



erfocentrum

Jaarverslag 2013





Jaarverslag 2013

Dit jaarverslag kunt u bestellen bij het Erfocentrum of downloaden via www.erfocentrum.nl.

© Stichting Erfocentrum, Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid

Erfocentrum
Stationsplein 139
3818 LE Amersfoort
T 033 3032110
E info@erfocentrum.nl
I www.erfocentrum.nl

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een of andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

Inhoudsopgave

Inhoudsopgave	3
Voorwoord	4
1. Het Erfocentrum in vogelvlucht	5
2. Activiteiten in 2013.....	6
2.1 Structureel voorlichtingsaanbod.....	6
2.2 Projecten en werk in opdracht	8
2.3 Informatievoorziening op maat	11
2.4 Inbreng expertise	14
3. Organisatie.....	16
4. Contouren voor 2014	17
Bijlage 1. Erfocentrum in de media 2013.....	18
Bijlage 2. Samenstelling team en bestuur.....	20
Bijlage 3. Financiën 2013	22

Voorwoord

In 2013 heeft het Erfocentrum uitvoering gegeven aan het meerjarenbeleidsplan 2012-2013. Speerpunten daarin waren het focussen op onze unieke meerwaarde, en het meer en actiever naar buiten treden.

Ook werkten we in 2013 aan het actueel houden van het omvangrijke informatieaanbod en voerden we diverse projecten uit voor verschillende opdrachtgevers. We hebben waar mogelijk steeds de samenwerking met andere partijen gezocht.

Het informatieaanbod van het Erfocentrum is uitgebreid met onder meer informatieve berichten via Twitter. Erfocentrum heeft in korte tijd meer dan 500 volgers vergaard, voornamelijk professionals in de gezondheidszorg. Via de Erfomail zijn vragen over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen beantwoord.

Een hoogtepunt in 2013 was ons landelijk congres over genetisch testen, ter ere van ons 12,5 jarig jubileum. Dit congres, dat samen met het Centrum voor Society and Genomics werd georganiseerd, kreeg veel aandacht in landelijke en regionale media.

Het toenemende belang van de toepassingen van genetica in- en buiten de zorg heeft de Minister doen besluiten om de projectfinanciering van het Erfocentrum om te zetten in een structurele financiering. Wij zijn erg blij dat hiermee zekerheid is ontstaan voor betrouwbare, actuele en toegankelijke voorlichting over erfelijkheid!

A handwritten signature in black ink that reads "M Breuning". The signature is fluid and cursive, with a long horizontal stroke at the bottom.

Prof. dr. M.H. Breuning
Voorzitter Stichting Erfocentrum

1. Het Erfocentrum in vogelvlucht

Het belang van genetica voor de gezondheidszorg en samenleving blijft groeien. Vrijwel dagelijks worden nieuwe genetische oorzaken van ziektes ontdekt. Ook van veel voorkomende ziektes, waarbij erfelijkheid meestal een rol speelt. Dit, maar ook het feit dat thema's rond erfelijkheid van ziektes diep ingrijpen in het leven van mensen, maakt dat evenwichtige, begrijpelijke en toegankelijke informatie uitermate belangrijk is.

Onze voorlichting is in eerste instantie gericht op het brede publiek. Soms ontwikkelen wij voorlichting voor specifieke doelgroepen (bijvoorbeeld voor kinderen). Secundair richt het Erfocentrum zich op (zorg)professionals die patiënten met vragen op het gebied van genetica zien.

De vaste informatievoorziening van het Erfocentrum is beschikbaar via websites, sociale media zoals Twitter, schriftelijk en audiovisueel voorlichtingsmateriaal, decision aids, de



Voorlichting

Mensen hebben allerlei vragen rond erfelijkheid. Of bepaalde ziektes en eigenschappen erfelijk zijn en hoe deze overerven. Hoe ze te weten kunnen komen of hun (tweede) kind deze ziekte kan krijgen. Waar je genetisch onderzoek kunt laten doen en waar je terecht kunt voor advies en zorg.

Het Erfocentrum geeft hier voorlichting over. Wij doen dat via websites, films en informatiebladen. Dit voorlichtingsmateriaal is bedoeld voor algemeen publiek en patiënten. Zorgprofessionals kunnen het inzetten ter ondersteuning van hun voorlichting aan patiënten.

Enkele voorbeelden:



www.erfelijkheid.nl

Nederlands best bezochte site over erfelijkheid. Met een beschrijving van ruim 400 erfelijke en aangeboren aandoeningen, filmpjes en verwijzingen.

<http://www.erfelijkheid.nl>



Films over erfelijkheid

Hoe erven ziektes over? Hoe werkt dat met oogkleur, huidskleur en bloedgroepen? U vindt de antwoorden in een tiental films van het Erfocentrum. Ook over de erfelijkheid van borstkanker, kinderwens en erfelijkheid en over wat je kunt verwachten bij een klinisch geneticus.



www.zwangerwijzer.nl

De vragenlijst waarmee iedereen met een kinderwens kan nagaan of er risico's zijn. Bezoekers krijgen advies op maat. Veel gebruikt in verloskundige praktijken.

www.zwangerwijzer.nl

Erfomail (onze vraagbaak voor publiek en professionals) en elektronische periodieken. Voor zorgverleners bieden wij naast voorlichtingsmaterialen ook consult ondersteunende instrumenten.

Het Erfocentrum baseert haar informatieaanbod op medisch-wetenschappelijke kennis en vertaalt deze naar het perspectief van de patiënt/zorgconsument. Onze informatie wordt regelmatig uitgebreid en geactualiseerd op grond van actuele ontwikkelingen. Hiervoor werken wij continu samen met verschillende organisaties en experts in Nederland. Ook richtlijnen van de beroepsgroepen en actuele beleidskaders worden meegenomen bij het updaten van onze voorlichtingsmaterialen.

Verder sluiten wij met onze informatie aan op internationale (medische) richtlijnen en informatie van bijvoorbeeld Orphanet, Eurogentest en OMIM (online

Mendelian Inheritance in Man).

2. Activiteiten in 2013

In dit hoofdstuk lichten wij toe hoe wij ons informatieaanbod in 2013 hebben bijgehouden, ontwikkeld en uitgebreid. Het gaat daarbij om onze reguliere voorlichting via websites en ander voorlichtingsmateriaal, specifieke voorlichting in opdracht van derden en voorlichting op maat via beantwoording van individuele vragen via de Erfomail. Verder beschrijven wij op welke wijze we in 2013 onze kennis en deskundigheid ingebracht hebben bij andere gremia.

