt ingezet voor ondersteuning van forensische opsporing en medische beslissingen.**

---

<sup>108</sup> In deze context is de 'uitdrukkelijke toestemming' van de betrokkene de enige juridisch houdbare route, zoals de minister dat eerder aangaf in beantwoording van Kamervragen over bedrijven die DNA-materiaal van hun cliënten met anderen delen:  
<https://www.tweedekamer.nl/kamerstukken/kamervragen/detail?id=2018D51565&did=2018D51565>.

<sup>109</sup> Zoals artikel 5 van de Wet Medische Keuringen.

Dit geldt voor zowel het NFI en ziekenhuizen, als voor academische onderzoeksinstituten en private ondernemingen. Zo vraagt de combinatie van next generation sequencing en kunstmatige intelligentie om speciale aandacht binnen de forensische opsporingsstrategie voor zaken als **profilering en discriminatie**. Denk aan de daderprofiel schetsen van het bedrijf Parabon Computation op basis van DNA. Maar ook in het medische domein kan DNA-kennis onderdeel zijn van digitale beslissingsondersteunende systemen. Daarbij kan onduidelijkheid ontstaan in de **verdeling van verantwoordelijkheden** tussen hulpverlener en de 'machine'. De kwaliteit van de data waarmee de systemen zijn ontwikkeld, is uiterst belangrijk. Als de beschikbare data een bepaalde populatiegroep niet op de juiste manier vertegenwoordigen, zal het systeem op basis van een vertekend beeld van de werkelijkheid een aanbeveling doen. Daarom is het zo belangrijk dat ook in DNA-onderzoek meer **diverse deelnemers** worden betrokken. Maar nog belangrijker is dat bij dergelijke beslissystemen, waarbij DNA-data en kunstmatige intelligentie worden gecombineerd, de kwaliteit van de trainingsdata goed is. Ook moeten de keuze van datasets en het gebruik van kunstmatige intelligentie worden verantwoord. En naast DNA-data dienen ook andere relevante verklarende variabelen voor de (medische of forensische) uitkomst in het systeem verwerkt te zijn. Dat dergelijke systemen *ondersteunend* zijn bij beslissingen, zorgt ervoor dat de menselijke maat niet uit het oog wordt verloren.

### 3. Technologisch burgerschap over DNA verdient meer aandacht.

De maatschappelijke waarde van DNA-data lijkt afhankelijk van de **hoeveelheid data** die beschikbaar is. Hoe meer individuen bereid zijn om DNA-data af te staan, hoe meer domeinen maatschappelijke waarde (hopen te) kunnen creëren uit de data. Ook zouden de producten en diensten gebaseerd op genetische kennis op termijn beter kunnen worden. Voorheen was het gebruik van DNA-data vooral gebonden aan genetisch onderzoek dat was ingebed in goed georganiseerde medische of forensische praktijken. Nu worden DNA-data steeds vaker in domeinen *buiten* de medische praktijk of het strikt gereguleerde forensische domein gebruikt. Burgers die bijvoorbeeld genetische testen ondergaan, worden door DTC-GT-bedrijven vooraf en achteraf minder goed geïnformeerd en begeleid. Of buurtgenoten beschuldigen elkaar van rommel maken, op basis van zelfgenomen DNA-monsters. Arbitrage of rechtspraak komen daar niet aan te pas.

De vraag naar DNA-data van allerlei partijen is groot, en de praktijk van het gebruik van DNA-data is veranderd. Dat vraagt onder meer om (een vernieuwd) **technologisch burgerschap**. Burgers moeten betrokken worden bij maatschappelijke vragen rondom digitalisering, zoals de digitalisering van DNA-

data. Dat vraagt om vaardigheden, kennis en weerbaarheid van burgers over (DNA-)digitalisering. Ook moeten ze de kans krijgen om deel te kunnen nemen aan maatschappelijke dialogen over dit onderwerp. Bijvoorbeeld wanneer er belangrijke politieke besluitvorming over DNA-data plaatsvindt. Daarbij zijn vragen die gaan over democratie en autonomie belangrijk. Zoals wat krijgen burgers en consumenten terug op basis van de analyse en toepassing van hun DNA-data? En wat levert dat op voor de samenleving? Wie mag daaraan verdienen? Onze bevindingen bieden directe aanknopingspunten voor een dergelijk urgent debat.

Het is natuurlijk in eerste instantie de verantwoordelijkheid van de bedrijven om precies en transparant te communiceren over hun voorwaarden. Ook moeten ze op basis van de AVG-wetgeving met DNA-data omgaan. Daarop wordt toegezien, maar de capaciteit van autoriteiten is beperkt. En bedrijven zijn niet altijd transparant over hun handelwijze. Burgers moeten dus zelf **alert zijn op de nadelen en gevaren** die er kleven aan het laten onderzoeken van hun DNA. Diverse partijen helpen daarbij, zoals de Consumentenbond in Nederland, die in 2020 een uitgebreid nummer uitbracht over dit thema ('Dubieuze DNA-tests').

#### **Oplossingsrichtingen:**

- **Burgers moeten (nog) beter geïnformeerd en betrokken worden bij ontwikkelingen op het gebied van DNA-data.** Dat betekent dat burgers de vaardigheden moeten krijgen om de risico's en voordelen van het delen van DNA-data zo goed mogelijk tegen elkaar af te wegen. Overheid, organisaties voor wetenschapscommunicatie, Pharos en de Consumentenbond kunnen hierin een rol spelen. Ons rapport en andere recente onderzoeken geven een startpunt. We zullen vanuit ons instituut ook met anderen in gesprek gaan om dit verder te faciliteren.
- **Burgers moeten deel kunnen nemen aan een democratisch debat over het gebruik van DNA-data door overheden en commerciële partijen.** Burgers moeten zich bijvoorbeeld kunnen uitspreken over belangrijke politieke besluitvorming die betrekking heeft op DNA-data. Zoals bij de aanpassing van de WzI-wet, die bepaalt wat er wel en niet met lichaamsmateriaal mag worden gedaan. Dan kan het gaan om hoe lang het opgeslagen mag worden, en wie er toegang toe heeft. Dergelijk democratisch debat kan ook gaan over de reikwijdte van de verdienmodellen van commerciële partijen en over de waarde van DNA-data voor de samenleving als geheel. Dit geldt overigens voor alle digitale data, zoals we eerder betoogden (Rathenau Instituut, 2019d). Ook hier kan het Rathenau Instituut verder een rol spelen. In toekomstige Berichten aan het Parlement over wetgeving rond lichaamsmateriaal en DNA-data, zal het Rathenau Instituut het perspectief van burgers steeds nadrukkelijk meenemen.

#### 4. Toezicht op de (internationale) (semi-)private laboratoria in de keten van DNA-data moet worden versterkt.

De stappen van een lichaamsmonster met DNA naar een DNA-product of -dienst zijn niet zomaar gezet (Hoofdstuk 1). Er zijn weinig (publieke) instanties die deze stappen nemen zonder de hulp van derden. Door de toegenomen vraag naar DNA-onderzoek in zowel het forensische als medische domein worden DNA-analyses dus **uitbesteed** aan (semi-)private laboratoria. In andere Europese landen heeft marktwerking in DNA-analyses geleid tot een *race to the bottom*. Het aanbieden van de dienst voor lage prijzen wordt boven kwaliteit en innovatie gesteld. Publieke partijen die DNA-analyses uitbesteden aan (semi-)private partijen moeten alert zijn op de waarborging van kwaliteit, privacy en de veiligheid. Het belang hiervan voor het juist volgen van de rechtsgang is evident (M'Charek & Faber-Jonker, 2019).

