



# Datageneeskunde





© 2025 Daan Kenis & LETTERWERK, Borgerhout

Alle rechten voorbehouden. Niets van deze uitgave mag verveelvoudigd worden en/of openbaar gemaakt, door middel van druk, fotokopie, microfilm, digitalisering, of op welke andere wijze dan ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.

*Omslagontwerp*  
Kurt Cornelis (Sfumato)

*Typografie en boekverzorging*  
Studio LETTERWERK

*Druk en binding*  
EPO, Berchem

D/2025/14.004/48  
ISBN 978 94 6494 359 7  
NUR 730 (Filosofie)

[www.letterwerk.be](http://www.letterwerk.be)





# DATAGENEESKUNDE

Daan Kenis



**letterwerk**







# Inhoud

- 0. De geneeskunde van de toekomst 7
- 1. Een precieze en persoonlijke geneeskunde 15
  - 1.1 Een korte geschiedenis 17
  - 1.2 Datageneeskunde: van wetenschap tot wereldbeeld 25
  - 1.3 Datageneeskunde als sociale omwenteling 39
  - 1.4 Conclusie 50
- 2. Een filosofie van datageneeskunde 51
  - 2.1 Medische wetenschap en vooruitgangsdelen 53
  - 2.2 Datageneeskunde als medische kosmologie 58
  - 2.3 De logica van datageneeskunde 79
- 3. Wat feminisme met geneeskunde te maken heeft 81
  - 3.1 Standpuntepistemologie als alternatieve kijk op wetenschappelijke kennis 84
  - 3.2 Macht, wetenschap en waarden 98
  - 3.3 Kennisonrecht en medische zorg 116
- 4. Kennisonrecht en datageneeskunde 129
  - 4.1 Weten data het steeds beter? 132
  - 4.2 Altijd een beetje ziek? 149
  - 4.3 Is ziekte zomaar een label? 162
  - 4.4 Datageneeskunde voor de patiënt? 176
- Aantekeningen 179
- Bibliografie 193
- Namenregister 201







# 0. De geneeskunde van de toekomst

Data stromen door ons leven. Chris Anderson, redacteur van het tijdschrift *Wired*, schreef dat daarmee ook een nieuw tijdperk in de wetenschap wordt ingeluid. We hoeven niet langer vruchteloos te zoeken naar stabiele causale verbanden of wetten in de fysica of biologie. Correlaties volstaan om tot bruikbare kennis te komen. Big data kondigen het einde van de theorie aan, maar ook het begin van iets groters.

Voor een wetenschapsfilosoof is het interessant om te zien hoe zulke controversiële opvattingen worden ontvangen door verschillende doelgroepen. Andersons visie op de toekomst van de wetenschap leidde tot veel reacties: er spreekt hoogmoed uit, maar ook een aantrekkelijk vooruitzicht voor veel wetenschappers. Wetenschapsfilosofen uitten zich kritisch tegenover de doodverklaring van de theorie. Ook in correlaties en doorheen data ademen nog theoretische aannames en constructen.

Desondanks kan die overgave aan de kracht van big data ook op veel bijval rekenen binnen de wetenschap. Dit is bij uitstek zo in de geneeskunde. In de medische wetenschappen kondigen grote namen als Leroy Hood en Eric Topol een datagedreven omwenteling aan. Waarom zouden we de fysiologie tot in detail ont-rafelen, als statistische patronen in gezondheidsdata sneller klinisch bruikbare kennis opleveren?

We weten bijvoorbeeld dat een grote groep patiënten met een specifieke combinatie aan genen een bepaalde ziekte ontwikkelt.





Is het dan belangrijk om te weten hoe dat precies gebeurt? Vanuit pragmatisch en klinisch oogpunt is het zinnvoller om dat genetische patroon bij de diagnose van nieuwe patiënten te gebruiken. Ook bij het voorschrijven van behandelingen kunnen big data een rol spelen. Het is al langer bekend dat sommige patiëntengroepen minder goed reageren op bepaalde geneesmiddelen. We kunnen opnieuw op zoek gaan naar ziektemechanismen die dat kunnen verklaren. Maar we kunnen ook kijken wat die groep *non-responders* onderscheidt van de groep die wél positieve effecten ondervindt. Het zoeken naar statistische patronen in de data kan ons heel wat leren over diagnose, therapie en risicobepaling.

Maar zo eenvoudig en eenduidig is het zelden. Er zal heel wat onderzoek nodig zijn om die datagedreven inzichten naar de klinische praktijk te brengen. Ook zullen we goede procedures moeten inrichten om die statistische kennis te kwalificeren. De statistiek wordt niet voor niets verweten alles te kunnen bewijzen. Toch is er binnen de medische wetenschap een breed gedragen enthousiasme rond de 'datageneeskunde'.

