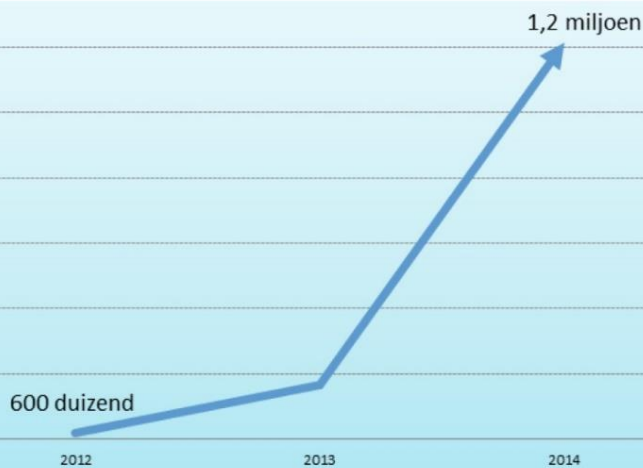


Het Erfocentrum in 2014



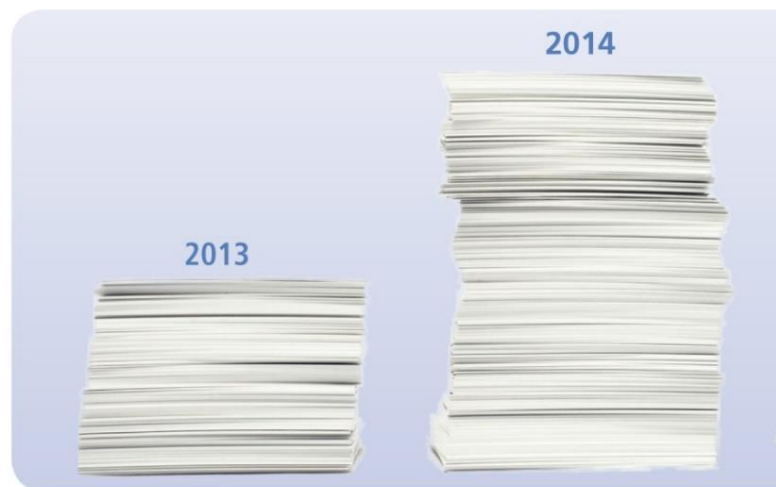
1,2 miljoen bezoekers op onze websites



Vier nieuwe specials



Nieuwe film



1500 individuele vragen beantwoord

Twitter: 700 volgers, 900 tweets



Ons team: van 7 naar 8

Het Erfocentrum in 2014, Jaarverslag

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 2014.....	6
2.1 Structureel voorlichtingsaanbod	6
2.2 Projecten en werk in opdracht	9
2.3 Informatievoorziening op maat	11
2.4 Inbreng expertise	14
3. Organisatie.....	16
4. Contouren voor 2015	17
Bijlage 1. Erfocentrum in de media 2014.....	18
Bijlage 2. Samenstelling team en bestuur.....	19
Bijlage 3. Financiën 2014	22

Voorwoord

Dankzij structurele financiering van het Ministerie van VWS, heeft het Erfocentrum in 2014 een goede start kunnen maken met het uitvoeren van het meerjarenbeleidsplan 2014-2016.

Wij kijken tevreden terug op 2014. Ons informatieaanbod is uitgebreid met specials over populaire onderwerpen op gebied van erfelijkheid, zoals onder andere erfelijke kanker. Op www.erfelijkheid.nl komen veel meer bezoekers. We informeren nu ook scholieren met de website allesoverDNA.nl. De website www.ikhebdat.nl is geheel vernieuwd en toegankelijker gemaakt voor kinderen van nu. Het aantal individuele vragen dat via de Erfomail is beantwoord is bijna verdubbeld en dagelijks stellen wij stakeholders en publiek op de hoogte van nieuws rond genetica.

Daarnaast hebben we in 2014 projecten uitgevoerd voor diverse externe opdrachtgevers. We werken graag samen met anderen en dat werpt zijn vruchten af. Het Innovatiefonds Zorgverzekeraars heeft het Erfocentrum het penvoerderschap gegeven van een drie jarig project op gebied van Zeldzame Aandoeningen. In dit project werkt een groot aantal patiëntenverenigingen, zorg instanties, en organisaties van zorgprofessionals samen.

In het afgelopen jaar heeft het Erfocentrum een voorzitterswisseling meegemaakt. Na een periode van meer dan 10 jaar heeft Martijn Breuning afscheid genomen als voorzitter van het Erfocentrum. Hij heeft enorm veel betekend voor het Erfocentrum. Onder zijn bevologen voorzitterschap heeft het centrum zich ontwikkeld tot een zelfstandige, bloeiende en gewaardeerde organisatie. Een organisatie bovendien waarvan de toekomst in de komende jaren gewaarborgd is.

Ik wens u veel plezier bij het lezen van het jaarverslag.

Prof. dr. C. Hollak
Voorzitter Stichting Erfocentrum



1. Het Erfocentrum in vogelvlucht

DNA-onderzoek staat volop in het nieuws. Nieuwe technieken zorgen voor meer diagnoses en zwangeren kunnen tegenwoordig het DNA van hun ongeboren kindje laten onderzoeken via de nieuwe Non Invasieve prenatale test (NIPT). Dit, maar zeker 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 en blijft.

