



Implementatie van **Next-Generation Sequencing** **technologieën in het ZOL**

V.l.n.r. Dr. Karen Deraedt, Laura Coninx en dr. Toon Schiemsy

Het ZOL is sinds begin 2019 gestart met de uitbouw van next-generation sequencing (NGS) expertise. De NGS-technologie zal worden aangewend voor de niet-invasieve prenatale testen (NIPT) bij zwangere vrouwen, alsook voor het uitvoeren van routine diagnostiek in oncologie (solide tumoren) en hematologie.

Dr. Toon Schiemsy (klinisch bioloog) leidt het NGS-implementatieproject en wordt bijgestaan door dr. Karen Deraedt (anatomopatholoog) en doctor Laura Coninx (moleculair bioloog).

Wat is NGS en waarvoor wordt het gebruikt?

NGS staat voor Next-Generation Sequencing, wat letterlijk wordt vertaald als 'nieuwe generatie sequentiëring'. De naam wijst op de enorme technologische vooruitgang die er is geboekt sinds de ontwikkeling van de 'eerste generatie' sequencing technieken in de jaren '80. De hedendaagse sequencing technologieën zijn veel goedkoper, nauwkeuriger en sneller, waardoor NGS steeds vaker wordt toegepast in een medische setting, zowel in België als in het buitenland. Via NGS kan men snel en volledig een DNA-code aflezen (sequencing) en zo fouten in een DNA-sequentie opsporen. Dit gemakkelijk niet alleen het stellen van een correcte diagnose en het bepalen van een prognose voor kankerpatiënten, maar laat ook toe snel de genen die een rol spelen bij ziekte te identificeren en de meest efficiënte behandeling voor de patiënt te kiezen. Hierdoor verhoogt men de slaagkans van de therapie, de overlevingskans van de patiënt en voorkomt men het uitvoeren van onnodige behandelingen die vaak bijwerkingen hebben en erg kostelijk kunnen zijn.

Naast kankerdiagnostiek kan NGS gebruikt worden voor niet-invasieve prenatale testen (NIPT).

De NIPT is een NGS-gebaseerde test die bij zwangere vrouwen wordt uitge-

voerd voor het opsporen van de syndromen van Down (trisomie 21), Edwards (trisomie 18) en Patau (trisomie 13). NIPT is een niet-invasieve screeningstest wat betekent dat ze kan uitgevoerd worden via een eenvoudige bloedprik bij de moeder. Vanaf 10 weken circuleert er doorgaans genoeg DNA van de baby in het bloed van de moeder en kan er



Via Next-Generation Sequencing kan men snel en volledig een DNA-code aflezen (sequencing) en zo fouten in een DNA-sequentie opsporen.

dr. Toon Schiemsy

via sequencing worden nagegaan of er een extra chromosoom 21, 18, of 13 bij de baby aanwezig is. Ook het geslacht van de baby kan bepaald worden.

NGS in het ZOL

Om de juiste plaats van NGS in kankerdiagnose en -behandeling te bepalen, lanceerde minister van Volksgezondheid Maggie De Block een pilootproject voor de implementatie van NGS binnen

de gezondheidszorg voor de routine diagnose van solide tumoren en hematologische maligniteiten. Op 13 mei 2019 heeft het Verzekeringscomité de kandidaaturstelling van het NGS-netwerk waartoe het ZOL behoort, goedgekeurd.

Het ZOL is een verregaande samenwerking met het UZ Leuven aangegaan om zelf ook de nodige expertise in dit domein uit te bouwen, toegang te hebben tot de meest geavanceerde NGS-apparatuur en de meest nauwkeurige data-interpretatie voor de patiënten te bekomen.

De unieke samenwerking tussen het ZOL, UZ Leuven en andere partnerziekenhuizen van het NGS-netwerk, waarbij de sequencing van stalen gepoold wordt in UZ Leuven en de data-analyse van de eigen patiënten in het ZOL plaatsvindt, heeft enkele grote voordelen: we bouwen expertise uit in het ZOL en kunnen technologisch en kwalitatief hoogstaande NGS-analyses aanbieden.

Zo voeren we binnenkort zelf de data-analyse van een 'whole genome sequencing' (WGS) NIPT uit waarbij we alle chromosomen van de moeder en foetus in kaart brengen en analyseren. Naast de gekende trisomie 21, 18 en 13 kunnen dus ook afwijkingen van andere chromosomen of delen van chromosomen opgepikt worden. Bij deze specifieke bevindingen wordt steeds gekeken wat het klinisch belang voor de moeder, de foetus of een eventuele volgende zwangerschap is. Door de nauwe samenwerking met het Centrum Menselijke Erfelijkheid in Leuven kunnen we bovendien steeds, op een kwalitatief hoogstaande en volledig geïntegreerde wijze, een beroep doen op hun expertise voor o.a. counseling bij complexe, genetische aandoeningen.

Patiënten ontvangen per mail een bericht wanneer hun NIPT-resultaat beschikbaar is en kunnen dan via een beveiligde omgeving hun resultaat inkijken. We bieden hierbij ook de mogelijkheid om het geslacht van de baby niet te weten, door de resultaten van het chromosomenonderzoek en het geslacht afzonderlijk te rapporteren. ■