Maar ook in het **medische domein** moet zeker zijn dat diagnosestelling of risico-voorspelling zorgvuldig zijn. Bij uitbesteding van DNA-analyses is het belangrijk dat de kwaliteit van het bronmateriaal en de afgeleide DNA-data gewaarborgd zijn. Een systeem waarin zoveel stappen worden gemaakt van lichaamsmateriaal naar zeer gevoelige data, die worden uitgewisseld tussen verschillende partijen, vraagt om een doordachte governance met toezicht en duidelijke afspraken.

De AVG valt onder de Europese algemene GDPR, wat betekent dat het gebruik van data van Europese burgers aan deze wetgeving moet voldoen, ook als er **buiten de EU** met deze data wordt gewerkt (BBMRI-ERIC, 2017). Terwijl een aantal grote bedrijven zoals 23andMe, AncestryDNA en My Heritage op hun website benoemen dat ze de AVG naleven, is het de vraag of dit ook het geval is bij kleinere DTC-GT-bedrijven waar minder controle op is. En is het de vraag wie hier vanuit Europa toezicht op houdt. Zaken als misleiding en het geven van foutieve informatie, zijn niet goed te reguleren of te controleren.

#### **Oplossingsrichting:**

##### **Onderzoek of een extra toezichthouder voor de keten van DNA-data nodig is.**

Die kan toezicht houden op de kwaliteitsstandaarden rondom de keten van het uitlezen, analyseren, en delen van DNA-data. Zo is er in het Verenigd Koninkrijk sinds 2007 een Forensic Science Regulator (FSR), die zich richt op kwaliteitsstandaarden binnen de hele forensische keten (inclusief DNA-materiaal). Maar, zoals dit rapport laat zien, worden DNA-data ook buiten het forensische domein veelvuldig gebruikt. Er zou daarom ook gepleit kunnen worden voor een toezichthouder in het medische domein. Als een extra toezichthouder niet nodig blijkt, **voorzie de huidige toezichthouder(s) dan van kennis en inzicht in de**

**wettelijke mogelijkheden (of uitbreiding daarvan).** Om zo grip te houden op de (deels uitbestede) keten van DNA-data.

#### **5. Platformen en bedrijven bezitten en verwerken onevenwichtig veel DNA-data, met vaak niet transparante verdienmodellen.**

De grote DTC-GT-bedrijven hebben **geen transparante businessmodellen**. Zij verkopen vaak 'vage, betaalde diensten'. Denk aan een gepersonaliseerd advies, op basis van genetische data van een persoon. Het achterliggende doel is om het DNA van burgers te verkrijgen. Hiermee verdienen ze vervolgens het **'echte' geld**: de DNA-data en andere gezondheidsgegevens worden doorverkocht aan farmaceutische bedrijven, forensische diensten of wetenschappelijke instituten. Maar misschien ook wel partijen met minder nobele doelen. En terwijl bedrijven beweren dat dit duidelijk uitgelegd staat in de algemene voorwaarden, is het voorsnog vooral te lezen in de kleine lettertjes onderaan het contract. Ook is het vaak onduidelijk hoe die data worden gedeeld (met 'summary statistics' of op individueel niveau).

Ook de toekomstplannen van DTC-GT-bedrijven zijn onduidelijk. Er wordt gespeculeerd dat ze uit zijn op een **datamonopolie**, en dat kan verregaande consequenties hebben voor gebruik door publieke partijen. Sommige van deze bedrijven bezitten veel grotere hoeveelheden DNA-data dan menig (publieke) onderzoeksgroep. Ook binnen Europa worden investeringen in grote DNA-databanken gedaan, maar de vraag is of zij de buitenlandse activiteiten kunnen bijbenen.

Tenslotte is er sprake van de dominante rol van internationale platforms, zoals Google, Amazon en Microsoft. Zij bieden **opslag- en rekencapaciteit** voor complexe data-analyses met DNA-data, zoals met *machine learning* en *deep learning*. Hiermee bestaat de kans dat deze platforms een te grote rol krijgen in toegang tot en verwerking van DNA-data. Of dat er een te grote **technologische afhankelijkheid** ontstaat van dergelijke big-tech-bedrijven om inzichten uit DNA-data te verkrijgen.

#### **Oplossingsrichtingen:**

- **Geef de platforms als Google, Amazon en Microsoft bij het opslaan en verwerken van DNA-data de verplichtingen mee die horen bij publieke goederen.** Het kunnen benutten van kennis over ons DNA voor maatschappelijke doelen, kan worden gezien als een publiek goed. Als de platforms vrijwel onmisbaar worden bij het bereiken van dit soort

maatschappelijke doelen, krijgen zij het karakter van publieke diensten (oftewel: ze krijgen een nutsfunctie). Het Rathenau Instituut raadde de overheid in 2014b, bij de toen snelle opkomst van platforms, aan om deze in dat geval ook *verplichtingen* mee te geven die horen bij publieke goederen. Dit houdt in dat onder andere de toegang tot die diensten gewaarborgd moet blijven, net als de uitwisselbaarheid van systemen en diensten. De platforms kunnen vanuit het oogpunt van maatschappelijk verantwoord ondernemen hierbij zelf ook de verantwoordelijkheid nemen, bijvoorbeeld op basis van de OESO-richtlijnen voor internationaal ondernemen.

- **Evalueer zaken als ‘datamonopolie door bedrijven’ en de ‘dominantie van de grote internationale platforms rond rekencapaciteit voor DNA-data’ aan de hand van de kaders van de Digital Services Act.** Deze is opgesteld om de verantwoordelijkheden van gebruikers, platforms en de overheid in evenwicht te brengen volgens Europese (publieke) waarden, waarbij de burgers centraal staan. Deze overeenkomst betreft ook *cloud services* en platforms die verkopers (zoals de DTC-GT-bedrijven) en consumenten bij elkaar brengen. Zaken als transparantie, voorwaarden rond de dienst, het bestrijden van monopolievorming, en het delen van de data met overheden en onderzoeksinstituten, zijn hierin verankerd. DNA-data als zodanig staan hierin niet genoemd, maar er zijn duidelijk parallellen te trekken.

## 6. Juridische kaders voor het gebruik van DNA-data voor (internationaal) wetenschappelijk onderzoek zijn nog niet helder genoeg.

Bij aandachtspunt 1 pleitten we voor het kritisch evalueren van de paradigma's die het uitgangspunt vormen bij het inzetten van DNA-innovaties voor maatschappelijke doelen. Hierbij hoort ook het paradigma 'meer DNA-data bieden meer kansen'. Tegelijkertijd realiseren we ons dat het combineren van verschillende (internationale) datasets uit wetenschappelijk onderzoek kan helpen om relevante wetenschappelijke vragen te beantwoorden. Twee aspecten rond genetische data verdienen in die context aandacht.

### *Internationale onderzoekssamenwerking*

Allereerst het punt dat er *binnen de EU* geen uniforme nationale regels voor onderzoek met medische gegevens (waaronder DNA-data) zijn. Dit komt omdat elk EU-land eigen wet- en regelgeving opstelt voor onderzoeken met medische gegevens. In EU-breed onderzoek moet dus per land worden nagegaan wat de nationale regels zijn, en hoe daaraan kan worden voldaan. Dat maakt het voor consortia van onderzoeksinstituten of andere samenwerkingsverbanden lastig om DNA-data te verzamelen en te verwerken voor onderzoek. Tegelijkertijd financiert de EU onderzoeksprojecten die juist een multicenter aanpak faciliteren (waarbij

elke deelnemende instelling een 'deelnemend centrum' wordt genoemd), bijvoorbeeld Horizon2020.