Gesteund door een instellingssubsidie van het Ministerie van VWS, richt het Erfocentrum zich met haar voorlichtingsproducten op het algemene publiek. Secundair richt het Erfocentrum zich op (zorg)professionals die patiënten met vragen op het gebied van genetica zien. Het Erfocentrum informeert mensen via websites, sociale media en schriftelijk en audiovisueel voorlichtingsmateriaal, de 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. Wij sluiten met onze informatie aan op internationale (medische) richtlijnen en informatie van bijvoorbeeld Orphanet, Eurogentest, GeneReviews, OMIM (online Mendelian Inheritance in Man) en de VKGN. Deze kennis vertalen wij naar toegankelijke voorlichting voor algemeen publiek en patiënten. 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.

2. Activiteiten in 2014

In dit hoofdstuk lichten wij toe hoe onze voorlichting in 2014 is bijgehouden, ontwikkeld en uitgebreid. Het gaat daarbij om onze reguliere voorlichting via websites, specifieke voorlichting in opdracht van derden en voorlichting op maat door beantwoording van vragen via de Erfomail. Ook beschrijven wij in dit hoofdstuk op welke wijze we 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. We hebben in 2014 onze voorlichting overzichtelijker en beter vindbaar gemaakt.

Websites Erfocentrum	Doelgroep
Erfelijkheid.nl	Algemeen publiek en patiënten
AllesoverDNA.nl	Scholieren en docenten voortgezet onderwijs
Ikhebdat.nl	Kinderen
Huisartsengenetica.nl	Huisartsen
Zwangerwijzer.nl	Vrouwen met een kinderwens
Erfocentrum.nl	Algemeen publiek en samenwerkingspartners

De meeste voorlichting geven wij via websites (zie hierboven). Deze zijn in 2014 in totaal 1,2 miljoen keer bezocht. Dit is een groei van 44% ten opzichte van de bezoekcijfers van 2013.

Een van de speerpunten in ons meerjarenplan is het optimaliseren van onze dienstverlening aan de klinisch genetische centra. Eind 2014 is een klinisch geneticus in dienst gekomen, die onderzoekt hoe we onze producten en diensten zo kunnen verbeteren en/of uitbreiden, dat de KGC's deze nog beter kunnen gebruiken in hun eigen patiëntenvoorlichting.



Erfelijkheid.nl

Verantwoordelijk: Marloes Brouns – van Engelen

In 2014 zijn 127 teksten over erfelijke en/of aangeboren aandoeningen geactualiseerd. Verder zijn er 27 nieuwe beschrijvingen van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen en 13 nieuwe films toegevoegd. Diverse teksten zijn medisch-inhoudelijk gecontroleerd door klinisch genetici en andere

experts.

Ook is er nieuw voorlichtingsmateriaal ontwikkeld in de vorm van specials. Hiervoor is binnen www.erfelijkheid.nl een nieuwe structuur gebouwd. De specials zijn via de homepage

bereikbaar. Hierin staat informatie over een populair onderwerp in de vorm van een interview, veel gestelde vragen, achtergrondinformatie (Alles op een rij) en feitjes (Wist je dat?). De special over erfelijke kanker is online. Ook is er hard gewerkt aan informatie over dragerschapstesten, verzekeringen en dementie. Twee stagiaires hebben de special over het onderwerp next generation sequencing voorbereid.

In 2014 is ook een project uitgevoerd om de online vindbaarheid van erfelijkheid.nl te verbeteren. Op basis van een advies van een online marketingbureau hebben we zowel technische aanpassingen aan de website gedaan waardoor de site hoger gewaardeerd wordt door zoekmachines, als aanpassingen aan de inhoud van de site, waardoor deze beter aansluit op de begrippen waarop onze (potentiële) bezoekers zoeken in Google. Ook zijn we toegelaten tot het Google Grants-programma voor non-profitorganisaties, waardoor we gratis advertenties voor erfelijkheid.nl mogen plaatsen op de pagina's met zoekresultaten van Google, met een maandelijks waarde van \$10.000. Al deze werkzaamheden hebben ervoor gezorgd dat het aantal bezoeken aan erfelijkheid.nl is gestegen naar 580.000 in 2014, tegenover 355.000 in 2013. Dat is een stijging van 65%.