2.1 Structureel voorlichtingsaanbod

De voorlichting van het Erfocentrum bestaat uit schriftelijke en digitale informatie over hoe erfelijkheid werkt, erfelijke en aangeboren aandoeningen, kinderwens en erfelijkheid, diagnostiek, onderzoek en therapie.

De meeste voorlichting geven wij via websites. Deze zijn in 2013 bijna een miljoen keer bezocht (bron: google analytics).

Omdat we meer focussen op het thema erfelijkheid, en onze voorlichting overzichtelijker en vindbaarder willen maken, zijn we gestart met de samenvoeging en overdracht van enkele sites. We zijn in een jaar van 15 naar 11 sites gegaan. Dit proces zal voortgaan in 2014. Hieronder bespreken we kort wat er gebeurd is op onze belangrijkste informatiesites:

Erfelijkheid.nl

Verantwoordelijk: Marloes Brouns – van Engelen

De websites www.biomedisch.nl en www.erfelijkheidinbeeld.nl zijn ondergebracht bij www.erfelijkheid.nl. De site is in 2013 354504 keer bezocht.

In 2013 zijn 243 teksten over erfelijke en/of aangeboren aandoeningen en erfelijkheid geactualiseerd. Bovendien is erfelijkheid.nl uitgebreid met 20 nieuwe beschrijvingen van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen en 25 nieuwe films.

Diverse teksten zijn medisch-inhoudelijk gecontroleerd door klinisch genetici en experts.

Verder is de site in Drupal 7 gezet waarbij andere de functionaliteit is uitgebreid met betere zoekmachine en een plattegrond de gegevens van de afdelingen Klinische Genetica gemakkelijk gevonden kunnen worden.

Er is nieuw voorlichtingsmateriaal over genetisch testen ontwikkeld en op erfelijkheid.nl geplaatst. Ervaringsverhalen vorm van interviews, een forum en poll ook een plaats gekregen. Met deze voorlichting zijn bezoekers van erfelijkheid.nl beter op de hoogte van wat je na zo'n onderzoek nu eigenlijk precies weet en wat de voor- en nadelen en keuzemogelijkheden zijn. De uitkomsten zijn ook gebruikt in ons landelijk congres.



andere
onder
een
waarop

in de
hebben

Ikhebdat.nl

Verantwoordelijk: Marloes Brouns – van Engelen

Ikhebdat.nl is een website voor kinderen tussen de 8 jaar met een erfelijke aandoening en voor kinderen in omgeving. De site is in 2013 19473 keer bezocht.

In 2013 is een start gemaakt met de modernisering Ikhebdat.nl. De opzet en de vormgeving van de site is vernieuwd en aangepast aan deze tijd.

In 2013 zijn ook alle teksten geredigeerd en links gecontroleerd. Verder is een nieuwe tekst over XY DSD opdracht van DSD Nederland toegevoegd.

De content van www.bogi.nl is ondergebracht op www.ikhebdat.nl.



en 12
hun
van
in

ZwangerWijzer.nl

Verantwoordelijk: Elsbeth van Vliet / Klaas Dolsma

Zwangerwijzer.nl geeft mensen met een kinderwens de mogelijkheid na te gaan welke mogelijke risico's er voor hen zijn. Zij krijgen advies op maat. Zwangerwijzer.nl is een belangrijk instrument binnen de preconceptiezorg en wordt veelvuldig gebruikt door verloskundigen, hulpverleners en gynaecologen. De site is het afgelopen jaar 97937 keer bezocht.

In 2013 is een omvangrijke inhoudelijke redactie van Zwangerwijzer.nl afgerond. Hierbij is nauw samengewerkt met de onderzoekers van Healthy pregnancy 4All en deskundigen uit relevante medische beroepsgroepen.

Ook is gestart met het project: 'Afstemmen van preconceptiezorg op de behoeften van aanstaande ouders en mogelijkheden van zorgverleners' (UMCU, Perinatologisch centrum). Ervaring met en gebruik van zwangerwijzer.nl zijn hier ingebracht. De voor dit project ontwikkelde vragenlijsten zijn (voor een deel) gebaseerd en afgestemd op de onderwerpen uit Zwangerwijzer.

Tenslotte is gestart met de modernisering van Zwangerwijzer.nl. Eerst zijn hiervoor de ervaringen van zorgverleners geïnventariseerd. Op basis hiervan zijn gesprekken gestart over de gewenste vernieuwingen met leveranciers en andere betrokken partijen. Doel is de ontwikkeling van een site met nieuwe functionaliteit én inhoud. Naast veranderingen in de interface zullen mogelijkheden voor communicatie worden door/ingevoerd en nieuwe redactionele wijzigingen. We verwachten deze modernisering af te ronden in 2014.

Financiering: Vereniging Samenwerkende afdelingen Klinische Genetica (VSKG)

Zegelgezond

Verantwoordelijk: Petra Bloem

De website erfelijkheid.nl heeft in 2013 het keurmerk ZegelGezond gevoerd. De website werd door publiek en experts gewaardeerd met een cijfer 8.

In november maakte ZegelGezond echter bekend de bedrijfsactiviteiten per 1 januari 2014 te staken: de diensten van ZegelGezond had onvoldoende omvang en volume bereikt. Het keurmerk is van de website verwijderd.

2.2 Projecten en werk in opdracht

Het Erfocentrum voert ook projecten en opdrachten van derden uit. In 2013 zijn de volgende opdrachten gerealiseerd.

Acquisitie van projecten en schrijven projectvoorstellen

Verantwoordelijk: Klaas Dolsma

In 2013 hebben wij diverse projectvoorstellen ontwikkeld en opdrachten geacquireerd. Er is een groot aantal gehonoreerd. Het gaat om de projecten:

- Over grenzen kijken maakt het verschil
- Voorlichting psychische aandoeningen
- Beheer site Allesoverdna.nl
- Beheer site Huisartsengenetica
- Herziening strakswangerworden.nl
- Redactie folder: Leven met Downsyndroom
- Informatieblad Zwangerschap en trillingen
- Beheer site meerovernipt.nl
- Preconceptie op Maat (in samenwerking met VUMC)
- Project Preconceptievoorlichting voor lage ses (ism AMC en Erasmus)

De projectplannen 'Hoe vertel ik het mijn familie' en 'Boek over genetisch testen' zijn niet gehonoreerd, maar we zoeken hiervoor in 2014 verder naar financiering.