Voorwaarde is dat we heel veel data nodig zullen hebben, en dat vraagt meer dan een goed functionerende medische wetenschap. Daar moeten we allemaal aan bijdragen. En dat lijken we ook steeds meer te doen. Van smartphones en wearables tot genetische tests: medische data zijn niet enkel meer de zorg van onderzoeksinstituten, maar bevinden zich ook op onze nachtkastjes, aan onze pols of in onze broekzak. De snelgroeïende markt in gezondheidsapplicaties, wearables, smartwatches en andere medische apparatuur die een nieuwe consumentgerichte bestemming krijgt, getuigt van een bereidheid bij het publiek om zelf met gezondheidsinformatie aan de slag te gaan. Ook het succes van de zogeheten 'genetische thuistests' aangeboden door bedrijven als 23andMe echoot een breed enthousiasme. Mensen staan blijkbaar te springen om over zichzelf en hun genen bij te leren, hun gevoeligheid voor cafeïne te achterhalen of hun risico op diabetes en alzheimer in te schatten.

Die informatie is interessant voor de amateurwetenschapper in (sommigen van) ons. En misschien zijn topsporters ook wel gebaat bij de opvolging en fijnmazige analyse van tal van prestatie-indicatoren. Wanneer politici, populaire wetenschappers en auteurs de toekomst van de geneeskunde voorspellen, zien ze







toch een bredere rol weggelegd voor dataverzamelaars. Die visie voor digitalisering in de gezondheidszorg wordt bepleit op basis van een aantal prikkelende mogelijkheden voor zorg en onderzoek. Hoe precies die data een rol spelen in de gezondheidszorg van de ( nabije) toekomst wordt duidelijker in de volgende casus.

Na het plotselinge overlijden van zijn vader maakt Yessim, een vijftiger, een afspraak met zijn cardioloog. Hartproblemen zitten in de familie, en Yessim vraagt zich af wat dit betekent voor zijn eigen risico. De cardioloog stelt hem echter gerust: dankzij de medische vooruitgang worden plotse hartstilstanden steeds zeldzamer. Ze legt uit dat er tegenwoordig geavanceerde testen zijn om risicofactoren beter te monitoren en behandelingen nauwkeuriger af te stemmen.

De timing van Yessims bezoek is bovendien gunstig, vertelt de arts, omdat er een proefproject loopt in het ziekenhuis. Hierbij wordt een zogenoemde ‘digitale tweeling’ gecreëerd: een gepersonaliseerd predictiemodel dat gebruikmaakt van allerlei medische en leefstijlgegevens om gezondheidsrisico’s vroegtijdig in kaart te brengen. Genetische aanleg speelt hierin een grote rol, maar ook factoren zoals slaap, beweging, bloeddruk, en hartritme zijn medebepalend. De cardioloog wijst naar zijn smartwatch als voorbeeld van de waardevolle data die in de dagelijkse leefwereld verzameld kunnen worden. Yessim is meteen enthousiast en lijkt de ideale kandidaat voor dit project.

De arts legt uit wat er nodig is om van start te gaan: eerst worden er een bloed-, urine- en stoelgangstaal afgenomen voor genetische analyse. Daarnaast kan de informatie van Yessims smartwatch inzicht geven in dagelijkse schommelingen in bloeddruk, hartritme, en zuurstofsaturatie. ‘Vroeger stuurden we patiënten naar huis met losse meetapparaten,’ vertelt de arts, ‘maar tegenwoordig zit al die technologie al in je horloge verwerkt.’

Ze pakt een ander apparaat uit de lade, de ‘GlucoWear’. Deze sensor kan continu de bloedsuikerspiegel monitoren zonder ingrijpende implantatie, zoals de nieuwe glucosemeters voor mensen met type 1-diabetes. ‘Met dit horloge kunnen we mensen met een risico op type 2-diabetes ook goed in de gaten houden,’ legt de arts uit.

Als Yessim instemt, worden alle gegevens – uit de genetische analyse, de smartwatch en de GlucoWear – automatisch door-





gestuurd naar het ziekenhuis, waar ze samen met het medisch dossier een nauwkeurig en steeds actueel beeld van zijn gezondheid geven. De digitale tweeling biedt zo niet alleen inzicht in de huidige gezondheidsstatus maar helpt ook om toekomstige risico's te voorspellen en behandelingen beter af te stemmen. 'Hoe eerder we kunnen ingrijpen, hoe beter. We willen niet wachten op eerste symptomen, maar proactief kijken naar risico's zoals insulineresistentie, en tijdig ingrijpen met preventieve zorg en leefstijladvies', legt de arts uit.

Gemotiveerd door deze persoonlijke benadering én de kans om bij te dragen aan wetenschappelijk onderzoek, gaat Yessim akkoord. De arts neemt bloed af en reikt de Glucowear aan hem uit. 'We zien elkaar over vier weken voor de eerste resultaten'.

Het zou goed kunnen dat je jezelf herkent in Yessim. Misschien draag je ook een smartwatch of ben je recent naar de arts gestapt omwille van een bezorgdheid over een (familiaal) gezondheidsrisico. Succesverhalen van wat ik 'datageneeskunde' zal noemen, duiken meer en meer op in populaire media. Je las misschien recent een van de vele artikelen die een nieuwe test voor ziekten als de ziekte van Alzheimer, Parkinson of kanker aankondigen. Ook bedrijven als Apple, Google en FitBit prijzen hun producten graag aan als katalysatoren voor een revolutie in de zorg.

Ook in de medische wereld beginnen technologieën als smartwatches en sensoren hun ingang te maken. Genoomanalyse en andere technieken uit de moleculaire biologie worden steeds meer als volwaardige klinische instrumenten beschouwd. Deze verschillende databronnen worden warm onthaald in de zorg. Ze komen tegemoet aan de zorgen van artsen, patiënten en beleidsmakers.

