

Belgisch College voor Humane Genetica  
en Zeldzame Ziekten

ACTIVITEITENRAPPORT 2019

## Inhoudstafel

1. Introductie
2. Samenstelling College
3. Activiteiten College 2019
4. Voorzien budget voor de activiteiten van het College in 2019
5. Goedgekeurd budget voor de activiteiten van het College in 2019
6. Annexen:
  1. Financieel rapport 2019 - Bewijsstukken.

## 1. Introductie

Het Belgisch College voor Genetica en Zeldzame Ziekten werd opgericht op 26 november 2012. Dit initiatief is ontstaan uit de wens om een structuur te vormen die de 8 centra voor humane genetica in België vertegenwoordigt en die meer is dan een adviesorgaan. Dit College neemt effectief beslissingen en is de drijvende kracht achter gecoördineerde ontwikkelingen op het gebied van genetica in België. De leden zijn gemandateerd bij ministerieel besluit van 26 november 2012, gepubliceerd in het Belgisch Staatsblad op 13 december 2012.

De hoofdtaak van het College is het vaststellen en verzekeren van uitmuntende klinisch genetische dienstverlening en genetische diagnostiek in België. Hiervoor evalueert het College regelmatig alle domeinen van de humane genetica. Het College stelt ook richtlijnen op en definieert wat dient te gebeuren bij genetische diagnose en behandeling. Om haar taken te vervullen, kan het College beroep doen op verschillende werkgroepen en werkt het ook nauwe samen ondermeer met de Belgische Vereniging voor Humane Genetica (BeSHG), Sciensano, het RIZIV en de FOD Volksgezondheid.

**Voor meer informatie over het College en haar missies, haar leden maar ook een hele reeks nuttige informatie op het gebied van medische genetica in België, bezoek de website van het College:** [www.college-genetics.be](http://www.college-genetics.be)

## 2. Samenstelling College

Overeenkomstig de bepalingen van artikel 7 van het koninklijk besluit van 15 februari 1999, betreffende de samenstelling en de benoeming van de colleges van artsen, zorgt het Belgisch College voor Humane Genetica en Zeldzame Ziekten ervoor dat om de 3 jaar de nodige mandaten vernieuwd / vervangen worden.

De huidige samenstelling van het College tot de volgende herziening van de mandaten :

- Prof. dr. De Baere, Elfride (CMG UZ Gent) – Voorzitter
- Prof. dr. Dahan, Karin (IPG Loverval) – Vice-voorzitter
- Prof. dr. Poppe, Bruce (CMG UZ Gent)
- Prof. dr. Maystadt, Isabelle (IPG Loverval)
- Prof. dr. Blaumeiser, Bettina (CMG UZ Antwerpen)
- Prof. dr. Mortier, Geert (CMG UZ Antwerpen)
- Prof. dr. Hes, Frederik (CMG UZ Brussel)
- Dr. Keymolen, Kathelijn (CMG UZ Brussel)
- Prof. dr. Bours, Vincent (CMG CHU Liège)
- Prof. dr. Debray, François-Guillaume (CMG CHU Liège)
- Prof. dr. De Leener, Anne, (CMG UCLouvain)
- Prof. dr. Sznajer, Yves,(CMG UC Louvain)
- Prof. dr. Devriendt, Koenraad (CMG UZ Leuven)
- Prof. dr. Legius, Eric (CMG UZ Leuven)
- Prof. dr. Vilain, Catheline (CMG ULB)
- Prof. dr. Smits, Guillaume (CMG ULB)
- Prof. dr. Matthijs, Gert (CMG UZ Leuven) – Strategisch Medewerker
- Dr. Renard, Marjolijn (UZ Gent) – Coördinator

### 3. Activiteiten College 2019

#### 1. Vergaderingen:

In 2019 heeft het College haar maandelijkse vergadering gehouden op volgende data:

- 11/01/2019
- 08/02/2019
- 01/03/2019
- 05/04/2019
- 17/05/2019
- 07/06/2019
- 05/07/2019
- 06/09/2019
- 04/10/2019
- 08/11/2019
- 06/12/2019

Goedgekeurde verslagen van deze vergaderingen worden via e-mail verspreid onder de leden van het College en zijn ook beschikbaar op het DropBox-platform van het College.