Jubileumsymposium

Verantwoordelijk: Klaas Dolsma

In 2013 hebben we ons 12,5 jarig bestaan gevierd met een jubileumcongres in de Jaarbeurs in Utrecht. Met dit grote, interactieve congres, dat we samen met het Centre for society and Genomics (CSG) organiseerden, hebben we het belang en de implicaties van genetisch testen voor het voetlicht gebracht en de maatschappelijke discussie hieromtrent aangewakkerd. Wat er allemaal? Moeten we dit willen? Welke consequenties hebben genetische testen burgers, professionals en politiek en overheid? Tijdens dit symposium zijn ook de uitkomsten uit onze poll en de interviews gepresenteerd. Het congres is bezocht door mensen en leverde interessante discussies nieuwe ideeën op. Ook de media hadden aandacht voor de dag en het onderwerp (zie bijlage 1).

Financiering: CSG

Over de grenzen kijken, maakt het verschil!

Verantwoordelijk: Marloes Brouns - van Engelen

De Engelse, wereldwijd werkende organisatie Unique heeft veel folders over zeldzame chromosoomafwijkingen ontwikkeld. De combinatie van medische informatie en ervaringskennis



kan
voor
250
en

van ouders maakt hun folders uniek. Wij willen ouders, professionals en het publiek in Nederland ook begrijpelijke informatie over deze zeldzame chromosoomafwijkingen geven door de Unique folders te vertalen.

Het Erfocentrum heeft toen samen met Joyce Schaper (Chromosome Foundation), Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), Mieke van Leeuwen (VGnetwerken) en Conny van Ravenswaaij-Arts (VKGN) een projectplan ontwikkeld. Halverwege 2013 was de begroting voor het project rond en in november 2013 is het gestart. De projectleiding ligt bij het Erfocentrum, in de begeleidingsgroep zitten de genoemde personen en er wordt samengewerkt met Sarah Wynn (Unique).

Financiering: Fonds NutsOhra, VGnetwerken, VKGN en Erfocentrum.



Psychische aandoeningen en erfelijkheid

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter

Over de erfelijkheid van psychische problemen komen steeds meer vragen.

In opdracht van het Fonds Psychische Gezondheid maken wij vier informatiebladen over erfelijkheid van psychiatrische stoornissen (over erfelijkheid van autisme, schizofrenie, angst- en stemmingsstoornissen en erfelijkheid van psychische stoornissen in het algemeen). Op basis hiervan leveren wij ook korte webteksten aan voor Psychowijzer.nl en erfelijkheid.nl. Het project zal in 2014 worden afgerond.

Financiering: Fonds Psychische Gezondheid en Erfocentrum

Integratie digitale informatie over preconceptie

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter

In opdracht van het College Perinatale Zorg zijn wij gestart met de integratie van content van drie van onze sites (zwangerstraks.nl, slikeerstfoliumzuur.nl en zwangernu.nl) naar de nieuwe overheidssite Strakszwangerworden.nl. Als onze nieuwe teksten geïntegreerd zijn, zal al het bezoek van de drie oude sites automatisch naar strakszwangerworden.nl geleid worden.

Op deze manier dragen wij bij aan eenduidige overheidsvoorlichting over preconceptie op één plek. In 2014 zal dit project worden afgerond.

Het Erfocentrum heeft intussen op haar sites over perinatale voorlichting alleen de meest noodzakelijke wijzigingen doorgevoerd, ingegeven door de actualiteit.

Financiering: College Perinatale Zorg

NIPT-site

Verantwoordelijk: Klaas Dolsma

De Gezondheidsraad heeft de pilot voor de invoering van NIPT (Niet Invasieve Prenatale Test) in Nederland goedgekeurd. Dit betekent dat per 1 april door bloedonderzoek bij zwangere vrouwen kan worden nagegaan of hun ongeboren kind trisomie 21 (downsyndroom), trisomie 18 (edwardssyndroom) en trisomie 13 (patausyndroom) heeft.

In opdracht van het NIPT-Consortium heeft het Erfocentrum een site gebouwd en gevuld met voorlichting voor zwangeren over NIPT.

Financiering: NIPT-Consortium



Down-folder

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter

Het TNO heeft wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de verschillende mogelijkheden en vaardigheden van achttienjarige jongeren met het syndroom van Down en de ervaringen van hun ouders, broers en zussen. Op basis hiervan zijn verschillende digitale publieksfolders ontwikkeld en uitgebracht. Het Erfocentrum heeft de redactie van de folders gedaan en bijgedragen aan de PR voor deze folders voor zwangeren, ouders en professionals.

Financiering: TNO

Korte films over erfelijkheid

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter

Het Innovatiefonds Zorgverzekeraars heeft het mogelijk gemaakt dat wij tien eenvoudige korte films over onze kernboodschappen konden ontwikkelen in 2012, samen met Rekel Producties. In 2013 zijn de films geplaatst op Youtube en verspreid en bekend gemaakt bij patiëntenverenigingen, Klinisch Genetische Centra en via onze eigen sites en sociale media. De adviezen over het inzetten van sociale media zijn in 2013 uitgevoerd.

Financiering: Innovatiefonds Zorgverzekeraars

Informatieblad toolkit 'Kinderwens, zwangerschap en werk'

Verantwoordelijk: Mies Wits-Douw

Voor de toolkit 'kinderwens, zwangerschap en werk', is in opdracht van het RIVM het informatieblad 'Trillingen en zwangerschap' ontwikkeld.

Het RIVM ontwikkelt en onderhoudt deze toolkit ten behoeve van publieksvoorlichting over reprotoxische stoffen, arbeid en zwangerschap in opdracht van het Ministerie van Sociale Zaken en Werkgelegenheid. De materialen zijn beschikbaar via het Loket Gezond Leven van het RIVM.

Financiering: RIVM

Website Academischezorg.nl

Verantwoordelijk: Petra Bloem

In 2010 werd gestart met het maken van links over topreferente zorg tussen de informatie op erfelijkheid.nl en de website www.academischezorg.nl.