Daarnaast maakt deze fijnmazige verzameling van data het mogelijk om behandelingen veel persoonlijker en nauwkeuriger op elkaar af te stemmen. Waar klinische studies vandaag de dag voornamelijk uitgaan van gemiddelden, kunnen data helpen om de verschillen tussen patiënten beter te begrijpen en de kans op behoudsueces te vergroten. Datageneeskunde maakt op die manier een meer precieze en persoonlijke aanpak in de zorg mogelijk. Een andere ambitie bij artsen is de mogelijkheid om patiënten beter te kunnen volgen buiten de muren van de kliniek. Wearables bieden hier een praktische oplossing. Ze monitoren





gezondheidsdata continu, ook in de thuisomgeving. Patiënten krijgen ook een centrale rol in dit verhaal. Waar je vroeger overgeleverd was aan het zorgsysteem, helpt het inzicht in gezondheidsinformatie je om zelf controle over je gezondheidstoestand te krijgen. Tot slot kan de nieuwe technologie helpen om ziekten in een eerder stadium te signaleren en daarmee sneller in te grijpen. In plaats van te wachten op symptomen, kunnen genetische risicoprofielen en geavanceerde meetapparatuur vroege tekenen van ziekte opsporen. ‘Hoe vroeger, hoe beter’ is de leuze die de toekomst van de geneeskunde inluiddt.

De kaarten liggen dus gunstig voor een belangrijke omwenteling in de geneeskunde. De sociale tendens van de mens als dataverzamelaar en de technologische ontwikkelingen in de moleculaire biologie en datawetenschappen brengen ons steeds dichterbij datageneeskunde.

Met die term verwijst ik naar de datagedreven wende die zich aftekent in hoe er over gezondheid gepraat wordt, hoe onderzoek in de biomedische wetenschap gedreven wordt, en hoe die onze zorg beïnvloedt. Ik probeer grip te krijgen op de ideeën achter een aantal belangrijke programma's en projecten die globaal uitgerold worden onder namen als ‘gepersonaliseerde geneeskunde’ en ‘precisiegeneeskunde’, maar ook de nieuwe markt van de ‘consumentengeneeskunde’. Samen stellen ze een toekomst van de zorg voor die efficiënter, preciezer, persoonlijker en preventiegericht is.

Hoewel deze vooruitgang veelbelovend is en de mogelijkheden van datageneeskunde zonder twijfel indrukwekkend zijn, brengen zulke veranderingen ook belangrijke ethische en filosofische vragen met zich mee. Zo rijst de vraag: hoe effectief zijn preventieve ingrepen als je de toekomst slechts probabilistisch kunt voorspellen? De datageneeskunde belooft ziekte te voorkomen door vroegtijdig in te grijpen, maar hoe betrouwbaar zijn deze voorspellingen, en wat zijn de risico's van overdiagnose en -behandeling? Het willen voorspellen en voorkomen brengt immers ook een gevaar met zich mee om medische interventies toe te passen die uiteindelijk niet nodig blijken.

Daarnaast roept het gebruik van persoonlijke gezondheidsdata belangrijke vragen op rond privacy: wat gebeurt er met deze waardevolle informatie, en wie heeft toegang? En hoe verandert





het concept van verantwoordelijkheid als gezondheid steeds meer een kwestie van data-analyse en preventie wordt? Wat betekent het bijvoorbeeld voor een patiënt als zij gezondheid vooral als iets ‘maakbaars’ moet zien, afhankelijk van eigen meetdata en actief beheer? En wie heeft er uiteindelijk baat bij het verzamelen van deze waardevolle gegevens?

Deze vragen leiden ons naar een bredere kwestie: de maatschappelijke impact van datageneeskunde. Hoe verandert ons zorgsysteem als we steeds meer focussen op risicovoorspelling en preventie? Leidt dit tot een groter beroep op zorgverleners, met een toestroom van patiënten die door constante monitoring hun gezondheid scherp in de gaten houden, zelfs wanneer dat niet direct nodig is? De toegenomen aandacht voor preventie loopt ook het risico de zorg te belasten. En hoe zit het met de toegankelijkheid van deze nieuwe zorgvormen? Blijft deze hoogtechnologische monitoring beschikbaar voor iedereen, of wordt het iets voor de welgestelden, een luxe zorgoptie?

Deze maatschappelijke consequenties krijgen terecht aandacht in de medische filosofie en bio-ethiek. In dit boek wil ik dieper ingaan op de manier waarop datageneeskunde ons idee van zorg zelf verandert. Wat zijn bijvoorbeeld de gevolgen van het gelijkstellen van ziekte aan wat er gemeten kan worden? Welke nieuwe vormen van macht en verantwoordelijkheid ontstaan wanneer algoritmes medische beslissingen ondersteunen? En wat betekent het voor ons om in een wereld te leven waarin we altijd schipperen tussen ‘ziek’ en ‘gezond’? Welke waarde hechten we nog aan persoonlijke ervaringen van ziekte, als datagedreven modellen al zoveel kunnen zeggen over ons welzijn?