#### 2. Belangrijkste activiteiten van het College in 2019:

- Continue update van de **website** : [www.college-genetics.be](http://www.college-genetics.be).
- **De implementatie van de specialiteit klinische genetica.** Reeds in 2017 werd het koninklijk besluit dat het statuut van 'klinisch geneticus' erkent, gepubliceerd. Op 15 juni 2018 werd vervolgens een gewijzigd ministerieel besluit gepubliceerd. Daaropvolgend zijn nu de Vlaamse en Waalse erkenningscommissies opgericht en werd een RIZIV code voor de klinisch geneticus bekomen. Een professionele organisatie van klinisch genetici werd opgericht (voorzitter: prof. K Devriendt, secretaris: prof. B. Poppe).  
In 2019 werd tevens gestart met de uitwerking van de ManaMa opleiding tot klinisch geneticus (Master Specialistische Geneeskunde: klinische genetica).
- **Controle van de uitgaven die vallen onder artikel 33 van de nomenclatuur en de overeenkomst inzake genetische counseling.** Het College is in 2019 begonnen met een systematische analyse van het aanbod en gebruik van de complexe moleculair genetische testen en van de uitgaven die ermee gepaard gaan. Afgevaardigden van het College hebben tijdens verschillende vergaderingen overleg gehad met de verantwoordelijken van het RIZIV. Deze evaluatie zal de beleidsverantwoordelijken helpen om onderbouwde beslissingen te nemen voor de financiering van genetica in België.
- De leden van het College overlegden met de verschillende instanties over meerdere aspecten van het **Plan voor Zeldzame Ziekten**. Er werd meegewerkt aan de initiatieven van Sciensano, nl. de centrale organisatie van de deelname van de laboratoria aan externe kwaliteitscontroles en de oprichting van een nationaal register van genetische testen. De registratie van gegevens van patiënten met een zeldzame ziekte in het kader van de Conventie voor Genetische Counseling, die reeds eerder werd ingevoerd, werd geëvalueerd. Dit heeft geleid tot een verdere harmonisatie van de codering en rapportering van deze gegevens door de 8 genetische centra.
- Opvolgen en schrijven van de **jaarlijkse activiteitenverslagen van de genetische centra**. Ontwikkeling van een geharmoniseerd jaarverslag voor het RIZIV. Er zijn verschillende vergaderingen gehouden tussen leden van het College en het RIZIV om te komen tot een

gemeenschappelijk kader voor de jaarlijkse rapportage voor het RIZIV. Via het jaarverslag bezorgen de genetische centra aan het RIZIV gedetailleerde gegevens over de verschillende genetische testen en het voorschrijfpatroon, gegevens waarover het RIZIV niet zelf beschikt.