Gegevensverstrekking aan landen *buiten de EU* wordt onder voorwaarden toegestaan door de AVG, maar er zijn knelpunten ten aanzien van gegevensdoorgifte naar de Verenigde Staten, en mogelijk ook andere derde landen. We maakten dit punt ook in het rapport *Datasolidariteit voor gezondheid – Verbeterpunten met oog voor ieders belang* (Rathenau Instituut, 2020c).

### *Open science*

Open science is een ander punt dat aandacht verdient bij onderzoek met DNA-data (KNAW, 2018). Er is een steeds sterkere beweging richting open science, waarbij er wordt gestreefd naar het meer 'open' of toegankelijk maken van wetenschappelijk onderzoek. Een belangrijk onderdeel hiervan zijn de FAIR-principes, wat staat voor: Findable, Accessible, Interoperable en Reusable. Oftewel, data moeten: vindbaar, toegankelijk, interoperabel en herbruikbaar zijn. Het doel van deze principes is om onderzoeksresultaten beter te kunnen verifiëren (repliceren) en te hergebruiken. Bijvoorbeeld voor big-data-onderzoek. De FAIR-principes worden onderschreven door Nederlandse onderzoeksinstanties en de overheid, en zullen in de toekomst steeds belangrijker worden voor onderzoek. De Wet medisch-wetenschappelijk onderzoek (WMO) schrijft voor dat het registeren van onderzoeksgegevens in principe anoniem moet plaatsvinden.

Het probleem is dat DNA-data echter niet zomaar te anonimiseren zijn. DNA-data kenmerken zich door een hoge mate van precisie, waardoor onderzochte personen kunnen worden geïdentificeerd. Zelfs al staan onderzoekers achter het principe van open science, DNA-data kunnen niet zomaar gedeeld en opgeslagen worden om aan de FAIR-principes of de AVG-voorwaarden te voldoen. In Nederland is in 2019 het 'FAIR Genomes: a national guideline to promote optimal (re)use of NGS (next generation sequencing) data in research and healthcare' gestart.<sup>110</sup> In samenwerking met wetenschappers, zorgprofessionals, laboratoria en patiëntenorganisaties ontwikkelt dit consortium een werkwijzer voor datamanagement in genetisch onderzoek. De werkwijzer zal kaders geven hoe de privacy van patiënten gewaarborgd kan blijven, terwijl er aan de FAIR-principes wordt voldaan.

---

<sup>110</sup> <https://www.zonmw.nl/nl/onderzoek-resultaten/geneesmiddelen/programmas/project-detail/personalised-medicine/fair-genomes-a-national-guideline-to-promote-optimal-reuse-of-ngs-data-in-research-and-healthcare/>

**Oplossingsrichtingen:**

- De EU-wetgever zal een internationaal **geharmoniseerd raamwerk** moeten opstellen voor onderzoek met gezondheidsdata, waaronder DNA-data. Het zou een stap vooruit zijn als er een Europese onderzoeksruimte gecreëerd wordt, waarvan de beoogde European Health Data Space<sup>111</sup> een onderdeel is. De Raad van Europa zou betrokken kunnen worden om internationale afspraken over gezondheidsdata (inclusief DNA-data) te maken. We opperden dit ook al in het rapport *Datasolidariteit voor gezondheid – Verbeterpunten met oog voor ieders belang* (Rathenau Instituut, 2020c).
- DNA-data zouden in de beoogde **European Health Data Space** specifieke aandacht moeten krijgen, vanwege het feit dat het anonimiseren van de data feitelijk heel lastig is. Dat staat onderzoek volgens de FAIR-principes in de weg.

**7. Geopolitiek misbruik of onderdrukking is een reëel risico.**

Bedrijven en semipublieke instituten in China zetten grote landelijke DNA-databases op, en kopen ook grote DNA-bedrijven op in Amerika en Europa. Het *National Counterintelligence and Security Center* in de Verenigde Staten rapporteert dat China ook DNA-data steelt om wereldleider te kunnen worden in biotechnologisch en medisch onderzoek.<sup>112</sup> Het is zorgwekkend dat een land als China investeert in het aanleggen van DNA-banken van diverse nationaliteiten, en het met op oneigenlijke gronden verkregen DNA-data minderheden in eigen land profileert en volgt via gezichtsherkenning. Dit vraagt om waakzaamheid op **gebruik van DNA-data voor surveillance**, of misschien zelfs voor ontwikkeling van biologische wapens. DNA-data van Nederlanders bevinden zich mogelijk ook in China.

**Oplossingsrichting:**

**Wees als overheid alert op malafide gebruik of misschien zelfs geopolitiek misbruik van DNA-data door andere mogendheden.** China is hierbij het meest duidelijke voorbeeld waar dit speelt. Maar ook andere mogendheden zouden DNA-data van eigen burgers of burgers uit andere landen kunnen gebruiken voor surveillance en onderdrukking. Dit gaat soms om delicate, diplomatieke kwesties waarbij het ministerie van Buitenlandse Zaken een belangrijke rol zal spelen. Mogelijk kunnen de toezichthouders (punt 4) en ngo's die zich richten op mensenrechten hier een signalerende rol in spelen.

---

<sup>111</sup> [https://ec.europa.eu/health/ehealth/dataspace\\_nl](https://ec.europa.eu/health/ehealth/dataspace_nl)

<sup>112</sup> [https://www.dni.gov/files/NCSC/documents/SafeguardingOurFuture/NCSC\\_China\\_Genomics\\_Fact\\_Sheet\\_2021\\_revision20210203.pdf](https://www.dni.gov/files/NCSC/documents/SafeguardingOurFuture/NCSC_China_Genomics_Fact_Sheet_2021_revision20210203.pdf)



## 5.2 Tot slot

Gezien de veranderende geopolitieke verhoudingen en de concentratie van DNA-data bij een aantal grote commerciële partijen, is het zeer urgent om de belangen van burgers te beschermen. Ook moet het internationaal delen en gebruiken van DNA-data gereguleerd worden. En overspannen verwachtingen ten aanzien van DNA-data, die schadelijk kunnen zijn, moeten weggenomen worden. Bovendien moet er worden gehandhaafd op wat niet mag en volstrekt onwenselijk is. Hierin is ook een rol voor burgers weggelegd.

We lieten zien dat **waardevol(ler) gebruik van DNA-data** vraagt om een aantal zaken:

- Het op korte termijn bespreken in een brede dialoog van de beperkingen van het bereiken van maatschappelijke waarde met DNA-data. Daarnaast is het wenselijk dat er met alle belanghebbenden wordt toegewerkt naar een nieuw paradigma (aandachtspunt 1);
- Beter beschermen van mensenrechten in de waardeketen van DNA via aanpassing van de wetgeving. En ook: Het toepassen van *ethics by design* om controle op het gebruik van DNA-technologie te houden, zeker wanneer we datatechnologie en DNA-technologie combineren voor opsporing en diagnose (aandachtspunt 2);
- Het organiseren van betrokkenheid en democratische inspraak van burgers bij de verdere ontwikkelingen rond DNA-gebruik en de verdienmodellen die daarbij horen (aandachtspunt 3);
- Toezicht houden op de kwaliteit van de DNA-data en naleving van wet- en regelgeving door (semi-)private labs. Vanwege het feit dat veel data buiten Nederland worden gegenereerd en opgeslagen (aandachtspunt 4);
- Het voorkomen of managen (door het geven van verantwoordelijkheden, behorend bij publieke goederen) van de onevenredige verdeling van DNA-data over diverse internationale commerciële spelers. Daarnaast: het aanklaarten van de niet-transparante verdienmodellen (aandachtspunt 5);
- Het internationaal op één lijn brengen, of minimaal verhelfen, van de wettelijke voorwaarden bij grootschalig internationaal onderzoek met DNA-data volgens de FAIR-principes (aandachtspunt 6).
- Alert zijn op het risico op malafide gebruik. Of misschien zelfs geopolitiek misbruik van DNA-data. En het verkleinen daarvan (aandachtspunt 7);