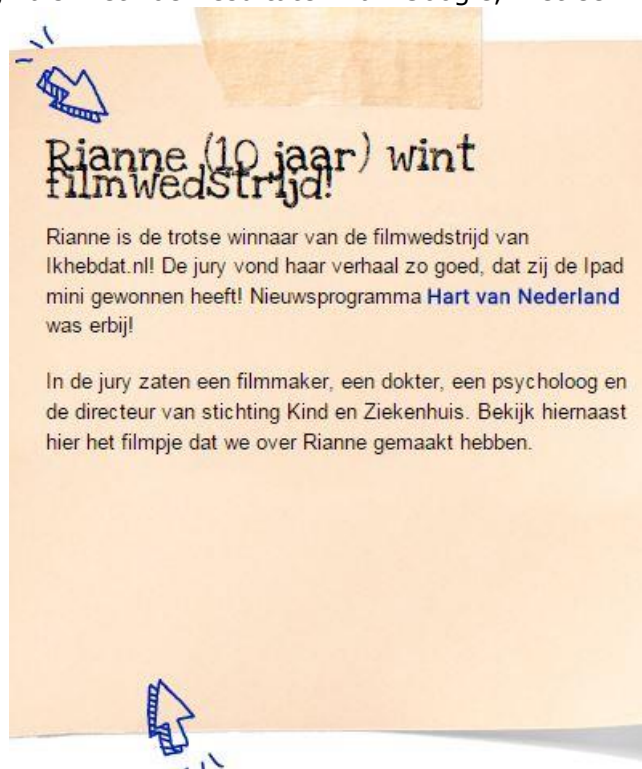
Ikhebdat.nl

*Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter/
Marloes Brouns –van Engelen*

Ikhebdat.nl is een website voor kinderen tussen de 8 en 12 jaar met een erfelijke aandoening en voor kinderen in hun omgeving. De site is in 2014 18326 keer bezocht. In 2014 is de modernisering van Ikhebdat.nl afgerond. De content, opzet en de vormgeving is vernieuwd en aangepast aan deze tijd.

Er zijn twee nieuwe teksten ontwikkeld voor Ikhebdat.nl: een tekst over over Seathre-Chotzen syndroom en een tekst over MIVD (microvillus inclusieziekte)

In 2014 is ook een wedstrijd georganiseerd onder kinderen met een aangeboren of erfelijke aandoening. Over de winnares is een film gemaakt die op de site (en op Youtube) staat, onder de naam 'Het verhaal van Rianne'. De film is zeer positief ontvangen en nieuwszender SBS heeft een item gemaakt van de uitreiking van de prijs in 'Hart van Nederland'.



AllesoverDNA.nl

Verantwoordelijk: Marjolein Wijnker-Schrauwen

Sinds 1 januari 2014 beheert het Erfocentrum de website www.AllesoverDNA.nl, een educatieve website over DNA(-onderzoek), genetica, erfelijkheid en celbiologie voor de bovenbouw havo/vwo van het voortgezet onderwijs. Door een samenwerking met BE-Basic (publiek-privaat consortium voor de biobased economy) en Cancer Genomics Netherlands (onderzoeksconsortium op het gebied van kankeronderzoek) heeft het Erfocentrum de website overgenomen van CSG Centre for Society and the Life Sciences, dat ophield te bestaan. De inhoud van de website is gedurende het jaar up-to-date gehouden.



Ook stelt AllesoverDNA.nl sinds kort de lessenserie 'De Gemene Deler' ter beschikking aan middelbare scholieren. Dit zijn lessen over kanker en kankeronderzoek, ontwikkeld door Cancer Genomics Netherlands. De Gemene Deler is in 2014 ruim tweeduizend keer bezocht. De onderdelen van

de lessenserie zijn bij elkaar 1500 keer gedownload.

Daarnaast heeft Kennislink het Erfocentrum betrokken bij de ontwikkeling van een iBook (interactief e-book) over kanker. De inhoud van AllesoverDNA is voor dit boek gebruikt en we hebben redactiewerkzaamheden uitgevoerd. Dit iBook zal in het voorjaar van 2015 beschikbaar zijn in de iBookstore van Apple.

In 2014 zijn 366 adressen van nieuwe docenten geregistreerd. Het totaal aantal docenten voor wie handleidingen en lesmaterialen op AllesoverDNA.nl beschikbaar zijn, staat nu op 2270. Daarnaast zijn er 40 vragen van bezoekers, voornamelijk scholieren, beantwoord.

ZwangerWijzer.nl

Verantwoordelijk: *Elsbeth van Vliet / Klaas Dolsma*

Zwangerwijzer.nl geeft mensen met een kindervens 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 ruim 107.911 keer bezocht.

In 2014 is gestart met de ontwikkeling van ZwangerWijzer 2.0. De website wordt technisch geheel vernieuwd, krijgt een nieuwe look and feel, er komen opties voor uitbreiding van de vragen, een eenvoudiger CMS en een overzichtelijke data verzameling. Veel aandacht is besteed aan de beveiliging van de data en privacy. Er is nauw samen gewerkt met experts van het ErasmusMC. De verdere ontwikkeling en oplevering van de vernieuwde zwangerwijzer.nl zal in 2015 plaatsvinden.

De onderwerpen uit en ervaringen met Zwangerwijzer.nl zijn ook ingebracht bij het ZonMW project 'Afstemmen van preconceptiezorg op de behoeften van aanstaande ouders en mogelijkheden van zorgverleners' (UMCU, Perinatologisch centrum).

Financiering: Vereniging Samenwerkende afdelingen Klinische Genetica (VSKG)

2.2 Projecten en werk in opdracht

Het Erfocentrum voert ook projecten en opdrachten van derden uit. In 2014 zijn de volgende opdrachten gerealiseerd.