➤ **Opstellen van richtlijnen:**

- De werkgroep 'HBOC' (Erfelijke borst- en ovariumkanker) zorgt voor de continue update van de genetische testing, screening en behandeling van dit type kanker. Dit gebeurt via een *ad-hoc* oncogenetica-werkgroep van het College en de BeSHG. Het College keurde de geüpdatete richtlijnen goed en publiceerde deze op de website.
- Binnen hogergenoemde werkgroep werd een nieuwe richtlijn uitgewerkt met betrekking tot het screenen van de *BRCA1* en *-2* genen bij pancreaskanker.
- Het project voor 'genetische dragerschapsscreening' werd gedetailleerd uitgewerkt, zodat de verschillende genetische centra een uniforme test kunnen aanbieden aan koppels met kinderwens. Er werd gekozen voor een uitgebreid genpanel van recessieve en X-gebonden aandoeningen, met als belangrijkste argument dat zo een test geen onderscheid maakt tussen etniciteit en dus geschikt is voor de hele populatie. Er werd ook sterk ingegaan op de techniciteit van de testen en op de klinische en maatschappelijke aspecten van het aanbod. Het project zal eind 2020 geëvalueerd worden. Er is bezorgdheid over de (financiële) toegankelijkheid van de test zoals die niet in aanmerking komt voor terugbetaling.
- In 2019 werd in de media uitgebreid aandacht besteed aan de opsporing en behandeling van patiënten met Spinale Musculaire Atrofie (SMA). In Wallonië loopt een pilootproject voor een 'Neonatale SMA Screening', opgestart door het genetisch centrum in Luik, en uitgerold over de hele regio, in Vlaanderen loopt dit (nog) niet. Afgevaardigden van het College hebben deelgenomen aan overleg met de verschillende overheden, om de condities en de mogelijkheden van de neonatale screening te bespreken.
- Het project 'neonatale screening op cystische fibrose' heeft tot doel patiënten met cystische fibrose vanaf de geboorte te identificeren. De screening startte in Vlaanderen op 1 januari 2019, in Wallonië op 1 januari 2020. Vermits de genetische centra verantwoordelijk zijn voor de moleculaire bevestiging van de positieve gevallen die geïdentificeerd werden in de neonatale screeningscentra, bewaakt het College mee de kwaliteit.
- Aanpassing van de richtlijnen voor de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT). Er werd advies ingewonnen van het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek met betrekking tot het rapporteren van afwijkingen van de geslachtschromosomen. Vertegenwoordigers van het College werden gehoord door een werkgroep van het Raadgevend Comité.
- Inventarisatie van de manier waarop de 8 genetische centra gevoelige genetische data in elektronische patiënten dossiers registreren met het oog op het uitwerken van richtlijnen in 2020.
- Het opsporen van een dihydropyrimidinedehydrogenase (DPD)-deficiëntie met gevalideerde screeningstesten vóór de start van een kankertherapie kan bijdragen tot een vermindering van de toxiciteit van fluoropyrimidines. Naar aanleiding van een aantal dramatische overlijdens in binnen- en buitenland werd in overleg met oncologen nagegaan wat de beste strategie: (1) een metabole test of (2) genetische screening van 4 varianten in het *DPD* gen.

➤ **Opvolgen en onderhouden van constructieve gesprekken met de FOD Volksgezondheid, de Hoge Gezondheidsraad, de TGR, het KCE, enz.**

De leden van het College hebben gedurende het hele jaar 2019 deelgenomen aan tal van inhoudelijk en strategisch belangrijke vergaderingen:

- Vergaderingen van de Akkoordraad van het RIZIV
- Bijeenkomsten in het kader van het herzien van de 'limitatieve lijst'.
- Vergaderingen om de activiteiten te bespreken die worden uitgevoerd binnen artikel 33 en 33bis van de RIZIV-nomenclatuur en de Conventie voor Genetische Counseling.

- Opvolging van verschillende aspecten van de erkenning van de specialiteit van 'klinisch geneticus'.
- Opvolging van het erkenningsproces van de specialiteit van 'klinisch laboratoriumspecialisten', 'genetische counselor' en 'medisch laboratorium technoloog' (MLT).
- Opvolgen van de implementatie van het Koninklijk Besluit betreffende de biobank in de genetische centra in België.
  
- Opvolgen en deelname van leden van het College aan vergaderingen van de BeSHG-werkgroepen (BelMolGen, BelCoCyt, Prenataal Consortium), Sciensano, RIZIV (CDX, Companion Diagnostics) en aan de jaarlijkse bijeenkomst van de BeSHG.
- Het bijhouden van de officiële lijsten van artsen die gemachtigd zijn om genetische testen uit te voeren ('signatuur') en van de 'genetische counselors'.
  