Dit boek is opgebouwd uit vier hoofdstukken waarin ik betoog dat datageneeskunde onze kijk op zorg weliswaar kan verbeteren, maar tegelijk beperkt blijft door een enge definitie van wat ziekte is en hoe medische kennis verkregen wordt. In het eerste hoofdstuk bied ik een overzicht van de geschiedenis van datageneeskunde, met nadruk op hoe het menselijkgenoomproject de basis legde voor de huidige technologische ontwikkelingen die het menselijk lichaam proberen te vatten via data. Deze benadering, die verschilt van eerdere initiatieven zoals genomische geneeskunde, brengt de patiënt in een nieuwe rol, namelijk die van actieve dataverzamelaar en beheerder van haar gezondheid. Het





eerste hoofdstuk eindigt met een ethische reflectie op deze veranderende verwachtingen.

Het tweede hoofdstuk duikt dieper in de filosofie van de datageneeskunde. Ik spoor de belangrijkste assumpties op die het project ondersteunen. Ik vraag me af hoe de datageneeskunde ziekte begrijpt. Ook bekijk ik welk mens- en patiëntbeeld daarin besloten ligt. Die factoren, zo zal ik beargumenteren, motiveren wat ik de 'logica van datageneeskunde' zal noemen.

Met hoofdstuk 3 neem ik een expliciet normatieve wending. Ik geef aan dat we inzichten uit de feministische wetenschapsfilosofie en kennisleer vruchtbaar kunnen inzetten om de grenzen en sociale consequenties van de datageneeskunde beter te begrijpen. De feministische wetenschapsleer stelt voorop dat kennis altijd situationeel bepaald is. Kort gezegd, wat we weten draagt de sporen van wie die kennis voortbracht. Ook datageneeskunde heeft een sociale en culturele geschiedenis. In dit hoofdstuk analyseer ik de sociale consequenties van een specifieke, historisch en cultureel bepaalde kijk op ziekte en gezondheid. Wat zegt de keuze voor de moleculaire biologie en datawetenschappen ons over hoe gezondheid aangepakt wordt? Wie neemt die beslissingen? Maar ook, leiden de algoritmen die nu medisch ingezet worden tot objectievere kennis? En als dat zo is, welke plaats krijgen ze dan in het klinisch gesprek? Ik laat zien dat wat het statuut van medische kennis krijgt, ook bepalend is voor wie daaraan kan bijdragen, wie in het klinisch gesprek een stem krijgt. Ik sluit af door het verband te leggen met Miranda Frickers theorie van 'kennisonrecht'.

In het vierde hoofdstuk wordt dat conceptuele kader aan het werk gezet en laat ik zien hoe zo'n doorgedreven visie op digitalisering van gezondheid belangrijke gevolgen kan hebben voor patiëntenzorg. Ik laat met name zien hoe datageneeskunde al bestaande problemen van 'kennisonrecht' lijkt te versterken. Wat is bijvoorbeeld de plaats nog van ziekte-ervaring wanneer met data alles al gezegd lijkt te zijn? Wat wil de aandacht voor 'risico' in datageneeskunde zeggen voor patiënten die nu geacht worden om continu met hun gezondheid bezig te zijn? Maar ook, wat gaat er verloren wanneer we diagnose gelijkstellen aan metingen en wiskundige bewerkingen?

Met dit boek wil ik de lezer uitdagen om na te denken over hoe wij de toekomst van de geneeskunde willen vormgeven. Aan de





## 0. DE GENEESKUNDE VAN DE TOEKOMST

vooravond van een medische revolutie is de vraag niet alleen: wat is mogelijk met datageneeskunde, maar vooral: hoe willen we dat de geneeskunde van de toekomst eruitziet, en voor wie?





# 1. Een precieze en persoonlijke geneeskunde

Met de digitale revolutie in de geneeskunde staan we aan het begin van een nieuw tijdperk in medische zorg en onderzoek. Het nieuwe paradigma van de zogeheten datageneeskunde, geïntroduceerd door beleidsmakers en onderzoekers, betekent niet alleen betere en efficiëntere zorg. Het betekent ook dat de patiënt centraal komt te staan in het zorgtraject.

Er zijn uiteraard weinig artsen voor wie de patiënt níét altijd al centraal stond. Het is daarom belangrijk te begrijpen in welke hoedanigheid het individu hier op de voorgrond treedt. De zogeheten ‘precisiegeneeskunde’ beoogt de behandeling en zorg meer persoonlijk te maken. Die personalisering moet je niet primair zoeken in de interactie tussen arts en patiënt. Een combinatie van technologische ontwikkelingen en innovaties maakt het mogelijk het individu in kaart te brengen.

De manier waarop personalisering, individualisering en precisie worden ingezet, laat echter zien dat er conceptuele spanningen bestaan. Deze spanningen kunnen, zoals ik later zal suggereren, enkele belangrijke pijlers van datageneeskunde ondermijnen.