Acquisitie van projecten en schrijven projectvoorstellen

Verantwoordelijk: Klaas Dolsma

In 2014 hebben wij diverse projectvoorstellen ontwikkeld en opdrachten geacquireerd. Een groot aantal is gehonoreerd:

- Beheer site Huisartsengenetica
- Penvoerder en uitvoering van het project Vroegsignalering (Innovatiefonds Zorgverzekeraars)
- Onderhoud strakswangerworden.nl en opvoeden.nl/kinderwens (Stichting Opvoeden.nl)
- Ontwikkeling van informatie over Dragerschap van erfelijke aandoeningen.
- Ontwikkeling van informatie over erfelijke nieraandoeningen (in januari 2015 gehonoreerd)
- Hoe vertel ik het mijn Familie (KWF)
- Contentmanagement van opvoeden.nl en ontwikkelen menu Ouderschap (Stichting Opvoeden.nl).

Project 'Over de grenzen kijken, maakt het verschil!'

Verantwoordelijk: Marloes Brouns - van Engelen

In dit project willen we ouders en professionals begrijpelijke informatie geven over zeldzame chromosoomafwijkingen. De Engelse, wereldwijd werkende organisatie Unique heeft reeds veel folders over zeldzame chromosoomafwijkingen ontwikkeld. De combinatie van medische informatie en ervaringskennis van ouders maakt hun folders uniek.

In 2014 zijn 20 Unique folders vertaald naar het Nederlands. Daarnaast zijn nieuwe folders voor artsen en het algemene publiek ontwikkeld.

De begeleidingsgroep van dit project is een aantal keer bijeengekomen. In mei 2014 heeft Sarah Wynn van Unique een bezoek gebracht aan het Erfocentrum. Verder is een overeenkomst getekend tussen de projectpartners.

Financiering: Fonds NutsOhra, VGnetwerken, VKGN en Erfocentrum.

Integratie digitale informatie over preconceptie

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter

In opdracht van het College Perinatale Zorg hebben wij de content van drie van onze sites (zwangerstraks.nl, slikeerstfoliumzuur.nl en zwangernu.nl) geïntegreerd in de nieuwe overheidssite Strakswangerworden.nl. Op deze manier hebben wij bijgedragen aan eenduidige overheidsvoorlichting over preconceptie op één centrale plek. Dit project is in 2014 afgerond.

Financiering: College Perinatale Zorg

Inhoudelijk onderhoud en actualisatie preconceceptievoorlichting

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter en Elsbeth van Vliet

Vanuit de Commissie Preconceptiezorg en Voorlichting is een initiatief gestart voor structurele samenwerking tussen CPZ en Stichting Opvoeden.nl. Het doel hiervan is het stroomlijnen en uniformeren van de informatie rondom het thema *Gezond zwanger worden* en het vergroten van het bereik. Vanaf augustus 2014 heeft het Erfocentrum, in de vorm van een pilot, het inhoudelijke onderhoud verzorgd van de voorlichting over preconceceptie op strakswangerworden.nl en opvoeden.nl/kinderwens.

Nieuwe ontwikkelingen rond preconceceptie maar ook opmerkingen van gebruikers van de site hebben wij voorgelegd aan experts. Waar nodig zijn signalen vertaald in concrete wijzigingen aan de sites. De pilot zal in januari 2015 geëvalueerd worden met het CPZ en de stichting Opvoeden.nl.

Financiering: Stichting opvoeden.nl

Contentmanagement stichting opvoeden.nl

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter

Vanaf augustus 2014 heeft het Erfocentrum op basis van haar deskundigheid met toegankelijke digitale voorlichting aan het grote publiek, een nieuw menu ontwikkeld en het contentmanagement verzorgd voor de site opvoeden.nl.

Financiering: Stichting Opvoeden.nl



Autisme en erfelijkheid

'Dat zit in de genen' zeggen mensen wel eens. Meestal gaat het dan over karakter- of uiterlijke eigenschappen. Maar ook aandoeningen kunnen erfelijk zijn. Hoe zit dat bij psychische aandoeningen? In dit infoblad kunt u lezen wat bekend is over de erfelijkheid van autismespectrumstoornissen (ook wel 'autisme' genaamd).

Mensen met autisme hebben vaak moeite met overzicht houden en problemen in het contact met anderen. Ook kunnen ze eindelijk dezelfde handelingen herhalen. Ze kunnen een normale of juist een hoge intelligentie hebben, maar autisme komt ook voor bij mensen met een verstandelijke beperking.

Is autisme erfelijk?
Als uw vader of moeder autisme heeft, is de kans dat u ook autisme krijgt ongeveer 15 tot 20%. Als twee mensen uit uw gezin deze psychische aandoening hebben, is de kans dat u het krijgt 40%. Ter vergelijking: heeft u deze aandoening niet in de familie, dan is de kans op autisme ongeveer 1%.

Genen, DNA en chromosomen
In iedere cel van het lichaam zitten chromosomen. Chromosomen zijn voor te stellen als lange strengen. Ze bestaan uit een stof die we DNA noemen. Op de chromosomen zitten de genen.