Deze opdracht van de Nederlandse Federatie van Universiteiten (NFU) is in 2013 afgerond. Op erfelijkheid.nl kunnen bezoekers onder het onderdeel Expertisecentra links vinden naar de academische ziekenhuizen die topreferente zorg voor de beschreven aandoening bieden. Vanaf academischezorg.nl zijn links gemaakt naar websites van patiëntenorganisaties, erfelijkheid.nl en naar andere relevante bronnen.

Financiering: NFU

Huisartsengenetica.nl

Verantwoordelijk: Marloes Brouns - van Engelen

Steeds vaker krijgen huisartsen vragen van patiënten over erfelijkheid. Huisartsen hebben kennis over genetica nodig om deze vragen juist te kunnen beantwoorden. Om de huisarts te ondersteunen op het gebied van erfelijkheidsvragen is de website www.huisartsengenetica.nl ontwikkeld. Dit is onderdeel van een samenwerkingsverband van het VUmc, UMC Maastricht en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).

In 2013 heeft het Erfocentrum het beheer van de website verzorgd. Verder zijn alle teksten en links geredigeerd en zijn nieuwe teksten toegevoegd (in afstemming met de genoemde organisaties). Verder begeleidde het Erfocentrum twee redactievergaderingen.

Financiering: Centre for Society and Genomics (CSG), Centre for Medical Systems Biology (CMSB) en de Netherlands Genomics Initiative (NGI).

Dienstverlening aan VKGN

Verantwoordelijk: Klaas Dolsma / Petra Bloem

In het kader van het intensiveren van de relatie met de Klinisch Genetische Centra is in 2013 gestart met dienstverlening aan de VKGN. In 2013 hebben we (27) nieuwsberichten op de website www.vkgn.org geplaatst, zijn 11 tweets verstuurd en hebben we de website onderhouden. Dit doen we in samenwerking met de Vereniging Klinisch Genetische Centra (VKGN).

Financiering: Centra voor klinische genetica



The screenshot shows the homepage of 'Huisarts en genetica'. The header features a blue DNA helix logo and the title 'Huisarts en genetica' in blue and red. Below the title is a navigation menu with links: HOME | AANDOENINGEN | OVERERVING | FAMILIEANAMNESE | COMMUNICATIE | VERWIJZEN | DIAGNOSTIEK | ETHIEK. The main content area is divided into three columns. The left column has a blue header 'STOET / VKGN' and a book cover titled 'ERFELIJKE TUINEN'. The middle column has a red header 'Welkom' and a paragraph of text, followed by a list of links: 'Algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen', 'Casuïstiek', and 'Links naar andere websites met informatie over genetica'. Below this is a 'NIEUWS' section with a red header and a news item about 'Promotie Isa Houwink 20 december a.s.'. The right column has a blue header 'HANDIGE LINKS' and a list of links: 'www.erfelijkheid.nl', 'Website over erfelijke aandoeningen', 'www.oncoline.nl', 'Richtlijnen oncologische zorg', 'NHG-Standaarden', 'Thuisarts.nl', 'OMIM', 'Database genetische ziektes', 'Orphanet', and 'Database zeldzame ziektes'. At the bottom right, there is a 'MEEST GELEZEN' section with a list of links: 'Consanguïteit en Kinderwens' and 'Stamboom Isalanan'. The bottom left of the screenshot shows a 'RIVM PRE- EN NEONATALE SCREENING' section with a photo of a baby.

2.3 Informatievoorziening op maat

Naast de algemene (digitale en schriftelijke) informatievoorziening, beantwoordt het Erfocentrum ook individuele vragen van publiek en professionals. Verder verlenen wij specifieke informatie aan betrokken organisaties en experts door hen regelmatig nieuwsberichten door te sturen, via Twitter of in de vorm van elektronische nieuwsberichten.

Erfomail

Verantwoordelijk: Mies Wits-Douw

De Erfomail (voorheen: erfolijn) is een service voor algemeen publiek en professionals met een individuele / persoonlijke vraag. Vraagstellers krijgen de gevraagde informatie op maat gepresenteerd en worden indien nodig verwezen naar een patiëntenorganisatie, arts, klinisch genetisch centrum, bibliotheek of andere relevante instantie. De vragen geven het Erfocentrum inzicht informatiebehoefte en als zodanig heeft de Erfomail ook een belangrijke signaleringsfunctie. In 2013 zijn we begonnen met het verbeteren van deze signaleringsfunctie van de Erfomail.

In 2013 werd de Erfomail ruim 800 keer geraadpleegd. Daarvan werden 51 vragen telefoon gesteld.

Verreweg de meeste vragenstellers zijn vrouw (75%).

Vier procent van de vragenstellers is medisch professional, zes procent student of docent, maar bij de overgrote meerderheid (90%) van de vraagstellers is er een directe persoonlijke reden om een vraag te stellen.

Veruit de meeste vragen betroffen de overerving van aandoeningen in de eigen familie. Bij meer dan de helft van alle vraagstellers is een kinderwens in combinatie met een (mogelijke) erfelijke aandoening in de familie de aanleiding de vraag.

Veel vragen gingen over mogelijke erfelijkheid van ziekten die in de familie voorkomen, zoals: kanker (51), psychische ziekten (32), Alzheimer (22), hartziekten diabetes (10).

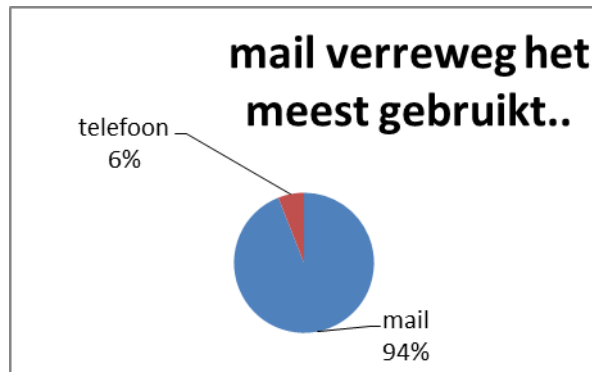
Daarnaast werd over 211 verschillende aandoeningen een vraag gesteld. Van de vraagstellers wilden er 26 meer weten zeldzame chromosoomafwijkingen, waarover de erfomail nooit eerder een had beantwoord. Een greep uit de overige onderwerpen: Syndroom van Down (24) Ehlers Danlos (8), Factor V Leiden (7), Amyotrofische Laterale Sclerose (5), Sikkelcelziekte en Thalassemie (beiden 5), ADCA/SCA (5), Cystenieren (4), Colitis Ulcerosa (4) en Duchenne (4). Over de overige 131 erfelijke aandoeningen werd maar één vraag gesteld in 2013.