Mijn eerste opdracht is dan ook om duidelijk te maken wat datageneeskunde precies omvat. Dit doe ik door eerst door de geschiedenis van het voornaamste project, The Precision Medicine Initiative (nu: All of Us Research Program) te wandelen. Behalve een geschiedenis van medische vooruitgang, is het er ook een van naamgeving. Wat ik nu ‘datageneeskunde’ noem, werd achtereen-





## 1. EEN PRECIEZE EN PERSOONLIJKE GENEESKUNDE

volgens ‘gepersonaliseerde’, ‘gestratificeerde’, en uiteindelijk ‘precisiegeneeskunde’ gedoopt. Met die terminologische verschuivingen kwam ook steeds een ander aspect op de voorgrond. Hoewel je elk van die termen ook vandaag nog terug zult vinden – de Europese Commissie spreekt bijvoorbeeld van ‘gepersonaliseerde geneeskunde’ – convergeren de verschillende globale projecten rond een aantal technologische omwentelingen en sociale waarden. Die laatste komen in het tweede deel van dit hoofdstuk aan bod.







## 1.1 Een korte geschiedenis

Aan het begin van mijn verhaal wil ik grip krijgen op de nieuwe, ‘gedataficeerde’ geneeskunde via een andere term: precisiegeneeskunde. Deze opdracht is minder voor de hand liggend dan het lijkt. Naast de verwarring die er nu nog bestaat omtrent personalisering en individualisering van de zorg, is precisiegeneeskunde een even omstreden als veelzijdig begrip. Om deze knopen en betekenissen te ontwarren, is het zinvol om kort de geschiedenis ervan te schetsen. Hiervoor moeten we terug naar het einde van de jaren negentig van de twintigste eeuw.

Het menselijkgenoomproject (oftewel Human Genome Project, HGP) is dan volop aan de gang en de verwachtingen zijn enorm. In wat je wellicht de grootste gecoördineerde wetenschappelijke inspanning tot nog toe kunt noemen, trachten biologen, genети, microbiologen en biomedische wetenschappers het volledige menselijke genoom in kaart te brengen.

In het menselijkgenoomproject stond niet alleen de fundamentele vraag naar de aard van de mens op het spel. De investering die nodig was, werd ook verantwoord geacht op grond van haar potentieel voor toepassingen in de geneeskunde. De inzet van het project bestond eruit de mens dichter bij de (ultieme) genetische basis van tal van ziektes en aandoeningen te brengen. Wanneer het volledige menselijk genoom gekarakteriseerd was, zou dat gepaard kunnen gaan met een schokgolf binnen de geneeskunde.

Maar er liggen ook andere motieven ten grondslag aan de investering in dit project. Zoals de Amerikaanse filosoof James Tabery laat zien in zijn recente werk, *Tyranny of the gene*, moet je de inzet ervan ook begrijpen vanuit de Amerikaanse politieke visie op volksgezondheid. Tabery laat zien dat op een cruciaal moment in de geschiedenis twee contrasterende opvattingen over volksgezondheid en preventie tegenover elkaar stonden. Enerzijds een epidemiologische benadering, die zich richt op sociale determinanten van gezondheid, en anderzijds een genetische benadering, die ziekte beschouwt als een individueel fenomeen. Door onder meer Republikeins beleid wordt gekozen voor de genetische benadering: het genoomproject krijgt prioriteit, en





## 1. EEN PRECIEZE EN PERSOONLIJKE GENEESKUNDE

de nadruk verschuift naar een strategie waarin individuele verantwoordelijkheid centraal staat. Dit leidde ertoe dat het budget sterk verschoof van onderzoek naar sociale determinanten, naar biomedisch en genomisch onderzoek. Zo ligt aan de oorsprong van de datageneeskunde niet alleen een medisch, maar ook een politiek en commercieel perspectief op gezondheid ten grondslag.

Als je de genetische oorsprong van ziekte kende, zou dat een grote stap voorwaarts betekenen richting effectieve en gerichte behandelingen, en de bepaling van individuele ziekterisico's. Maar ook maakt een genomische basis van ziekte en risico, gezondheid en preventie tot individueel probleem. De aspiraties van het menselijkgenoomproject resoneren dan ook sterk met een Amerika van individualisme en zelfredzaamheid waar Reagan en Bush de koers bepalen.

Ook commercieel is de genomica interessant. Wat in eerste instantie lijkt in te gaan tegen de economische belangen van de farmaceutische industrie, blijkt toch ook daar een snaar te raken. Met wat vandaag de dag *pharmacogenomics* ('farmacogenomica') heet, zou de industrie DNA-analyse kunnen inzetten om de onderzoekspijpleiding te versnellen.

Dat nieuwe vakgebied heeft ook klinische toepassingen: je kunt gericht medicatie voorschrijven op basis van de samenstelling van het DNA van de patiënt. Daarnaast was de farmaceutische industrie vooral geïnteresseerd in de mogelijkheid om onderzoeksparticipanten te screenen op genetische compatibiliteit met hun producten. Zo konden ze hogere succespercentages behalen in klinische proeven. Zo'n preselectie zou een sterke impact kunnen hebben op de effectgrootte van potentiële toekomstige geneesmiddelen in dergelijke studies. Ook oude geneesmiddelen, die voorheen geen blijk gaven van een significant effect op de gehele onderzoekspopulatie, krijgen een eventuele nieuwe kans nu verschillen in DNA een mogelijke verklaring zijn voor verschillen in medicatierespons.