Een gen is een stukje afgeleefd DNA (zie plaatje). Onze genen bepalen al onze (erfelijke) eigenschappen. Bijvoorbeeld de kleur van ons haar en onze ogen. Ieder gen heeft een andere 'taak'. Veel eigenschappen worden door verschillende genen samen bepaald. Van ieder type gen heeft een mens er twee. Een erfte u van uw moeder en één van uw vader.

Genvarianten en mutaties
Na de bevruchting wordt bij elke celdeling het DNA van de ouders gekopieerd. Dat gebeurt niet altijd op dezelfde manier. Soms ontstaan varianten in een bepaald gen. Ze'n genvariant kan invloed hebben op eigenschappen en op hoe het lichaam werkt. Ze kunnen bijvoorbeeld ook een verhoogde kans geven op een aandoening.

Infoblad

Psychische aandoeningen en erfelijkheid

Verantwoordelijk: Anne-Marie de Ruiter

In opdracht van het Fonds Psychische Gezondheid ontwikkelden wij vier informatiebladen over erfelijkheid van psychiatrische stoornissen (over erfelijkheid van autisme, schizofrenie, angst- en stemmingsstoornissen en erfelijkheid van psychische stoornissen in het algemeen) en webteksten voor Psychowijzer.nl en erfelijkheid.nl. Samen met het Fonds Psychische Gezondheid hebben wij een PR-campagne uitgevoerd om het grote publiek op de hoogte te stellen van het bestaan van deze informatiebladen en de conclusies die wij trokken over de erfelijkheid van psychische aandoeningen. Dit project is in 2014 afgerond.

Financiering: Fonds Psychische Gezondheid en Erfocentrum

Dienstverlening aan VKGN

Verantwoordelijk: Petra Bloem

In 2014 is de dienstverlening aan de beroepsvereniging voor klinisch genetici (VKGN) voortgezet. Het webadres www.vkgn.nl is gekocht van de Nederlandse GeitenZuivel Organisatie (NGZO) en overgedragen aan de VKGN. De website is sinds mei 2014 zowel via het webadres

www.vkgn.org als via www.vkgn.nl te vinden.

In 2014 zijn er 27 nieuwsberichten op de VKGN-website geplaatst. Daarnaast zijn er 82 tweets voor de beroepsvereniging verstuurd. Aan de VKGN agenda zijn 15 aankondigingen van lezingen en congressen toegevoegd. In overleg is de indeling van de pagina Proefschriften aangepast; aan deze pagina zijn 12 proefschriften toegevoegd.

De werkzaamheden vinden plaats in samenwerking met de Publiciteitscommissie van de Vereniging Klinisch Genetische Centra (VKGN).

Financiering: Centra voor klinische genetica

MeeroverNIPT.nl

Verantwoordelijk: Marloes Brouns – van Engelen

Zwangere vrouwen uit de risicogroepen kunnen vanaf 1 april 2014 via het eigen bloed nagaan of hun ongeborn kind trisomie 21 (downsyndroom), trisomie 18 (edwardssyndroom) en trisomie 13 (patausyndroom) heeft. Dit gebeurt door middel van de zogeheten NIPT-test.

In opdracht van het NIPT-Consortium heeft het Erfocentrum een site gebouwd en gevuld met voorlichting voor zwangeren over NIPT, die in 2014 is onderhouden.

Financiering: NIPT-Consortium



Huisartsengenetica.nl

Verantwoordelijk: Marloes Brouns - van Engelen

De website www.huisartsengenetica.nl is er om de huisarts te ondersteunen op het gebied van erfelijkheidsvragen. Dit is onderdeel van een samenwerkingsverband tussen het VUmc, UMC Maastricht en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).

In 2014 was er een groei van 25% in het aantal bezoekers. Dit betekent dat de website steeds beter gevonden wordt. Het Erfocentrum deed in 2014 het beheer. Alle teksten en links zijn geredigeerd en er zijn nieuwe teksten toegevoegd in afstemming met de genoemde organisaties. Het Erfocentrum begeleidde twee redactievergaderingen.

Financiering: NHG en Erfocentrum.

2.3 Informatievoorziening op maat

Ook in 2014 heeft het Erfocentrum haar doelgroepen op de hoogte gehouden van actuele ontwikkelingen binnen de genetica en patiëntenvoorlichting. Nieuwe feiten op het gebied van erfelijkheid zijn verspreid in de vorm van attenderingsberichten, tweets, nieuwsberichten op erfelijkheid.nl en op Facebook. Daarnaast beantwoordt het Erfocentrum ook individuele vragen van publiek en professionals.

Erfomail

Verantwoordelijk: Mies Wits-Douw

Bij de Erfomail (en telefoon) kunnen het algemeen publiek en professionals terecht met hun individuele / persoonlijke vragen. Ze krijgen antwoorden op maat, met waar nodig verwijzingen naar een arts, patiëntenorganisatie, klinisch genetisch centrum, externe sites of andere deskundigen en bronnen.

Dankzij deze service kan het Erfocentrum ook signaleren aan welke informatie mensen behoefte hebben.

Het aantal vragen is in 2014 met meer dan de helft toegenomen. In 2014 zijn bijna 1500 vragen gesteld. De meeste vragen komen van algemeen publiek, daarnaast kwamen er 92 vragen van scholieren en studenten en 95 vragen van huisartsen, verloskundigen of verzorgenden.