Verder kwamen er 85 vragen binnen over foliumzuurgebruik voor de zwangerschap, 24 vragen over prenatale screening, 36 vragen over biologische verwantschap en 11 vragen over algemene principes van erfelijkheid.

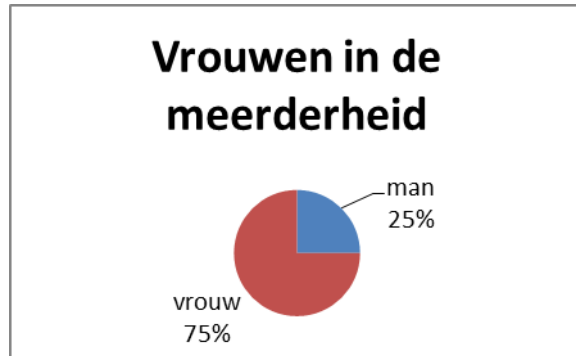
Attenderingen, tweets en nieuwsberichten

Verantwoordelijk: Petra Bloem / Mies Wits-Douw

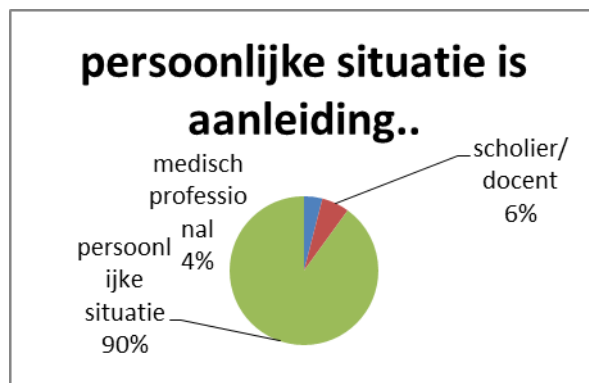
Ook in 2013 heeft het Erfocentrum de intermediaire doelgroepen op de hoogte gehouden van actuele ontwikkelingen binnen de genetica en patiëntenvoorlichting. Deze nieuwe feiten op het



in de
per



voor
(14),



over
vraag

gebied van erfelijkheid zijn verspreid in de vorm van attenderingsberichten, tweets en nieuwsberichten op de website erfelijkheid.nl en op Facebook.

In 2013 zijn er 38 nieuwsberichten geplaatst op erfelijkheid.nl en 900 'ter attendering' nieuwsberichten verzonden aan ruim 90 patiëntenorganisaties en (leden van) project- en overleggroepen. Ook zijn journalisten proactief benaderd met relevante informatie omtrent erfelijkheid, preconceptionele advisering en het gebruik van foliumzuur. Op deze manier voorzien wij diverse organisaties van relevante en actuele informatie op maat. De selectiecriteria zijn aangescherpt om de relevantie van de verstuurd berichten te verhogen. Wij plaatsen ook regelmatig persberichten op erfelijkheid.nl en op Erfocentrum.nl.

Via ons account @erfo centrum zijn er zo'n 900 tweets en retweets verstuurd, en onze teller stond eind december op ruim 500 volgers. Zelf volgden we op dat moment rond de 700 personen en organisaties uit het veld. Op deze wijze communiceerden we met betrokkenen in de (genetische) zorg over allerlei actuele informatie en nieuws. Verder maakten we in 2013 een Facebookpagina aan voor het algemene publiek. Hier delen we de meer luchtige nieuwtjes over erfelijkheid, zoals 'Minirobots in menselijke cellen', 'Kwaliteit chocolade vastgesteld met genetische test' of 'het Y-chromosoom blijft nog wel een paar miljoen jaar nodig'.

Bibliotheek

Verantwoordelijk: Petra Bloem

Op zeer beperkte schaal is de fysieke bibliotheek (boeken, tijdschriftartikelen, proefschriften)

aanvuld. In 2013 zijn er 200 nieuwe items toegevoegd. Het is een kleine achtergrondcollectie ('handbibliotheek') voor het beantwoorden van vragen (o.a. Erfomail) en het ontwikkelen van de andere producten van het Erfocentrum (o.a. brochures/informatiebladen en websites). Op verzoek van de voormalige Stuurgroep Weesgeneesmiddelen is in 2013 een deel van de handbibliotheek van de Stuurgroep aan de collectie van het Erfocentrum toegevoegd.



2.4 Inbreng expertise

Het Erfocentrum neemt deel aan en faciliteert diverse werkgroepen op het terrein van erfelijkheid en bijbehorende thema's. In bijlage 2 vindt u een overzicht van alle werkgroepen. Hieronder lichten we onze inbreng bij enkele werkgroepen nader toe en geven we een overzicht van de werkgroepen waar wij aan deelnemen.

Redactieraad Stichting Opvoeden

Stichting Opvoeden draagt zorg voor de ontwikkeling, validering en verspreiding van content voor de websites van de centra voor Jeugd en Gezin. De content bestaat uit duizenden teksten over opvoeding voor ouders van kinderen/jongeren van 0 – 24. Het Erfocentrum droeg ook in 2013 bij aan de verrijking en validering van teksten over kinderwens, zwangerschap en erfelijke ziektes en nam zitting in de landelijke redactieraad van Stichting Opvoeden. Als back office beantwoordt het Erfocentrum voor opvoeden.nl vragen over erfelijkheid, aangeboren afwijkingen en chronische ziekten in verband met een kinderwens of zwangerschap.

Commissies College Perinatale Zorg

Het College Perinatale Zorg (CPZ) is een landelijk college waarin alle veldpartijen die te maken hebben met de perinatale zorg in Nederland samenwerken. Het CPZ heeft als opdracht de babysterfte in Nederland te verminderen en geeft uitvoering aan het rapport 'Een Goed Begin' van de Stuurgroep Zwangerschap en Geboorte dat begin 2010 verscheen.