In een klinische context resoneert de visie van het menselijkgenoomproject verder. Een genoomprofiel waarmee je individuele risico's kunt bepalen, zou een enorme stap weg zijn van de statistische aanpak van de hedendaagse evidencebased geneeskunde. In dit relatief nieuwe, maar controversiële paradigma neem je populatiegemiddelden, gebaseerd op grootschalige klini-





## 1. EEN PRECIEZE EN PERSOONLIJKE GENEESKUNDE

sche studies, als ultieme maatstaf voor het evalueren van behandelingen. Binnen de evidencebased geneeskunde beschouw je een geneesmiddel of behandeling als effectief wanneer een kwalitatieve, grootschalige studie een effect kan aantonen over de gehele populatie van de studie. Die uniforme, abstracte, universele, maar ook geïdealiseerde patiënt is vooral dat: een ideaal waar weinig patiënten aan voldoen.

Het is op deze abstractie van individuele patiënten dat genomgeneeskunde een antwoord wil bieden, zonder de wetenschappelijke basis van de evidencebased benadering los te laten. Kennis van jouw unieke genetische samenstelling zou de weg bereiden voor een geneeskunde die wel rekening kan houden met je genetische uniciteit. Een meer 'gepersonaliseerde' geneeskunde maakt dan haar intrede.

Een voorname veronderstelling die de aanspraak van het menselijkgenoomproject en genomgeneeskunde onderbouwt, noemen we nu genetisch determinisme. Als blauwdruk van ons lichaam maakt kennis van het DNA, onze genetische code, het mogelijk om onze complexe biologie te ontcijferen.

Die gedachte werd oorspronkelijk versterkt door een aantal duidelijke en belangrijke successen binnen de geneesmiddelenontwikkeling. Zo werd in de jaren negentig het geneesmiddel Herceptin (trastuzumab) ontwikkeld. Dit middel, een antilichaam, is gericht tegen een subset van borstkankertumoren. Meer in het bijzonder werkt Herceptin alleen tegen tumoren die het specifieke gen bevatten dat verantwoordelijk is voor *Human Epidermal Growth Factor Receptor 2*, oftewel HER2.

Het succes van Herceptin als *proof of concept* zou de aandacht vestigen op onderzoek naar geïndividualiseerde en genomgeneeskunde, waaronder ook die van politici en investeerders. De identificatie van andere, eenvoudige genetische aandoeningen zoals fenylketonurie, taaislijmziekte en sikkelcelanemie versterkten de greep van het 'één gen, één ziekte'-model. De geneeskunde raakte geboeid door de eenvoud van een causale en exclusieve rol van genen bij ziekte. De stap naar een geneeskunde op maat lijkt dan vanzelfsprekend.

De notie van gepersonaliseerde geneeskunde kwam echter snel onder vuur te liggen. Er was weerstand vanuit de artsen-gemeenschap, maar ook vanuit wetenschappelijk perspectief kun





## 1. EEN PRECIEZE EN PERSOONLIJKE GENEESKUNDE

je vraagtekens plaatsen bij de notie van een gepersonaliseerde genomeneeskunde.

Een eerste reden komt uit de biologie. Een aantal decennia na de aanvang van het menselijkgenoomproject blijkt het menselijk genoom minder uitgebreid dan voorzien, en de menselijke biologie complexer dan gedacht. De ongeveer 20.000 genen die een mens heeft, kunnen onmogelijk verantwoordelijk geacht worden voor de diversiteit en complexiteit van diens lichaam. En daarmee heeft het leven, eindelijk gekraakt door het menselijkgenoomproject, dan toch niet al zijn geheimen prijsgegeven.

Ook andere ontwikkelingen binnen de moleculaire biologie dwingen tot een afscheid van het 'centrale dogma'. Dat dogma stelt dat er van DNA naar eiwit altijd sprake is van eenrichtingsverkeer. DNA wordt mRNA en mRNA wordt eiwit. Beïnvloeding van een hoger niveau naar een lager niveau achtte men niet mogelijk. Vandaag de dag blijkt dat de werkelijkheid minder rigide is. De epigenetica leert dat beïnvloeding op verschillende niveaus wel degelijk mogelijk is. Omgevingsfactoren kunnen via epigenetische mechanismen invloed hebben op hoe onze genen tot expressie komen. Het vervallen van het centrale dogma is een van de factoren die dwingen tot een complexere (moleculaire) geneeskunde.

Maar ook de biomedische en farmaceutische toepassingen bleven grotendeels uit. Naast successen zoals Herceptin bleef het wachten op effectieve gepersonaliseerde behandelingen voor complexere aandoeningen. De biotech-boom van de jaren tachtig en negentig koelde af. Ook in het domein van onderzoek verzwakte de exclusieve aandacht voor DNA.

De visie van een meer complexe biologie en het geringe succes in de klinische toepassingen temperen de verwachtingen van op het genoom gebaseerde gepersonaliseerde geneeskunde. Tegen de verwachtingen in blijkt DNA geen gedetailleerde kaart van het lichaam te bieden. De reductionistische kijk op het leven, die door het menselijkgenoomproject werd onderschreven, maakt plaats voor een breder idee van complexiteit. Het heil dat gezocht werd in de genomeneeskunde, zul je dus elders moeten zoeken.





## STRATIFICATIE

Zelfs als je de beperkte rol van het genoom erkent, zoals de meeste wetenschappers vandaag de dag doen, blijft spreken over gepersonaliseerde geneeskunde in de huidige context misleidend. De staat van de wetenschap, de beschikbare geneesmiddelen en de manier waarop geneesmiddelenonderzoek verloopt, maken het voorlopig niet mogelijk om behandelingen volledig af te stemmen op de individuele patiënt. Technologische ontwikkelingen die gepersonaliseerde geneeskunde ondersteunen, en waar later in dit hoofdstuk uitgebreider op wordt ingegaan, staan voorlopig alleen verdere stratificatie toe.