Bijna alle vragen betroffen de (mogelijke) overerving van een aandoening. De meest voorkomende ziekten waar mensen informatie over wilden waren Parkinson, kanker, trombose, Factor V Leiden, SLE, ALS, Hartziekten, Het syndroom van Down, Autisme en Dementie. Daarnaast werden vragen gesteld over 400 andere aandoeningen, waaronder zeldzame chromosoomafwijkingen, verstandelijke beperkingen, psychische aandoeningen en schisis. Ruim 200 vragen gingen over genetische testen.

De meeste vragen kwamen van vrouwen. Mannen (25%) waren meestal geïnteresseerd in biologisch ouderschap, of wilden weten hoe erfelijkheid nou eigenlijk werkt.

Voorbeelden van Erfolijnvragen

Ik heb het Syndroom van Usher. Mijn broer en ik zijn de enigen in de familie met dit syndroom. Als ik kinderen krijg, hoeveel kans is er dan dat mijn kinderen het syndroom krijgen?

Mijn dochter heeft een ontwikkelingsachterstand. Er is niets uit het chromosomenonderzoek gekomen. Nu wordt een DNA onderzoek gedaan. Wat is het verschil tussen een chromosomenonderzoek en een DNA onderzoek?

Mijn moeder is in mei 2013 overleden aan de ziekte van Kahler. Nu heeft mijn zuster mij iets laten lezen waarin staat dat deze ziekte erfelijk is. Een kennis van mijn zuster heeft ook familieleden verloren aan de ziekte van Kahler en zij moet nu gecontroleerd worden. Is het nodig dat ook wij ons laten controleren?

Hoe kan het dat sommige kinderen met een lichamelijke beperking worden geboren? (scholier)

Ik heb een patiënt met zeer vage klachten, hij probeert te sporten, maar merkt dat hij daar verhoudingsgewijs erg moe van wordt. Zijn vader heeft op hoge leeftijd Myasthenia Gravis gekregen. Moet ik hem doorsturen? (huisarts)

Vandaag schreef ik een zwangere in. Haar zus heeft het syndroom van Alagille. Haar ouders zijn getest en hebben het syndroom niet. Is er onderzoek mogelijk/nodig bij deze zwangere? (verloskundige)

Attenderingen, tweets en nieuwsberichten

Verantwoordelijk: Petra Bloem / Mies Wits-Douw

Ook in 2014 heeft het Erfocentrum (intermediaire) doelgroepen op de hoogte gehouden van actuele ontwikkelingen binnen de genetica en patiëntenvoorlichting. Deze nieuwe feiten op het gebied van erfelijkheid zijn verspreid in de vorm van attenderingsberichten, tweets en nieuwsberichten op de website erfelijkheid.nl. Op Facebook delen we nieuws en weetjes met het algemene publiek.

In 2014 zijn er 65 nieuwsberichten geplaatst op erfelijkheid.nl en erfocentrum.nl en 1200 'ter attendering' nieuwsberichten verzonden aan ruim 90 patiëntenorganisaties en (leden van) project -en overleggroepen. Ook zijn journalisten proactief benaderd met relevante informatie over 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.



Via ons account @erfocentrum zijn opnieuw zo'n 900 tweets en retweets verstuurd, en de teller stond eind december op ruim 700 volgers. Op deze wijze communiceerden we met betrokkenen in de (genetische) zorg en algemeen publiek over allerlei actuele informatie en nieuws. Ook hielden we onze Facebook-pagina up-to-date met allerlei leuke nieuwtjes over erfelijkheid.

Bibliotheek

Verantwoordelijk: Petra Bloem

Op zeer beperkte schaal is de fysieke bibliotheek (boeken, tijdschriftartikelen, proefschriften) aangevuld. In 2014 zijn er 96 nieuwe items toegevoegd. Het is een kleine collectie bedoeld voor het beantwoorden van vragen (o.a. Erfomail) en voor het ontwikkelen van producten van het Erfocentrum (o.a. brochures/ informatiebladen en websites). Bij collectievorming is het zwaartepunt verder verschoven naar digitale collectievorming en digitale bronnen.

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 beschrijven we enkele gremia waar wij bij betrokken zijn en vindt u een overzicht van de werkgroepen waar wij aan deelnemen.

Kanker.nl

Kanker.nl is de nieuwe gezamenlijke website van KWF kankerbestrijding, de Levenmetkanker beweging en Integraal Kankercentrum Nederland (IKNL). Het Erfocentrum werkt sinds november als moderator mee aan de pilot en beantwoordt op deze site vragen m.b.t. kanker en erfelijkheid.



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 te organiseren. Het Erfocentrum leverde in 2014 een inhoudelijke bijdrage aan de Commissie Preconceptiezorg en Voorlichting (en haar werkgroep voorlichting Preconceptiezorg), de Preconceptie indicatielijst commissie (PIL) en de Commissie IT.