Het CPZ doet dit door openbare kennisuitwisseling op alle niveaus te stimuleren en waar nodig te faciliteren en organiseren. Het Erfocentrum levert een inhoudelijke bijdrage aan de Commissie Preconceptiezorg en Voorlichting (en haar werkgroep voorlichting Preconceptiezorg) Preconceptie indicatielijst commissie (PIL) Commissie IT.



te

de
en de

RIVM-werkgroepen

Ten behoeve van RIVM-trajecten op het gebied van prenatale -en neonatale screening heeft het Erfocentrum in 2013 expertise ingebracht in verschillende werkgroepen, op het gebied van neonatale screening, prenatale screening en de brochure *Zwanger!*

Structurele werkgroepen waar het Erfocentrum deel van uitmaakt:

- Forum Biotechnologie en Genetica (Klaas Dolsma)
- Werkgroep Loket en Informatie voor het Nationale Plan Zeldzame Ziekten van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (Marloes Brouns - van Engelen)
- Werkgroep Migranten en Erfelijkheid (Klaas Dolsma)
- Werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering neonatale screening (Marloes Brouns - van Engelen)
- Werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering prenatale screening (Elsbeth van Vliet)
- Bestuurslid Stichting prenatale screening regio Utrecht –SPSRU- (Elsbeth van Vliet)
- Landelijke redactieraad Stichting Opvoeden (Anne-Marie de Rooter)
- Werkgroep Folder Zwanger (Elsbeth van Vliet)
- College Perinatale Zorg, commissie ICT (Klaas Dolsma)

- College Perinatale Zorg, commissie en werkgroep voorlichting en preconceptiezorg (Elsbeth van Vliet)
- College Perinatale Zorg, commissie Preconceptie Indicatielijst –PIL- (Elsbeth van Vliet)
- Beraadsgroep Genetica Gezondheidsraad (Elsbeth van Vliet)
- Commissie uitbreiding hielprik Gezondheidsraad (Elsbeth van Vliet)
- Werkgroep reproductie en Zwangerschap Nederlands centrum voor Beroepsziekten - NCvB- (Elsbeth van Vliet)
- Begeleidingscommissie preconceptie screening op maat VUMC (Klaas Dolsma en Elsbeth van Vliet)

3. Organisatie

Het Erfocentrum is een stichting. Het bestuur van het Erfocentrum bewaakt de continuïteit, kwaliteit en onafhankelijkheid van de organisatie en benut daarvoor haar netwerk. Het bestuur zet zich onbezoldigd in voor de missie van het Erfocentrum. Het huidige bestuur bestaat onder andere uit leden die zijn voorgedragen door patiëntenorganisaties (VSOP, CG-Raad/NPCF) en (para)medische beroepsgroepen (KNMG, VKGN en VSKG, KNOV). Het Erfocentrum wordt bemenst door een klein hecht en bevlogen team. De samenstelling van bestuur en bureau zijn te vinden in bijlage 2.

Het Erfocentrum ontving in 2013 € 250.000 overheidssubsidie. Daarnaast droegen de Klinisch Genetische Centra substantieel bij, en kregen wij inkomsten van fondsen en uit opdrachten voor derden (zie verder 2.2).

Erfocentrum in the picture

Aan de hand van ons communicatieplan hebben we in 2013 regelmatig onze nieuwe producten onder de aandacht gebracht. Met name rondom het congres over genetisch testen is veel nieuws gegenereerd. In bijlage 2 is te vinden welke media aandacht hebben besteed aan het (onderwerp van) het congres. Er zijn ook diverse persberichten en tweets verstuurd (zie ook paragraaf 2.3 en hoofdstuk bijlage 2). In bijlage 1 is een overzicht te vinden van de persberichten, publicaties en presentaties.

De site Erfocentrum.nl is in geheel vernieuwd zodat stakeholders, samenwerkingspartners en potentiële opdrachtgevers een beeld krijgen van wat wij doen. de winkel met voorlichtingsmaterialen vernieuwd.



The screenshot shows a news article from SciencePalooza. The main headline is "'Genetisch testen op ziektes is een keuze'". The article features a large image of Angelina Jolie. A quote from the article reads: "Het merendeel van de aanstaande ouders zal misschien besluiten tot abortus na een positieve prenatale testuitslag. Maar niet allemaal." The article discusses genetic testing for diseases, specifically BRCA1, and mentions Angelina Jolie's decision to undergo testing. The website layout includes a navigation bar, a main content area with text and images, and a sidebar with 'VERWANT NIEUWS' and 'MEER OVER' sections.

2013

goed Ook is

4. Contouren voor 2014

In de komende jaren wil het Erfocentrum mensen blijven ondersteunen in hun keuzes rond erfelijkheid en dé bron blijven van voorlichting op dat gebied.

De afgelopen jaren is het Erfocentrum zich steeds meer gaan focussen op het onderwerp erfelijkheid. Wij heffen websites over onderwerpen rond zwangerschap op. Door deze helderder profilering werken wij aan projecten waar we goed en uniek in zijn. Ook werken we steeds meer samen.

Om onze missie te vervullen, blijven wij kijken naar wat er onder onze doelgroepen leeft. Wij willen nog sneller inspringen op hun zorgen en vragen. Ook is het onze ambitie voor de komende jaren om meer mensen te gaan bereiken.

Om deze ambities te realiseren hebben voor 2014 tot en met 2016 de volgende strategische speerpunten gedefinieerd:

1. Vergroot het bereik van de erfelijkheidsvoorlichting en intensiveer de marketing
2. Verbreed de doelgroep
3. Verbeter dienstverlening aan en productontwikkeling voor de Klinisch Genetische Centra
4. Signaleer kansen, draag bij aan oplossingen

Voor meer informatie verwijzen wij naar ons [Meerjarenplan 2014 - 2016](#)

Bijlage 1. Erfocentrum in de media 2013

Publicaties over en van het Erfocentrum:

- "Nieuwe voorlichting over erfelijke risico's neef-nichthuwelijken" In: Tijdschrift voor Verloskundigen 38 jr. nr. 3 (maart 2013) [Nieuwe folder 'Een gezonde baby. Kinderen uit familiehuwelijken']
- "Genetisch testen" In: Contactwijzer-pagina Medisch Contact 68 (2013), 13 (28 mrt). [Jubileumcongres Erfocentrum 24 mei 2013]
- "Waar komt talent vandaan?" In: Nieuwsvraag in Knooppunt Kranenburg (presentatie Niels Heithuis) (Radio 2), 9 april, 18.45 uur ev. [Klaas Dolsma over erfelijkheid van (sport-)talent, intelligentie, genome sequencing]
- "De dokters" TV-programma NTR, 1 mei 2013, 19.20 uur. Onderwerpen: erfelijke borstkanker, combinatietest, Downsyndroom [plaatje DNA in de uitzending, bron Erfocentrum]
- 'DNA onderzoek, wat vind jij? Praat mee, via Internet of op 24 mei in Utrecht' IN: website Nu.nl, 7 mei 2013. Rubriek Gezondheid, advertorial [Forum genetisch testen en Congres Erfocentrum/CSG.]
- 'Wat worden we wijzer van genetisch testen? [wervingsadvertentie voor Congres 24 mei 2013] In: Stadsblad Utrecht / Utrecht Dichtbij / Leidsche Rijn Dichtbij / Nieuwegein Dichtbij op 15 mei 2013 en Telegraaf Utrecht-editie 18 mei 2013
- 'Genetisch testen op ziektes is een keuze' *Opinie* In: Volkskrant 18 mei 2013. [auteurs artikel: Terry Vrijenhoek en Klaas Dolsma, nav congres]
- BNR Nieuwradio, 24 mei 2013, 08.12 uur. Interview Klaas Dolsma nav. poll, Angelina Jolie (BRCA), genenbank en congres.
- "Erfelijkheidsonderzoek kan oerwoud vol dilemma's zijn" In: Reformatorisch Dagblad, 24 mei 2013 (resultaten onderzoek EC over meningen genetisch testen. Congres, citaten Klaas Dolsma)
- "Testen doen onzekerheid niet verdwijnen, integendeel" In: Nederlands Dagblad, 24 mei 2013 (resultaten onderzoek Erfocentrum over meningen genetisch testen, citaten Klaas Dolsma)
- "Genetische bijvangst moet gemeld: moeten onderzoekers alles melden aan patiënt wat ze vinden in het DNA?" In: Nrc next, 27 mei 2013 [congres 24 mei gemeld in artikel] en NRC 27 mei 2013 onder titel "Genetische 'bijvangst' moet altijd gemeld"
- Klaas Dolsma in Radioprogramma 'Aan Tafel', presentatie Conny Kraaijeveld, Radio M Utrecht (RTV Utrecht) 29 mei 2013 13.08 – 13.30 uur [aanleiding: congres van 24 mei. Uitslagen poll. 2 vragen van het publiek over beenmergtransplantatie en over DNA-onderzoek en verzekeringen.]
- "Ongecorrigeerd verslag Algemeen Overleg Medische Ethiek" Tweede Kamercommissie VWS), 30 mei 2013. [Dijkstra (D'66) refereert aan Congres 24 mei bij onderwerp bijvangst DNA-onderzoek. Arib (PvdA) vraagt naar voortbestaan Erfocentrum ikv preconceptievoorlichting, Van Gerven (SP) vraagt naar rol Erfocentrum in voorlichting rond PGD ivm stoppen subsidie in 2013, Dik-Faber (ChristenUnie) rol Erfocentrum bij voorlichting rond vraagstukken over erfelijkheid, Keizer (CDA) EC geeft voorlichting over zwangerschap/erfelijke ziekten, hoe in toekomst verder? Minister Schippers (VWS) informeren over erfelijkheid is taak zorgverleners, die kunnen informatievoorziening uitbesteden aan organisatie zoals Erfocentrum. "Dat is echter wat anders dan dat wij het financieren".
Van Gerven (SP): publieksvoorlichting niet overlaten aan individuele hulpverleners of medische centra. Dik-Faber (ChristenUnie) en Keizer (CDA): deel informatiebehoefte publiek komt voort uit contact met zorgverlener, hechten aan adequate informatievoorziening. Minister Schippers (VWS): discussie Erfocentrum komt steeds terug. Na de zomer komt ze met een notitie over de verantwoordelijkheden van zorgverlener/arts en overheid in deze.]

- "Perceptions of preconception counselling among women planning a pregnancy : a qualitative study" In: Family Practice 30 (2013) 3 (juni) p. 341-346 [ZwangerWijzer genoemd]
- "Congres DNA onderzoek: "DNA-onderzoek: willen we alles wat kan?" In: website Noonan syndroom (26 juni 2013) [Verslag van jubileum-congres, links naar pdf's]
- "Knooppunt Kranenburg" In: NCRV, 28 juni 2013 Radio 2 (17:15 uur) [Klaas Dolsma in uitzending over 'kind van 3 ouders (GB). Mitochondriale aandoening.']
- "Op zoek naar die ene speld in de hooiberg: onbekend bekend maken" In: Jij&ik nr. 1 (zomer 2013)
- "Erfelijkheid: organisaties" en "Prenatale screening: websites" In: Kindje op komst (zomer 2013) [contactgegevens Erfolijn, www.erfelijkheidinbeeld.nl en www.prenatalescreening.nl]
- "Dat heeft-ie van jou!" In: Ouders van Nu nr. 7 (juli 2013), [Klaas Dolsma over de relatie tussen genen en gedrag]
- "Goede voorlichting" In: EO-visie 36 (7 sept. 2013) [Ingezonden brief van Anne-Marie de Ruiter nav. oproep in artikel 'Is er nog ruimte voor Down?' , verwijzing naar 3 brochures TNO]
- "De DNA monologen; wil je weten of je het kankergen hebt?" In: Viva 39 (18 sept. 2013) [Marloes Brouns-Van Engelen over genetisch onderzoek en thuis testen]
- "Genetisch testen wordt normaal" In: LEV 5 (2013), 10 (nov). [Artikel over het jubileumcongres 'Wat worden we wijzer van genetisch testen?' 24 mei 2013]
- "Erfocentrum: structurele VWS-financiering erkent belang erfelijkheidsvoorlichting" In: Biotechnology Lifesciences News / BiotechNews (nov. 2013) [Interview met Klaas Dolsma]
- "Training in genetics and genomics for primary health care workers" Proefschrift Isa Houwink, 20 december 2013 [Marloes Brouns en Klaas Dolsma genoemd in dankwoord]
- "Chromosoomafwijkingen" In: Jij&Ik magazine 2 (winter 2013/2014) [webadres www.erfelijkheid.nl genoemd]

Persberichten

- Heeft u ervaring met DNA-onderzoek of overweegt u dit te doen? (23 april)
- DNA-onderzoek om gezondheidsredenen. Wat vindt u? (23 april)
- Nederlanders positief tegenover DNA-onderzoek (24 mei)
- Nieuwe brochures over kinderen met Downsyndroom (13 juni)
- Nieuwe film over erfelijke borstkanker (24 juni)
- Nieuwe film over erfelijke ziekte en kinderwens (24 juni)
- Antwoord op vragen over nieuwe bloedtest Down (NIPT) (10 oktober)
- Minister Schippers: structurele financiering voor het Erfocentrum (24 oktober)

Bijlage 2. Samenstelling team en bestuur

Team

Drs. K. Dolsma	Directeur
J.P. Bloem	Informatiespecialist
Drs. M. Brouns-van Engelen	Projectleider / redacteur
Drs. A.M. de Ruiter	Projectleider / redacteur
M. Wits-Douw	Publieksvoorlichter
G. Baeten	Webmaster
Drs. E. van Vliet-Lachotzki	Medisch adviseur (gedetacheerd vanuit de VSOP)



Bestuur

De bestuursleden zijn afkomstig uit en voorgedragen door relevante medische en patiëntengroeperingen.