Tot slot willen we nog **drie overkoepelende adviezen** meegeven voor politici en ministeries:

**1- Neem in het ontwerp en de besluitvorming over nieuwe wet- en regelgeving op het gebied van DNA-data of over DNA-innovatiebeleid consequent de internationale context mee.**

Dit geldt zowel in het forensische, medische en commerciële domein. Het kan gaan om wetsvoorstellen en -wijzigingen om toegang tot persoonlijke data te vergroten, zoals de UAVG. Of tot lichaamsmateriaal, zoals bij de WzI), waarmee DNA uit opgeslagen lichaamsmateriaal van verdachten kan worden verkregen. Bijvoorbeeld wanneer dat wordt bewaard voor medische doeleinden. Het is belangrijk om politieke afwegingen te maken binnen de **internationale context** van DNA-data verzameling en uitwisseling. De internationale verschillen in (naleving van) wetgeving en de geschetste geopolitieke ontwikkelingen rond DNA-data benadrukken hoe belangrijk dit is.

**2- Bespreek DNA-digitalisatie als specifiek punt binnen de vaste Tweede Kamercommissie voor Digitale Zaken (DiZa).**

Voor een parlement is het lastig om grip te houden op een snel digitaliserende wereld. De tijdelijke commissie Digitale toekomst heeft in juni 2020 in samenwerking met het Rathenau Instituut een rapport uitgebracht hoe parlementen in andere landen dat doen, en hoe Nederland hier verdere stappen in kan zetten (zie het Rathenau, 2019d, 2020e). In dat rapport werd geadviseerd dat de Tweede Kamer een **vaste commissie voor Digitale Zaken** opricht, die andere commissies in de Tweede Kamer kan adviseren over relevante digitale ontwikkelingen, wetgeving kan controleren en behandelen, en commissie-overstijgende ontwikkelingen op het gebied van digitalisering kan verkennen en agenderen in het parlement.<sup>113</sup> DNA-digitalisatie en de waardeketen van DNA-data zouden belangrijke aandachtspunten moeten zijn binnen de commissie. Op 12 mei 2021 had de commissie voor Digitale Zaken haar eerste procedurevergadering.

**3- Neem de Nederlandse Digitaliseringsstrategie als leidraad bij het werken aan oplossingen voor de genoemde aandachtspunten.**

In de Nederlandse Digitaliseringsstrategie (hernieuwd in 2020)<sup>114</sup> is nadrukkelijk aandacht voor samenwerking tussen de Rijksoverheid, andere overheden,

---

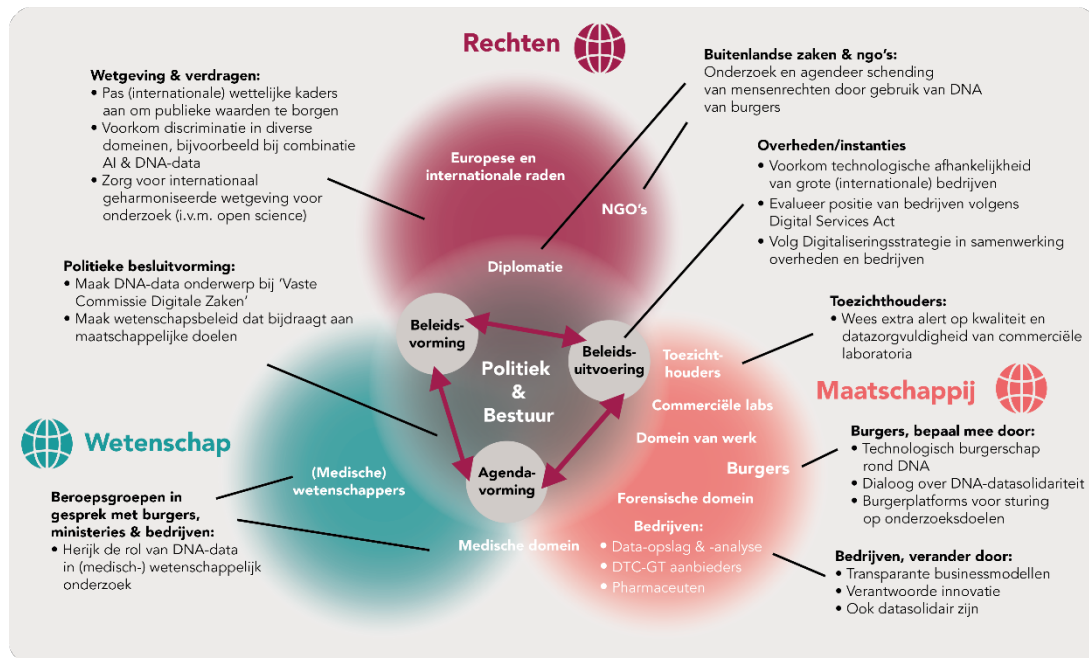
<sup>113</sup> <https://www.tweedekamer.nl/kamerleden-en-commissies/commissies/tijdelijke-commissie-digitale-toekomst/samenvatting-eindrapport>

<sup>114</sup> Nederlandse Digitaliseringsstrategie: Nederland digitaal - Hier kan het. Hier gebeurt het | Rapport | Rijksoverheid.nl

ondernemers, maatschappelijke organisaties en de wetenschap om **digitalisering optimaal te kunnen benutten en de negatieve gevolgen tegen te gaan**. De borging van publieke waarden is hierbij een belangrijke voorwaarde. In de strategie staat: 'Digitale kennis en kunde moeten tot de kerncompetenties van de overheid gaan behoren, van werkvloer tot top'. De uitgangspunten daarin kunnen als leidraad dienen om aan oplossingen te werken voor de door ons genoemde aandachtspunten, met duidelijke verheldering met betrekking tot de verantwoordelijkheid van alle bewindspersonen voor waardevol gebruik van DNA-data. De urgentie hiervan hebben we met dit rapport helder gemaakt.

We sluiten af met onderstaande figuur, die een **overzicht** geeft van de **overwegingen en adviezen die we op basis van ons onderzoek aan de verschillende actoren geven**. Met verbetering van de wereldwijde governance in de waardeketen van DNA-data wordt recht gedaan aan de belangen van burgers, onderzoekers en bedrijven. Pas dan is er sprake van waardevol gebruik van DNA-data.

Figuur 4 Governance, actoren en oplossingsrichtingen rond waardevol gebruik van DNA-data.