RIVM-werkgroepen

Ten behoeve van RIVM-trajecten op het gebied van prenatale -en neonatale screening heeft het Erfocentrum in 2014 expertise ingebracht in verschillende werkgroepen, op het gebied van neonatale screening, prenatale screening en de brochure *Zwanger!*

Redactieraad Stichting Opvoeden.nl

Stichting Opvoeden.nl draagt zorg voor de ontwikkeling, validering en verspreiding van content voor de websites van de gemeentes over opvoeden en opgroeien. De landelijke site Opvoeden.nl bestaat uit duizenden teksten over opvoeding voor ouders van kinderen en jongeren. Het Erfocentrum droeg ook in 2014 bij aan de verrijking en validering van teksten

over kinderwens, zwangerschap en erfelijke ziektes en nam zitting in de landelijke redactieraad van Stichting Opvoeden.nl.



Structurele werkgroepen waar het Erfocentrum deel van uitmaakt:

- Forum Biotechnologie en Genetica
- Werkgroep Loket en Informatie voor het Nationale Plan Zeldzame Ziekten van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen
- RIVM Werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering neonatale screening
- RIVM Werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering prenatale screening
- Landelijke redactieraad Stichting Opvoeden.nl
- RIVM, Werkgroep Folder Zwanger
- College Perinatale Zorg, commissie ICT
- College Perinatale Zorg, commissie en werkgroep voorlichting en preconceptiezorg
- College Perinatale Zorg, commissie Preconceptie Indicatielijst –PIL–
- Beraadsgroep Genetica Gezondheidsraad
- Gezondheidsraad, Commissie uitbreiding hielprik
- NCvB, Werkgroep reproductie en Zwangerschap Nederlands centrum voor Beroepsziekten
- VUMC Begeleidingscommissie preconceptie screening op maat
- TRIDENT consortium

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/VSKG en KNOV).

Het Erfocentrum wordt bemenst door een klein en bevlogen team. De samenstelling van bestuur en bureau zijn te vinden in bijlage 2.

Het Erfocentrum ontving in 2014 € 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

De meeste publiciteit genereren wij via onze site erfelijkheid.nl en ons Twitter account. Naar aanleiding van onze informatievoorziening worden wij regelmatig benaderd door journalisten. Wij stellen hen op de hoogte van nieuwe ontwikkelingen en discussies.



Aan de hand van ons communicatieplan hebben we ook in 2014 onze nieuwe producten onder de aandacht gebracht bij diverse doelgroepen. Dit deden we onder meer door (in totaal 10) persberichten te verspreiden.

Zo is onder andere rond de wedstrijd van de site Ikhebd.nl veel publiciteit gegenereerd. Het nieuwsprogramma van SBS6,

Hart van Nederland, heeft een uitgebreid item gemaakt van de uitreiking van de prijs, waarbij delen van de film die wij hebben gemaakt, zijn vertoond.

Ook hebben we samen met het Fonds Psychische Gezondheid onze informatiebladen over de erfelijkheid van psychische aandoeningen bekend gemaakt. Verschillende websites hebben dit bericht geplaatst, onder anderen websites voor zwangeren.

4. Contouren voor 2015

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

Ook in 2015 richten we ons op de speerpunten uit ons meerjarenplan 2014-2016. We gaan door met het vergroten van ons bereik en zullen nieuwe inhoud ontwikkelen over actuele onderwerpen, die aansluiten bij de vragen van het grote publiek.

Ook blijven we werken aan de gebruiksvriendelijkheid van onze websites op mobiele devices en aan het bereiken van nieuwe doelgroepen, zowel richting onderwijs als richting zorgprofessionals.

De dienstverlening aan de Klinisch Genetici Centra (KGC's) blijft een belangrijk speerpunt. We willen meer producten ontwikkelen die aansluiten bij de patiëntenvoorlichting die de KGC's dagelijks geven.

Ook gaan we in 2015 aan de slag met grote projecten die in 2014 verworven zijn zoals 'Over de grenzen kijken maakt het verschil' en 'Vroegsignalering'. Voor dit laatste project zijn wij door het innovatiefonds Zorgverzekeraars aangewezen als penvoerder. Wij voeren tevens twee deelprojecten uit, gericht op het vergroten van awareness over zeldzame aandoeningen en op de verbetering van communicatie in families over erfelijke aandoeningen.

In deze projecten werken we samen met een zeer groot aantal patiëntenverenigingen, beroepsverenigingen, en andere organisaties.

We hopen de komende jaren ook projecten te kunnen gaan uitvoeren gericht op kinderen en jong volwassenen.

Voor meer informatie verwijzen wij naar ons Meerjarenplan 2014 – 2016.