Wat betekent stratificatie? Het resultaat van een genomanalyse beperkt zich momenteel tot een risicoprofiel. Op basis daarvan kun je ingedeeld worden in een fijnmazigere groep. De behandeling wordt niet op maat van de patiënt afgestemd, noch op die van de gehele populatie. Wel is het mogelijk om een patiënt in te delen in een kleinere groep op basis van vergelijkbare biologische eigenschappen.

Het is bijvoorbeeld bekend dat patiënten heel anders kunnen reageren op bepaalde bloedverdunners op basis van genetische verschillen. Bij het voorschrijven van een vitamine K-antagonist kan het dan zinvol zijn om eerst te bepalen tot welke groep je behoort. Zo'n genetische stratificatie biedt een realistische manier om genetische verschillen te benutten voor verantwoord medicijngebruik.

Gestratificeerde geneeskunde zou de lading dan ook beter dekken dan gepersonaliseerde geneeskunde. Dat wetenschappelijk gestoeld voorstel voor een verantwoorde terminologie, bleek echter van korte duur. Gestratificeerde geneeskunde bleek weinig populair. Een belangrijke factor hierin was de associatie met segregatie.<sup>1</sup> Het is dan ook niet primair om wetenschappelijke redenen dat de term precisiegeneeskunde in 2011 haar intrede deed.





## PRECISIE

Het ontstaan van de term precisiegeneeskunde berust op een historische toevalligheid. In 2011 brengt Francis Collins, toenmalig directeur van het Amerikaanse National Institutes of Health (NIH) en initiatiefnemer van het menselijkgenoomproject, een groep wetenschappers bijeen om namens de National Academies of Sciences een rapport op te stellen over de huidige staat van en toekomstvisie op de moleculaire geneeskunde.

Vlak voor het eindrapport wordt ingediend, vindt nog één cruciale wijziging plaats. Geschrokken door het verzet tegen en de verwarring veroorzaakt door eerdere benamingen, kiezen de auteurs voor de titel *Toward precision medicine*. Zoals Tabery opmerkt, benadrukt die naam ook een ander belangrijk aspect van moleculaire, datagedreven geneeskunde: de precisie waarmee het lichaam nu benaderd kan worden.<sup>2,3</sup>

Een verdere verankering van 'precisie' als naam voor een nieuwe geneeskunde vond plaats in 2015. Onder presidentiële steun werd toen het *Precision Medicine Initiative* in de Verenigde Staten gelanceerd.

Zoals Tabery al aangaf, is de keuze voor precisiegeneeskunde niet slechts het gevolg van kritiek op de retorische kanten van personalisatie of stratificatie. Precisie draagt zelf ook wat retoriek in zich. Die term bevat de eigenlijke aspiraties van het nieuwe, meer geïndividualiseerde paradigma binnen de geneeskunde, zonder zich te verbinden aan een 'gepersonaliseerde geneeskunde'.<sup>4</sup>

Behandelingen worden niet zozeer geïndividualiseerd. De patiëntenpopulatie wordt volgens genetisch of moleculair profiel, omgevingsfactoren en levensstijl gestratificeerd om steeds gerichtere, preciezere behandelingen mogelijk te maken.

De term precisiegeneeskunde breidt de ietwat beperkte aspiraties van de op genoomgeneeskunde gestoelde 'gepersonaliseerde geneeskunde' uit. Dit gebeurt door het te combineren met allerlei biomedische en datawetenschappelijke technologieën. De beoogde precisie wordt niet alleen bereikt door een veelheid aan gegevens. Ook de nieuwe mogelijkheden binnen de datawetenschappen, zoals datamining en machinelearning, brengen geneeskunde dichterbij het individu.





## 1. EEN PRECIEZE EN PERSOONLIJKE GENEESKUNDE

In tegenstelling tot de negativiteit die stratificatie kenmerkt, draagt ‘precisie’ een beeldende kracht in zich die wél politiek gerecupereerd wordt. Die rol kent het woord ook nu al in andere contexten. Zo wordt het in oorlogsjargon gebruikt, bijvoorbeeld bij *precision bombing* of *surgical strike*. Ook de farmacologie hanteert termen als *drug targeting* en *tumor targeting*.<sup>5</sup>

In deze woordenschat hoor je ook een verlangen doorklinken dat de geneeskunde al sinds de ontdekking van penicilline en insuline bezighoudt. Vanaf dat moment zocht men naar zogeheten *magic bullets*. Dat zijn behandelingen die het probleem maximaal aanpakken en minimale nevenwerkingen veroorzaken.<sup>6</sup>

De notie ‘precisie’ komt tegemoet aan de eerder vermelde afkeer van de one-size-fits-all-aanpak die de hedendaagse geneeskunde zou plagen. Met het beroep op precisie lijkt de gedachte van een eenvoudige en eenduidige relatie tussen ziekte en gen de controverse rondom het menselijkgenoomproject toch enigszins te hebben overleefd. Desondanks zijn er enkele verschuivingen waar te nemen. In plaats van een beperkte focus op het genoom, wordt die gedachte nu uitgebreid naar andere biologische structuren.