## Lijst van afkortingen en begrippen

Begrip	Definitie
AP	Autoriteit Persoonsgegevens, aangewezen toezichthouder op de AVG en UAVG.
Autonomie	Zelfstandigheid en zelfbeschikking.
AVG	Algemene verordening gegevensbescherming, de Europese privacywetgeving die gaat over de bescherming van persoonsgegevens (in het Engels: General Data Protection Regulation, GDPR).
Bijvangst	Wanneer er bij DNA-onderzoek secundaire bevindingen zijn van andere genetisch bepaalde ziekten waar men niet naar op zoek was.
Biobank	Voorziening die opslag van lichaamsmateriaal verzorgt en de infrastructuur aanbiedt die het mogelijk maakt om het lichaamsmateriaal te gebruiken.
Code Goed Gebruik	Afspraken over de voorwaarden waaronder resterend lichaamsmateriaal gebruikt mag worden voor wetenschappelijk onderzoek.
Commissie voor Digitale Zaken	Een vaste commissie die andere commissies in de Tweede Kamer kan adviseren over relevante digitale ontwikkelingen, wetgeving kan controleren en behandelen, en commissie-overstijgende ontwikkelingen op het gebied van digitalisering kan verkennen en agenderen in het parlement.
DNA-data monopoly	Een structuur waarin slechts enkele spelers in het bezit zijn van DNA-data.
Datasolidariteit	Individen die hun eigen DNA-gegevens delen om een gedeeld maatschappelijk doel te bereiken.
Digital Services Act	Een set aan regels die een veiligere en meer open digitale ruimte dienen te creëren, waarin Europese waarden centraal staan.
DNA	Deoxyribonucleïnezuur, afgekort DNA, is de chemische drager van erfelijke informatie.
DNA-data	Genetische gegevens die verband houden met de overgeërfd of verworven genetische kenmerken van een natuurlijk persoon die unieke informatie verschaffen over de fysiologie of de gezondheid van die natuurlijke persoon en die met name voortkomen uit een analyse van een biologisch monster van die natuurlijke persoon.

DNA-data waardevol gebruiken	DNA-data benutten voor onderzoek of innovaties die de volksgezondheid of een ander maatschappelijk doel dienen én waarbij rekening wordt gehouden met publieke waarden.
DNA-databank	Voorziening die opslag van DNA-data verzorgt en de infrastructuur aanbiedt die het mogelijk maakt om DNA-data te vergelijken, delen en analyseren.
DNA uitlezen	Nadat DNA is geïsoleerd wordt het DNA uitgelezen en ontstaat er een databestand vol met de letters die de verschillende basen aanduiden.
DNA-verwantschapsonderzoek	Wanneer bijvoorbeeld DNA-materiaal van grote groepen vrijwilligers uit de buurt van een plaats delict wordt geanalyseerd. In plaats van een één-op-één match met een dader wordt dan gekeken of er een vergelijkbaar profiel gevonden wordt, dus van een familielid van de dader.
Doelbinding	Het expliciet maken van het doel van de verzameling van lichaamsmateriaal of data.
DTC-GT	Direct-to-Consumer Genetic Tests, afgekort DTC-GT, zijn genetische testen die zonder directe betrokkenheid van een zorgverlener worden aangeboden aan consumenten. De consument verzamelt lichaamsmateriaal (bijvoorbeeld een wanguitstrijkje) dat in een commercieel lab wordt geanalyseerd.
Ethics by design	Benadering van verantwoord ontwerp van technologie, bestaande uit verschillende stappen die genomen kunnen worden voor het ethisch gebruik van technologie.
FAIR-principes	Het principe dat data vindbaar, toegankelijk, interoperabel en herbruikbaar moeten zijn (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable, afgekort: FAIR).
Farmacogenetica	Vakgebied waarin onderzoek gedaan wordt om (dosering van) medicijnen beter te matchen met variaties in het DNA van individuen.
Farmacogenetisch paspoort	Manier om voor een patiënt vast te leggen welke bijwerkingen en mate van effectiviteit te verwachten zijn voor bepaalde medicijnen op basis van zijn/haar DNA-data.
Function creep (doelverschuiving)	Wanneer data van personen voor een ander doel wordt gebruikt dan waarvoor het oorspronkelijk bedoeld was.
Genome-wide association study (GWAS)	Methode waarbij met een grote dataset wordt onderzocht of bepaalde genetische varianten samenhangen met een bepaalde uitkomst, zoals kanker of hart- en vaatziekten.
Genotyping (genotypering)	Bij het uitlezen van DNA wordt onderscheid gemaakt tussen genotyping (genotypering) en whole genome sequencing. Genotypering is het proces waarbij specifieke genetische varianten, oftewel single-nucleotide polymorphisms (SNPs), in kaart worden gebracht.

Het 'Human Genome Project'	Internationaal wetenschappelijk onderzoeksproject met als doel om het menselijk DNA in kaart te brengen.
Horizontale privacy	Hoe burgers onderling omgaan met privacy en elkaars rechten.
Intieme technologie	Technologie die ons lichaam en gedrag op allerlei manieren kan monitoren, analyseren en beïnvloeden. Voorbeelden zijn 'wearables' en apps die aanwijzingen geven voor gedragsverandering.
IVF	In-vitrofertilisatie (reageerbuisbevruchting).
Mendeliaanse randomisatie	Een (statistische) methode om de invloed van een risicofactor op een uitkomst vast te stellen door genetische variatie als marker voor langdurige blootstelling aan een risicofactor (bijvoorbeeld een stofwisselingsproduct) te gebruiken.
Monogenetische aandoening	Aandoening die door een enkel gen verklaard wordt.
Nader gebruik	Hergebruik van data of lichaamsmateriaal voor een ander doel dan waarvoor het oorspronkelijk is verzameld of afgenomen.
Next generation sequencing (NGS)	DNA-sequentie-technologie die ervoor heeft gezorgd dat DNA tegenwoordig veel sneller uitgelezen kan worden.
NFI	Nederlands Forensisch Instituut.
Ngo's	Niet-gouvernementele organisaties.
NIPT	Niet-invasieve prenatale test.
Omics	Studiegebied dat onderzoek doet naar het genoom, proteoom, transcriptoom of het metabooloom (oftewel dat wat eindigt op -omics, zoals genomics, transcriptomics, proteomics, of metabolomics).
Open science	Het streven naar het meer 'open' maken van wetenschappelijk onderzoek. Een belangrijk onderdeel hiervan zijn de FAIR-principes.
Personalised medicine	Op het individu afgestemde diagnose en behandeling.
PGD	Pre-implantatie genetische diagnostiek, hetgeen wordt gecombineerd met embryoselectie in een procedure van in-vitrofertilisatie (IVF) om een gezond kind te laten ontwikkelen in de baarmoeder.
Polygenetische aandoening	Aandoening die door meerdere genen verklaard wordt.
Public health genomics	De toepassing van genomics voor volksgezondheid.
Quantified self	Het door burgers zelf digitaal meten van het zieke of gezonde lichaam.

Recht op weten / recht op niet-weten	Dit houdt bijvoorbeeld in dat iemand enerzijds het recht heeft om te weten dat er een risico is om een bepaalde aandoening te ontwikkelen gedurende het leven, en anderzijds het recht heeft om dit niet te willen weten.
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu.
Sequencing	Het uitlezen, oftewel het bepalen van de volgorde van de nucleotiden, in een stuk DNA.
Technologisch burgerschap	Vaardigheden, kennis en weerbaarheid rondom digitalisering, zoals digitalisering van DNA-data.
Technologisch paternalisme	Paternalisme is het beperken van de vrije keuze van een persoon (of groep) in de veronderstelling dat dit voor hun eigen bestwil is. Technologisch paternalisme is het verlengde hiervan: paternalisme wordt gedelegeerd aan technologie.
UAVG	Uitvoeringswet AVG.
UMC	Universitair medisch centrum/centra.
Verticale privacy	Hoe overheid en industrie omgaan met rechten en privacy van burgers en consumenten.
Whole genome sequencing	Bij whole genome sequencing wordt de volgorde van het complete DNA bepaald. Vooral nog wordt genotypering het meeste toegepast aangezien dit een stuk betaalbaarder en praktischer is dan whole genome sequencing.
WMO	Wet medisch-wetenschappelijk onderzoek met mensen.
Wzi	Wet zeggenschap lichaamsmateriaal, die momenteel in de ontwerpfase is. Hiermee wordt een kader geboden voor de handelingen met lichaamsmateriaal dat niet meer gebruikt wordt voor behandeling of diagnose.