Bijlage 1. Erfocentrum in de media 2014

- *'Erfocentrum vertelt: waarom erfelijkheidsvoorlichting?'* IN: Jij & Ik magazine 3 (voorjaar 2014)
- *'Onderzoek bevorderen en er zijn voor deze mensen.. dat is onze taak'* IN: Jij & Ik magazine 3 (voorjaar 2014) [Artikel over AHC. Vermelding Erfocentrum en e-mailadres P. Bloem voor meer informatie]
- *'Zelfgeschreven verhaal over ziekte Rianne (10) verfilmd'*, Tv-uitzending 'Hart van Nederland, 12 november 22.50 uur [Uitslag filmwedstrijd 'Ikhebdat.nl']

Persberichten

- Erfocentrum neemt allesoverdna.nl over (25 februari)
- Preconceptie-vragenlijst nu ook in Chinees, Engels, Turks en Arabisch (4 maart)
- Erfocentrum organiseert filmwedstrijd voor kinderen (30 juni)
- Psychische aandoeningen vaak niet erfelijk (8 juli)
- Discussiebijeenkomst: hoe denk jij over erfelijkheidsonderzoek? (21 oktober)
- Rianne (10 jaar) wint filmwedstrijd ikhebdat.nl (13 november)
- Discussiebijeenkomst: hoe denk jij over erfelijkheidsonderzoek? is uitgesteld (17 november)
- Overeenkomst folders zeldzame chromosoomafwijkingen (17 november)
- Carla Hollak nieuwe bestuursvoorzitter van de Stichting Erfocentrum (2 december)
- 2015: we zien er – nu al- naar uit! (17 december)

Bijlage 2. Samenstelling team en bestuur

Team

Drs. Klaas Dolsma	Directeur
Petra Bloem	Informatiespecialist
Mies Wits-Douw	Publieksvoorlichter
Drs. Marloes Brouns-van Engelen	Projectleider / redacteur
Drs. Anne-Marie de Ruiter	Projectleider / redacteur
Drs. Marjolein Wijnker-Schrauwen	Projectleider / redacteur
Drs. Maaïke Haadsma (vanaf 01-11-2014)	Arts / Medisch redacteur
Drs. Elsbeth van Vliet-Lachotzki	Medisch adviseur (gedetacheerd vanuit de VSOP)
Gabor Baeten (tot 01-04-2014)	Webmaster



Bestuur

Prof. dr. C.E.M. Hollak	Voorzitter	Op voordracht van het Koninklijk Nederlands Medisch Genootschap (KNMG)
Ir. H.M. le Clercq	Penningmeester	Op voordracht van de NFU.
Mr. B. Reuser	Bestuurslid	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)
Dr. I.P.C. Krapels	Bestuurslid	Op uitnodiging van bestuur

Prof. Dr. M.H. Breuning Bestuurslid

Op voordracht van de Vereniging Klinische
Genetica Nederland en Vereniging
Stichtingen Klinische Genetica

Nevenfuncties bestuursleden

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

Maarten le Clercq

- Voorzitter Raad van Bestuur Sanquin Bloedvoorziening.
- 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

Rachel Giles

- Professor (Associate) Internal Medicine UMC Utrecht
- 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

Ingrid Krapels

- Klinisch geneticus MUMC
- Vicevoorzitter van de PR commissie van de VKGN
- Lid van Plenair bestuur VKGN (tot 1 januari 2015)

Martijn Breuning

- Klinisch Geneticus, LUMC

- Voorzitter Indicatiecommissie PGD
- Lid Forum Biotechnologie en Genetica
- Lid wetenschappelijke adviesraad van Orphanet

Bernard Reuser

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

Bijlage 3. Financiën 2014

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

A. BALANS

	<u>31-12-2014</u>	<u>31-12-2013</u>
ACTIVA	€	€
Vaste activa		
Materiële vaste activa		
- Automatiseringsapparatuur e.d.	<u>6.653</u>	<u>3.948</u>
Totaal vaste activa	<u>6.653</u>	<u>3.948</u>
Vlottende activa		
- Vorderingen	78.280	85.403
- Liquide middelen	<u>91.783</u>	<u>101.911</u>
Totaal vlottende activa	<u>170.063</u>	<u>187.314</u>
Totaal activa	<u>176.716</u>	<u>191.262</u>
PASSIVA		
Reserves	<u>54.293</u>	<u>44.568</u>
Schulden		
- Kortlopende schulden en overlopende passiva	<u>122.423</u>	<u>146.694</u>
Totaal Passiva	<u>176.716</u>	<u>191.262</u>

B. STAAT VAN BATEN EN LASTEN

	<u>Realisatie 2014</u>	<u>Begroot 2014</u>	<u>Realisatie 2013</u>
<u>Baten</u>			
Subsidie Ministerie van VWS	253.395	250.000	250.000
Bijdragen KGC's	102.198	102.000	102.198
Projectsubsidies	153.001	150.000	130.994
Giften, donaties en dienstverlening	<u>378</u>	<u>0</u>	<u>798</u>
Totaal baten	<u><u>508.972</u></u>	<u><u>502.000</u></u>	<u><u>483.990</u></u>
<u>Lasten</u>			
Personele kosten	377.666	380.000	335.398
Huisvestingskosten	21.664	17.500	14.532
Kantoorkosten	21.195	12.000	16.239
Bestuurskosten	556	1.000	0
Algemene kosten	<u>29.871</u>	<u>35.000</u>	<u>39.542</u>
Totaal personele en materiële kosten	450.952	445.500	405.711
Directe projectkosten	<u>48.295</u>	<u>50.000</u>	<u>67.979</u>
Totaal lasten	<u><u>499.247</u></u>	<u><u>495.500</u></u>	<u><u>473.690</u></u>
Exploitatieresultaat	<u><u>9.725</u></u>	<u><u>6.500</u></u>	<u><u>10.300</u></u>