- **Oprichting van een nieuwe, gemengde werkgroep** met klinisch genetici en verantwoordelijken van de genetische laboratoria. Tot de doelstellingen van deze College-Laboratorium werkgroep horen onder meer: (1) monitoring en analyse van de RIZIV rapporten, (2) uniformiseren van de genpanels in de genetische centra en (3) nagaan van het klinisch nut van bepaalde testen en identificeren van de nood aan richtlijnen hiervoor.
  
- Deelname van de werkgroepen van het College en Sciensano voor het organiseren van externe kwaliteitscontroles, de Belgische genetische testregisters en dit in het kader van de implementatie van het Plan voor Zeldzame Ziekten.
  
- Uitwerken van een **pilootproject aangaande het gebruik van 'whole genome sequencing'** in genetische diagnostiek.
  
- Het college was actief betrokken bij de voorbereiding van het maatschappelijk debat rond 'Mijn DNA'. Het maatschappelijk debat (Burgerforum) werd op verzoek van de minister van Volksgezondheid georganiseerd door Sciensano en de Koning Boudewijnstichting (KBS). Het onderwerp van het debat was het gebruik van genomische informatie in de gezondheidszorg. Het maatschappelijke debat werd in 2019 gevolgd door een werkgroep waarin besluitvormers, experts en belanghebbenden het burgeradvies trachten op te starten. Ze onderzoeken hoe de resultaten van het maatschappelijk debat het genomics beleid kan verrijken of mogelijk heroriënteren.
  
- Het College draag graag bij aan het maatschappelijk debat rond genomische geneeskunde en aan het verschaffen van informatie over genetica en genomics aan beleidsmakers en aan het publiek. Dit gebeurt ondermeer door voordrachten te geven voor het breder publiek (bv. o.m. over de rol van genetische centra in preventie en diagnosestelling), via de website en via bijdragen in de media.

#### 4. Voorzien budget voor de activiteiten van het College in 2019

<b>Budget items</b>	<b>Kost (€)</b>
Verplaatsingskosten en officiële uitgaven : <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Brainstorm activiteiten</li> <li>○ Jaarlijks diner</li> </ul>	3 000
Part-time mandaat coördinatie wetenschappelijke projecten	12 500
Part-time mandaat (1/5 <sup>e</sup> ) Strategic officer	12 500
Vorbereiden van vergaderingen en activiteiten door voorzitter en vice-voorzitter	6 000
Missie communicatie/visibiliteit	5 000
Overige missies van het College, uitgevoerd door de verschillende werkgroepen: (1) harmonisatie codering van gegevens en rapporten, (2) klinische werkgroep, (3) technische werkgroep, (4) netwerking)	6 000
Missie erkenning van professionele specialiteiten	1 000
<b>TOTAAL</b>	<b>46 000€</b>



## 5. Goedgekeurd budget voor de activiteiten van het College in 2019

Budget items	Kost (€)
Verplaatsingskosten en officiële uitgaven: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Brainstorm activiteiten</li> <li>○ Jaarlijks diner</li> </ul>	3 000
Part-time mandaat coördinatie wetenschappelijke projecten	12 500
Part-time mandaat (1/5 <sup>e</sup> ) Strategic officer	12 500
Vorbereiden van vergaderingen en activiteiten door voorzitter en vice-voorzitter	6 000
Missie communicatie/visibiliteit	5 000
Overige missies van het College (uitgevoerd door de verschillende werkgroepen: (1) harmonisatie codering van gegevens en rapporten, (2) klinische werkgroep, (3) technische werkgroep, (4) netwerking)	6 000
Missie erkenning van professionele specialiteiten	1 000
<b>TOTAAL</b>	<b>46 000€</b>

## 6. Annexen

### 1. Financieel rapport 2019 - Bewijsstukken