## Literatuur

ABC news (2020). 'Coronavirus scammers use fake 'pop-up' COVID-19 testing sites to steal DNA, personal information in Kentucky.' In: ABC News, 6 April.

<https://abc7ny.com/fake-pop-up-covid-19-testing-sites-offering-quick-results-for-cash/6078776/>

Abdellaoui, A., Treur, J. L., Nivard, et al. (2020). Genen en omgeving beide belangrijk bij psychisch lijden. *Tijdschrift voor Psychiatrie*, 62(10), 835-838.

Ahmed, E., & Shabani, M. (2019). DNA data marketplace: an analysis of the ethical concerns regarding the participation of the individuals. *Frontiers in Genetics*, 10, 1107.

BBMRI-ERIC (2017). The EU General Data Protection Regulation, Answers to Frequently Asked Questions. Updated Version 2.0. [http://www.bbmri-eric.eu/wp-content/uploads/2017/03/BBMRI-ERIC\\_FAQs\\_on\\_the\\_GDPR\\_V2.0.pdf](http://www.bbmri-eric.eu/wp-content/uploads/2017/03/BBMRI-ERIC_FAQs_on_the_GDPR_V2.0.pdf)

Boomsma, D. (2008). Tweelingonderzoek: Wat meerlingen vertellen over de mens. VU Uitgeverij: Amsterdam.

Brown, K. (2019). 'How DNA testing botched my family's heritable, and probably yours, too.' In: Gizmodo, 16 januari. <https://gizmodo.com/how-dna-testing-botched-my-familys-heritage-and-probab-1820932637>

Buiter, R. (2017). 'Niet-Invasieve Prenatale Test voor iedereen.' In: Nemo Kennislink, 26 september. <https://www.nemokennislink.nl/publicaties/niet-invasieve-prenatale-test-voor-iedereen/>

Capron, A. J., & Petrella, N. D. (2019). 'Lessons learned from 23andMe Inc. v. Ancestry.com'. In: Finnegan, 5 april. <https://www.finnegan.com/en/insights/articles/lessons-learned-from-23andme-inc-v-ancestrycom.html>

Caulfield, T., Bubela, T., & Murdoch, C. J. (2007). Myriad and the mass media: the covering of a gene patent controversy. *Genetics in Medicine*, 9(12), 850-855.

Christofides, E. & O'Doherty, K (2016). Company disclosure and consumer perceptions of the privacy implications of direct-to-consumer genetic testing, *New Genetics and Society*, 35:2, 101-123.



DNA-dialoog (2021). Resultaten van de DNA-dialoog – Zo denken Nederlanders over het aanpassen van embryo-DNA. (Auteurs: Gouman, J., S. van Baalen en P. Verhoef van het Rathenau Instituut in samenwerking met partners van de DNA-dialoog).

Edge, M. D., & Coop, G. (2020). Attacks on genetic privacy via uploads to genealogical databases. *Elife*, 9, e51810

Erlich, Y., Williams, J. B., Glazer, D., et al. (2014). Redefining genomic privacy: trust and empowerment. *PLoS Biol*, 12(11), e1001983

GeneWatch UK (2011). DNA databases and human rights. Briefing, Buxton: GeneWatch UK

Gibbs, R. A. (2020). The Human Genome Project changed everything. *Nature Reviews Genetics*, 21(10), 575-576.

Groenen, M., van Ewijk, S., Verhoef, P. (2019). Bescherm de rechten van de mens achter DNA-data. *Podium voor Bioethiek*, 26(4), 10-12.

Gymrek, M., McGuire, A. L., Golan, D., Halperin, E., & Erlich, Y. (2013). Identifying personal genomes by surname inference. *Science*, 339(6117), 321-324.

Haag, M (2019). "Family Tree DNA Admits to sharing genetic data with F.B.I." In: The New York Times, 4 februari.  
<https://www.nytimes.com/2019/02/04/business/family-tree-dna-fbi.html>

Heather, J. M., & Chain, B. (2016). The sequence of sequencers: The history of sequencing DNA. *Genomics*, 107(1), 1-8.

Herper, M. (2015). 'Surprise! With \$60 million Genentech deal, 23andMe has a business plan'. In: Forbes, 6 januari 2015.  
<https://www.forbes.com/sites/matthewherper/2015/01/06/surprise-with-60-million-genentech-deal-23andme-has-a-business-plan/#16a65a3a2be9>

Human Rights Watch (2012). China: Minority region collects DNA from millions, private information gathered by police, under guise of public health program. New York: Human Rights Watch.

Kalokairinou, L., Howard, H. C., Slokenberga, et al. (2018). Legislation of direct-to-consumer genetic testing in Europe: a fragmented regulatory landscape. *Journal of community genetics*, 9(2), 117–132.

Kaufman DJ, Bollinger JM, Dvoskin RL, Scott JA (2012) Risky business: risk perception and the use of medical services among customers of DTC personal genetic testing. *Journal of Genetic Counsel*, 21: 413–422.

Kelly, M.(2018). 'MyHeritage breach leaks millions of account details'. In: The Verge, 5 juni. <https://www.theverge.com/2018/6/5/17430146/dna-myheritage-ancestry-accounts-compromised-hack-breach>

Keulemans, M. (2019). 'NY Times: Rotterdamse geneticus gebruikte mogelijk onder dwang verkregen bloedmonsters van Oeigoeren.' In: de Volkskrant, 3 december. <https://www.volkskrant.nl/nieuws-achtergrond/ny-times-rotterdamse-geneticus-gebruikte-mogelijk-onder-dwang-verkregen-bloedmonsters-van-oeigoeren~bf85a5b3/>.

KPMG (2018). Direct-to-Consumer genetic testing, opportunities and risks in an rapidly evolving market. <https://assets.kpmg/content/dam/kpmg/xx/pdf/2018/08/direct-to-consumer-genetic-testing.pdf>

KNAW (2018). Big data in wetenschappelijk onderzoek met gegevens over personen, Amsterdam, KNAW.

Kruize, P. & Gruter, P. (2018). Op het goede spoor: Naar een nieuw prognosemodel voor forensische producten binnen justitiële ketens. Ateno: Amsterdam.

Kruize, P. & Gruter, P. (2019). Lepelen met een vork: Evaluatie van de Wet DNA-onderzoek bij veroordeelden. Ateno: Amsterdam.

Kukk, P. & Hüsing, B. (2012). Privacy, Data protection and policy implications in whole genome sequencing. In: Making Perfect Life: Bio-engineering in the 21st Century. Final Report: European Governance Challenges in Bio-engineering. Van Est, R.; D. Stemerding (eds.). Brussels: European Parliament, STOA.

Kulche, P. (2020). 'DNA-tests slordig met privacy.' In: de Consumenten Bond, 31 maart. <https://www.consumentenbond.nl/internet-privacy/dna-testers-slordig-met-privacy>

Langmead, B., & Nellore, A. (2018). Cloud computing for genomic data analysis and collaboration. *Nature Reviews Genetics*, 19(4), 208-213.

Linnarsson, S. (2012). Magnetic sequencing. *Nature Methods*, 9(4), 339-341.