In precisiegeneeskunde meent men, door op zoek te gaan naar het snijpunt van verschillende parameters, behandelingen te kunnen voorzien of ontwikkelen die specifiek op de kwaal gericht zijn en zo min mogelijk nevenwerkingen veroorzaken. Hoewel precisiegeneeskunde de terminologische strijd voorlopig gewonnen heeft, lijkt er met de inhoudelijke kritiek op haar retorische karakter weinig rekening gehouden te zijn. Precisiegeneeskunde is zonder meer een marketingterm.

Bovendien blijkt uit verschillende internationale initiatieven, maar ook uit de literatuur, dat de begrippen nog vaak door elkaar gebruikt worden. De retoriek van personalisering wordt ook vandaag de dag nog veelvuldig ingezet, in het bijzonder in de Europese context. Het zal dan ook allereerst nodig zijn om te komen tot een adequaat en helder begrip van precisiegeneeskunde.





## 1. EEN PRECIEZE EN PERSOONLIJKE GENEESKUNDE

### WAAR GAAT PRECISIEGENEESKUNDE OVER?

Die conceptuele strijd maakt dat het bij het lezen van de relevante literatuur vaak onduidelijk is wat er precies bedoeld wordt wanneer het over precisiegeneskunde gaat. Om het voor dit boek zo helder mogelijk te maken, laat ik de conceptuele discussie even voor wat ze is. Allereerst motiveer ik de keuze voor de term datageneskunde. In wat volgt, wordt er over 'datageneskunde' gesproken waar anderen het over 'precisiegeneskunde' hebben. Verder baseer ik me hier in de eerste plaats op de visie die achter precisiegeneskunde en gelijkaardige projecten schuilgaat. Ondanks de kleine verschillen tussen lokale vormen van datageneskunde, delen de verschillende projecten belangrijke waarden en principes. Dit stelt me in staat om vooral oog te hebben voor wat ze met elkaar verbindt. Voor de uitdrukking van die waarden beroep ik me op de oorspronkelijke formulering van Leroy Hood, de bioloog die een vooraanstaand figuur was in de uitrol van de 'P4-geneskunde'. Het acroniem P4 staat voor *preventie*, *predictie*, *personalisatie* en *participatie*.<sup>7</sup> Zowel in de Europese als Amerikaanse context werden verwijzingen naar P4-geneskunde expliciet opgenomen in de politieke agenda.

Datageneskunde legt zo de nadruk op een preventieve gezondheidszorg, toegespitst op de individuele patiënt. Die krijgt een actieve rol toebedeeld in zijn gezondheid, onder meer op basis van gepersonaliseerde gezondheidsaanbevelingen. Door precisiegeneskunde en de verschillende relevante initiatieven breder als P4-geneskunde te zien, richt ik me in de eerste plaats op de ideeën en de logica die de uitrol van datageneskunde begeleiden. Het eigenlijke conceptuele deel bespreek ik in het tweede hoofdstuk. Eerst wil ik inzicht verwerven in datageneskunde als wetenschappelijk en sociaal programma.







## 1.2 Datageneeskunde: van wetenschap tot wereldbeeld

In het voorgaande hoop ik duidelijk te hebben gemaakt hoe de visie en het programma van datageneeskunde tot stand zijn gekomen. Het blijkt dat ook in haar ontstaansgeschiedenis wetenschappelijke, sociale en politieke belangen door elkaar lopen. Dat heeft voornamelijk te maken met de moeilijke spanning tussen wetenschap, zorg en maatschappij, inherent aan de geneeskunde. Daarnaast heeft de visie die datageneeskunde ondersteunt, een bepaalde inrichting van de maatschappij op het oog.

Verder zal blijken dat bepaalde verwachtingen en vooronderstellingen over ziekte en patiënten verscholen liggen in de theorie, de technologie en de waarden van datageneeskunde. In deze sectie zal ik datageneeskunde als wetenschappelijke én als sociale praktijk toelichten. Een aantal vragen die me zullen helpen zijn: welke technologieën karakteriseren het project? Hoe ziet gezondheidszorg eruit binnen dit nieuwe paradigma?

### VAN BIOLOGISCHE SYSTEMEN NAAR SYSTEEMGENEESKUNDE

Voordat ik de visie van datageneeskunde als sociale praktijk schets, duik ik eerst dieper in de wetenschap en technologie die deze sociale omwenteling mogelijk moeten maken. Een eerste stap is om datageneeskunde te duiden vanuit haar theoretische schatplichtigheid aan de systeembioïogie. Systeembioïologie wordt gezien als een nieuwe wending binnen de biologie, die voordien lang gedomineerd werd door een reductionistische en moleculaire kijk.

In de nasleep van het menselijkgenoomproject leek de biologie het pad van het genoom te gaan bewandelen. Systeembioïologie brengt echter de dynamiek en complexiteit van biologische systemen onder de aandacht. Hoewel wetenschappers en filosofen zich afvragen in welke mate de discipline daarin slaagt, poogt de nieuwe benadering een holistische opvatting van biologie te bieden. Deze opvatting brengt de dynamische interactie tussen verschillende biologische parameters in kaart.