Prof. dr. M.H. Breuning	Voorzitter	Op voordracht van de Vereniging Klinische Genetica Nederland en Vereniging Stichtingen Klinische Genetica
Ir. H.M. le Clercq	Penningmeester	Op uitnodiging van het bestuur
Mr. B. Reuser		Op voordracht van de Vereniging Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken (VSOP)
Drs. B. Kooi	Bestuurslid	Op uitnodiging van het bestuur
Mw. I. M. Aalhuizen MSc	Bestuurslid	Op voordracht van de Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen (KNOV)
Mw. prof. dr. R.H. Giles	Bestuurslid	Op voordracht van de Nederlandse Patiënten en Consumenten Federatie (NPCF)
Prof.dr. C.E.M. Hollak	Bestuurslid	Op voordracht van het Koninklijk Nederlands Medisch Genootschap (KNMG)
Dr. I.P.C. Krapels	Bestuurslid	Op uitnodiging van bestuur

Nevenfuncties bestuursleden

Martijn Breuning

- Klinisch Geneticus, LUMC
- Voorzitter Indicatiecommissie PGD
- Lid Forum Biotechnologie en Genetica
- Lid wetenschappelijke adviesraad van Orphanet.

Maarten le Clercq

- Lid Raad van Commissarissen Koninklijk Instituut voor de Tropen
- Lid Raad van Toezicht Spaarne Ziekenhuis/Kennemer Gasthuis
- Lid Raad van Toezicht 't Lange Land Ziekenhuis
- Lid Raad van Toezicht Reumafonds

Bernard Reuser

- Voorzitter bestuur KVH Oud Bijdorp
- Voorzitter C.A.W. Voorschoten
- Lid bestuur VSOP
- Lid ledenraad NPCF
- Voorzitter Steunstichting Spierziekten

Rachel Giles

- Professor (Associate) Internal Medicine UMC Utrecht
- Visiting Professor, Stanford University (USA) 2009-2010
- Visiting Scientist, Genentech, Inc. (USA)
- Voorzitter Belangenvereniging von Hippel-Lindau (www.vonhippellindau.nl)
- Co-Chair and Medical Research Director, International Kidney Cancer Coalition (www.ikcc.org)
- Lid Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)
- Lid Stichting Beter
- International Consultant, Novartis Oncology Global
- International Consultant, GSK
- International Consultant, Bristol-Myers-Squibb
- International Consultant, Pfizer

Carla Hollak

- Hoogleraar Metabole Ziekten in het bijzonder de erfelijke stofwisselingsziekten, vakgroep Inwendige Geneeskunde van de Faculteit der Geneeskunde AMC-UvA.
- Adviseur CBG
- Lid INVEST groep (internisten erfelijke stofwisselingsziekten)
- Lid wetenschappelijke adviesraad Orphanet
- Adviseur European Medicines Agency
- Lid Council voor Adult Metabolic Physician Group, Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
- Lid Board European Study Group on Lysosomal Diseases (treasurer)
- Sectie Editor, Orphanet Journal of Rare diseases
- Communicating Editor, Journal of Inherited Metabolic Diseases

Ingrid Krapels

- Klinisch geneticus MUMC
- Voorzitter van de PR commissie van de VKGN
- Lid van Plenair bestuur VKGN

Bijlage 3. Financiën 2013

Voor de financiële jaarstukken zijn een controleverklaring en een subsidieverklaring afgegeven door de accountant.

A. BALANS

	<u>31-12-2013</u>	<u>31-12-2012</u>
ACTIVA	€	€
Vaste activa		
Materiële vaste activa		
- Automatiseringsapparatuur	<u>3.948</u>	<u>3.692</u>
Totaal vaste activa	<u>3.948</u>	<u>3.692</u>
Vlottende activa		
- Vorderingen	85.403	43.303
- Liquide middelen	<u>101.911</u>	<u>114.273</u>
Totaal vlottende activa	<u>187.314</u>	<u>157.576</u>
Totaal activa	<u>191.262</u>	<u>161.268</u>
PASSIVA		
Reserves	<u>44.568</u>	<u>34.268</u>
Schulden		
- Kortlopende schulden en overlopende passiva	<u>146.694</u>	<u>127.000</u>
Totaal Passiva	<u>191.262</u>	<u>161.268</u>

B. STAAT VAN BATEN EN LASTEN

	<u>Realisatie 2013</u>	<u>Begroot 2013</u>	<u>Realisatie 2012</u>
<u>Baten</u>			
Subsidie Ministerie van VWS	250.000	250.000	250.000
Bijdragen KGC's	102.198	102.000	102.198
Projectsubsidies	130.994	75.000	62.650
Giften, donaties en dienstverlening	<u>798</u>	<u>300</u>	<u>1.302</u>
Totaal baten	<u><u>483.990</u></u>	<u><u>427.300</u></u>	<u><u>416.150</u></u>
<u>Lasten</u>			
Personele kosten	335.398	330.000	321.393
Huisvestingskosten	14.532	15.000	13.501
Kantoorkosten	16.239	7.000	9.216
Bestuurskosten	0	1.000	793
Algemene kosten	<u>39.542</u>	<u>25.000</u>	<u>20.077</u>
Totaal personele en materiële kosten	405.711	378.000	364.980
Directe projectkosten	<u>67.979</u>	<u>40.000</u>	<u>21.806</u>
Totaal lasten	<u><u>473.690</u></u>	<u><u>418.000</u></u>	<u><u>386.786</u></u>
Exploitatieresultaat	<u><u>10.300</u></u>	<u><u>9.300</u></u>	<u><u>29.364</u></u>