Lynch, D.J. (2017). 'Biotechnology: the US-China dispute over genetic data'. In: Financial Times, 31 juli. <https://www.ft.com/content/245a7c60-6880-11e7-9a66-93fb352ba1fe>

Maassen, H., & Schuitmaker, L. (2020). 'Covid-19: speurtocht naar risicofactoren en medicijnen.' In: Medisch Contact, 3 april. <https://www.medischcontact.nl/nieuws/laatste-nieuws/nieuwsartikel/covid-19-speurtocht-naar-risicofactoren-en-medicijnen.htm>

Marks, G. (2019). Need to track down a dog poo-petrator? There's a DNA test for that. In: The Guardian, 27 januari. <https://www.theguardian.com/business/2019/jan/27/dog-dna-test-poopprints>

Martin, A. R., Kanai, M., Kamatani, Y., Okada, Y., Neale, B. M., & Daly, M. J. (2019). Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities. *Nature Genetics*, 51(4), 584-591.

M'Charek A., Knijff, P. (2018). 'Sleepwet zet 25 jaar DNA-strafwetgeving bij oud vuil.' In: NRC, 20 maart. <https://www.nrc.nl/nieuws/2018/03/20/sleepwet-zet-25-jaar-dna-strafwetgeving-bij-oud-vuil-twee-regels-a1596375>

M'Charek, A.A. & Faber-Jonker, L.A. (2019). Tweede Driejaarlijkse Signalering Forensisch Onderzoek - uitgevoerd in opdracht van het Ministerie van Justitie en Veiligheid. Amsterdam Institute for Social Science Research: Amsterdam. <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/rapporten/2019/07/01/tk-bijlage-tweede-driejaarlijkse-signalisering-forensisch-onderzoek>

McKinsey Global Institute (2020). The Bio Revolution: Innovations transforming economies, societies, and our lives. <https://www.mckinsey.com/industries/pharmaceuticals-and-medical-products/our-insights/the-bio-revolution-innovations-transforming-economies-societies-and-our-lives>

Meulenbroek, L. & Aben, D. (2019). Grootschalig DNA-verwantschapsonderzoek: Grote doorbraken, toenemende mogelijkheden, hoe verder? *Expertise & Recht*, 1, 1-16.

Moreau, Y. (2019). Crack down on genomic surveillance. *Nature*, 576, 36–38.

Mullin, E. (2018). 'This new company wants to sequence your genome and let you share it on blockchain.', In: MIT Technology Review, 7 februari.  
<https://www.technologyreview.com/2018/02/07/145768/this-new-company-wants-to-sequence-your-genome-and-let-you-share-it-on-a-blockchain/>

NRC. 'Privacy in het geding bij hiehprik'. In: NRC, Mei 2000.  
<https://www.nrc.nl/nieuws/2000/05/24/privacy-in-het-geding-bij-hiehprik-7495807-a1125835>

Otten, E., Plantinga, M., Birnie, E., et al. (2015). Is there a duty to recontact in light of new genetic technologies? A systematic review of the literature. *Genetics in Medicine*, 17(8), 668-678.

Parens, E. (2020). 'The inflated promise of genomic medicine', In: Scientific American, 1 juni. <https://www.geneticsandsociety.org/article/inflated-promise-genomic-medicine>.

Patiëntenfederatie (2019). Delen van uw data - Hergebruik van gezondheidsgegevens en lichaamsmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek. Patiëntenfederatie Nederland: Utrecht.

Peltonen, L., & McKusick, V. A. (2001). Dissecting human disease in the postgenomic era. *Science*, 291(5507), 1224-1229.

Rathenau Instituut (2009). Nader gebruik nader onderzocht. Zeggenschap over lichaamsmateriaal. Den Haag (auteurs: Geesink, I. en Steegers, C.).  
<https://www.rathenau.nl/nl/maakbare-levens/nader-gebruik-nader-onderzocht>

Rathenau Instituut (2014a). Intieme technologie: de slag om ons lichaam en gedrag, Den Haag (auteurs: van Est, R., Rerimassie, V., van Keulen, I. en Dorren, G.) <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/intieme-technologie>

Rathenau Instituut (2014b). De kracht van platformen; nieuwe strategieën voor innoveren in een digitaliserende wereld. Den Haag (auteurs: Kreijveld, M., Deuten, J., en van Est, R.). <https://www.rathenau.nl/nl/kennisgedreven-democratie/de-kracht-van-platformen>

Rathenau Instituut (2015). De datagedreven samenleving – Achtergrondstudie. Den Haag (auteurs: Kool, L, Timmer, J en van Est, R.).  
<https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/de-datagedreven-samenleving>

Rathenau Instituut (2016a). De meetbare mens – Het digitaal meten van het zieke en gezonde lichaam. Den Haag (auteurs: Geesink, I., Heerings, M. en van Egmond, S. (2016). <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/de-meetbare-mens>

Rathenau Instituut (2016b). Genen meten nieuwe stijl. Op weg naar genetische zorg van de toekomst. Den Haag (auteurs; Vrijenhoek, T. en M. Radstake). In: I. Geesink (red.) De meetbare mens. Digitaal meten van het zieke en gezonde lichaam. <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/de-meetbare-mens>

Rathenau Instituut (2017a). Opwaarderen - Borgen van publieke waarden in de digitale samenleving. Den Haag (auteurs: Kool, L., Timmer, J., Royakkers, L. en van Est, R.). <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/opwaarderen>

Rathenau Instituut (2017b) 'Artikel: Lichaamsmateriaal opgespoord, 16 mei 2017. <https://www.rathenau.nl/nl/maakbare-levens/lichaamsmateriaal-opgespoord>

Rathenau Instituut (2017c) 'Artikel: Little big brothers are watching you, 10 oktober 2017. <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/little-big-brothers-are-watching-you-0>

Rathenau Instituut (2018). Wat is de mens? Over (biomedische) technologie en 'mensverbetering', Den Haag (auteurs: Van Keulen, I., & van Est, R). <https://www.rathenau.nl/nl/maakbare-levens/wat-de-mens-over-biomedische-technologie-en-mensverbetering>

Rathenau Instituut (2019a). Gezondheid centraal – Zorgvuldig data delen in de digitale samenleving. Den Haag (auteurs Niezen, M.G.H., Edelenbosch, R., Van Bodegom, L. & Verhoef, P.). <https://www.rathenau.nl/nl/maakbare-levens/gezondheid-centraal>

Rathenau Instituut (2019b). In gesprek over het aanpassen van erfelijk DNA van embryo's – Lessen voor een maatschappelijke dialoog. Den Haag (auteurs: Van Baalen, S. van, J. Gouman en P. Verhoef). <https://www.rathenau.nl/nl/maakbare-levens/gesprek-over-het-aanpassen-van-erfelijk-dna-van-embryos>

Rathenau Instituut (2019c). 'Bericht aan parlement - Forensisch Onderzoek', 25 oktober 2019, <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/forensisch-onderzoek>

Rathenau Instituut (2019d). 'Bericht aan parlement – Tekort aan democratische controle over digitalisering: bijdrage rondetafelgesprek Datasamenleving en

Democratie', 13 mei 2019. <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/tekort-aan-democratische-controle-over-digitalisering>

Rathenau Instituut (2020a). 'Bericht aan parlement - Gentherapie: Integraal beleid nodig voor faciliteren van gentherapie', 24 september 2020. <https://www.rathenau.nl/nl/berichten-aan-het-parlement/integraal-beleid-nodig-voor-faciliteren-gentherapie>

Rathenau Instituut (2020b). 'Reactie op de Verzamelwet gegevensbescherming', 14 juli 2020, <https://www.rathenau.nl/nl/maakbare-levens/wetgever-moet-persoonlijke-gegevensvan-burgers-beter-beschermen>

Rathenau Instituut (2020c). Datasolidariteit voor gezondheid – Verbeterpunten met oog voor ieders belang. Den Haag (auteurs: Gerritsen, J. en Verhoef, P.). <https://www.rathenau.nl/nl/maakbare-levens/datasolidariteit-voor-gezondheid>

Rathenau Instituut (2020d). Werken op waarde geschat – Grenzen aan digitale monitoring op de werkvloer door middel van data, algoritmen en AI. Den Haag (auteurs: Das, D., de Jong, R., Kool, L. i.s.m. Gerritsen, J.). <https://www.rathenau.nl/nl/digitale-samenleving/werken-op-waarde-geschat>

Rathenau Instituut (2020e). Meer grip op digitalisering – een internationale vergelijking van parlementaire werkvormen. Den Haag (auteurs; de Jong, R., van Keulen, I., van Hove, L., en Munnichs, G.). <https://www.rathenau.nl/nl/kennisgedreven-democratie/meer-grip-op-digitalisering>

Regalado, A. (2019). 'More than 26 million people have taken an at-home ancestry test.' In: MIT Technology Review, 11 februari. <https://www.technologyreview.com/2019/02/11/103446/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/>

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) (2013). Public health genomics; wat zijn de kansen voor preventie? Van den Berg, M. & van Kranen, H.J. RIVM rapport 270524001/2013

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) (2020). Kansen en risico's van DNA-zelftesten. Rigter, T., Jansen, M.E., Van Klink-de Kruijff, I.E. & Onstwedder, S.M. RIVM brief 2020-0196. <https://www.rivm.nl/bibliotheek/rapporten/2020-0196.pdf>

Rios Rojas, C., Ribeiro Pereira, J. and Rosa, P., Omics in Society: Social and Ethical aspects of Human Genomics, EUR 29606 EN, Publications Office of the

European Union, Luxembourg, 2019, ISBN 978-92-79- 98729-8, doi:10.2760/33084, JRC114681

Ripke, S., Neale, B. M., Corvin, et al. (2014). Biological insights from 108 schizophrenia-associated genetic loci. *Nature*, 511(7510), 421-432.

Roses, A. D. (2003). The genome era begins. *Nature Genetics*, 33(3), 217-217

Sanger, F., Nicklen, S., Coulson, A.R. (1977). DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. In: Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 74(12), 5463- 5467

Tandy-Connor, S., Guiltinan, J., Krempely, et al. (2018). False-positive results released by direct-to-consumer genetic tests highlight the importance of clinical confirmation testing for appropriate patient care. *Genetics in Medicine*, 20(12), 1515.

Telenti, A., Lippert, C., Chang, P. C., & DePristo, M. (2018). Deep learning of genomic variation and regulatory network data. *Human molecular genetics*, 27(Supplement\_R1), R63-R71.

Van Baalen, S., & Gouman, J. (2019). Erfelijk DNA veranderen: dialoog over de grenzen. Podium voor Bioethiek.

Van Bommel, N. (2020). 'EU-hof tikt Commissie op de vingers; gegevens Europeanen in Amerika niet veilig.' In: de Volkskrant, 16 juli. <https://www.volkskrant.nl/nieuws-achtergrond/eu-hof-tikt-commissie-op-de-vingers-gegevens-europeanen-in-amerika-niet-veilig~b7505dd8/>

Van Est, R.; D. Stemerding (eds.) (2012). Making Perfect Life: Bio-engineering in the 21st Century. Final Report: European Governance Challenges in Bio-engineering. Brussels: European Parliament, STOA

Van Hulst, R. (2019). 'DNA-onderzoeken bij een commercieel bedrijf: wat zijn de risico's? In: de Limburger, 4 april. [https://www.limburger.nl/cnt/dmf20190404\\_00099805/dna-onderzoeken-bij-een-commercieel-bedrijf-wat-zijn-de-risico-s](https://www.limburger.nl/cnt/dmf20190404_00099805/dna-onderzoeken-bij-een-commercieel-bedrijf-wat-zijn-de-risico-s)

Van Noorden R. Scientists call for fully open sharing of coronavirus genome data. *Nature*. 2021 Feb;590(7845):195-196. doi: 10.1038/d41586-021-00305-7.

Voormoolen, S. (2013). 'Genetische bijvangst moet altijd gemeld'. In: NRC, 27 mei. <https://www.nrc.nl/nieuws/2013/05/27/genetische-bijvangst-moet-altijd-gemeld-1251510-a270483>

Vereniging voor Klinisch Genetici Nederland [VKGN] (2019). Direct-to-consumer genetische tests: Discussiestuk Vereniging voor Klinisch Genetici Nederland. VKGN: Utrecht

Visser, M., & Kruidhof, J. (2019). 'Genetici zien groei van DNA-bedrijven met zorg aan'. In: Trouw, 26 februari. <https://www.trouw.nl/nieuws/genetici-zien-groei-van-dna-bedrijven-met-zorg-aan~bc2bc110/>

Wald, N. J., & Old, R. (2019). The illusion of polygenic disease risk prediction. *Genetics in Medicine*, 21(8), 1705-1707.

Wee, S. L., & Mozur, P. (2018). 'China uses DNA to map faces, with help from the West'. In: New York Times, 3 december. <https://www.nytimes.com/2019/12/03/business/china-dna-uighurs-xinjiang.html>

Williams, R. (2020). 'Home DNA testing kits are 'clear threat' to donor anonymity, fertility regulator warns'. In: Inews, 10 juli. <https://inews.co.uk/news/technology/home-dna-testing-kits-clear-threat-to-donor-anonymity-fertility-regulator-warns-380324>

Wetenschappelijk Raad voor het Regeringsbeleid (2016). Big Data in een vrije en veilige samenleving. Den Haag/Amsterdam.

Zhang, S. (2018). "Big Pharma would like your DNA". In: The Atlantic, 27 juli. <https://www.theatlantic.com/science/archive/2018/07/big-pharma-dna/566240/>

Zhang, S. (2019). 'The messy consequences of the golden state killer case'. In: The Atlantic, 8 oktober. <https://www.theatlantic.com/science/archive/2019/10/genetic-genealogy-dna-database-criminal-investigations/599005/>



**© Rathenau Instituut 2021**

Verveelvoudigen en/of openbaarmaking van (delen van) dit werk voor creatieve, persoonlijke of educatieve doeleinden is toegestaan, mits kopieën niet gemaakt of gebruikt worden voor commerciële doeleinden en onder voorwaarde dat de kopieën de volledige bovenstaande referentie bevatten. In alle andere gevallen mag niets uit deze uitgave worden verveelvoudigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, fotokopie of op welke wijze dan ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

**Open Access**

Het Rathenau Instituut heeft een Open Access beleid. Rapporten, achtergrondstudies, wetenschappelijke artikelen, software worden vrij beschikbaar gepubliceerd. Onderzoeksgegevens komen beschikbaar met inachtneming van wettelijke bepalingen en ethische normen voor onderzoek over rechten van derden, privacy, en auteursrecht.

**Contactgegevens**

Anna van Saksenlaan 51  
Postbus 95366  
2509 CJ Den Haag  
070-342 15 42  
info@rathenau.nl  
www.rathenau.nl

**Bestuur van het Rathenau Instituut**

Mw. Gerdi Verbeet (voorzitter)  
Prof. dr. Noelle Aarts  
Drs. Felix Cohen  
Dr. Hans Dröge  
Dr. Laurence Guérin  
Dr. J.A. Hoekstra MSc  
Prof. mr. dr. Erwin Muller  
Drs. R. Rawal  
Prof. dr. ir. Peter-Paul Verbeek  
Dr. ir. Melanie Peters – secretaris

Het Rathenau Instituut stimuleert de publieke en politieke meningsvorming over de maatschappelijke aspecten van wetenschap en technologie. We doen onderzoek en organiseren het debat over wetenschap, innovatie en nieuwe technologieën.

**Rathenau Instituut**