



DIGITAAL JAARVERSLAG 2017



INHOUDSOPGAVE

Voorwoord	3
Is het erfelijk?	4
Erfelijke ziekte, en dan?	6
Het zit in de familie	7
Kinderwens	8
Ook voor professionals	9
Dienstverlening aan andere organisaties	10
Bestuur, directie en medewerkers	11
Financiën	12



VOORWOORD

Genetica speelt een steeds grotere rol in onze samenleving. DNA-onderzoek wordt veel toegankelijker, waardoor meer mensen worden geconfronteerd met vragen. Bijvoorbeeld: Wat wil ik weten over mijn eigen DNA? En dat van mijn kind? Wat kan ik met de uitslag? Wat vertel ik mijn baas en mijn verzekeraar? Lopen mijn familieleden ook risico als ik een erfelijke aanleg voor een ziekte heb?

Begrijpelijke, betrouwbare en onafhankelijke voorlichting is essentieel om deze vragen te kunnen beantwoorden. Wij bieden deze voorlichting in onder meer websites, folders en keuzehulpen voor algemeen publiek, patiënten en zorgprofessionals.

Erfelijkheid speelt een rol bij gezondheid, maar niet de enige rol. Daarom werken wij veel samen met academische ziekenhuizen, universiteiten, wetenschappelijke verenigingen, patiëntenorganisaties en met de overheid. Door samen met of voor hen goede informatie te ontwikkelen, sluiten we nog beter aan bij de actuele ontwikkelingen en behoeften van onze doelgroepen.

Dit jaarverslag geeft een kijkje in de keuken van het Erfocentrum en laat u zien welke projecten we in 2017 hebben uitgevoerd. Wij hopen dat u zo een beeld krijgt van ons werk en ons weet te vinden waar we gemeenschappelijke doelen hebben!



Klaas Dolsma
Directeur Erfocentrum

“Zonder onderzoek hadden we nog tien jaar moeten wachten, tot ze in de puberteit waren.” **SANDRA (45)**

Is het erfelijk?

Een van de vragen waarmee mensen een beroep doen op het Erfocentrum, is of een ziekte in hun familie erfelijk kan zijn. Een andere veelvoorkomende vraag is of bepaalde klachten kunnen wijzen op een erfelijke ziekte. Het Erfocentrum geeft antwoord op deze vragen op www.erfelijkheid.nl en via de Erfomail. Als u op de pijl naar rechts klikt, vindt u meer informatie.

Ziektebeschrijvingen

Voor mensen die informatie zoeken over erfelijke en/of aangeboren aandoeningen, hebben we 80 ziektebeschrijvingen op erfelijkheid.nl geactualiseerd. De vragen die mensen ons stellen over bepaalde ziektes, zijn de aanleiding geweest voor nieuwe teksten over 35 ziektes op onze site. Voor sommige mensen zeggen beelden juist meer dan woorden. Daarom voegden we 15 nieuwe filmpjes toe over aandoeningen aan erfelijkheid.nl.

Bezoekers over erfelijkheid.nl

Sinds de vernieuwing van onze website erfelijkheid.nl, is het aantal bezoekers gestegen met 24%. [Erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) heeft nu ruim 1,2 miljoen bezoekers per jaar, waarvan de meerderheid ons vindt via Google. Ook inhoudelijk wordt onze site gewaardeerd, zo bleek uit het gebruikersonderzoek dat Right Marktonderzoek in 2017 uitvoerde onder 500 van onze bezoekers.

Hieruit blijkt dat de meeste mensen erfelijkheid.nl raadplegen omdat zij informatie zoeken over een bepaalde ziekte of klacht, van zichzelf of iemand die zij kennen. Van de bezoekers komt 30% vaker op de website. Een grote meerderheid vindt op de website wat hij of zij zoekt (86%) en is van mening dat de voorlichting duidelijk (73%) of enigszins duidelijk is (22%). Van onze bezoekers is 84% vrouw, de gemiddelde leeftijd is representatief voor de Nederlandse bevolking en het opleidingsniveau ligt iets hoger dan het gemiddelde.

Voorlichting voor iedereen

Op onze website erfelijkheid.nl staan antwoorden op vragen als: Is mijn ziekte erfelijk? Wanneer moet ik naar de dokter? Wil ik wel een DNA-onderzoek laten doen? Heeft een DNA-test gevolgen voor mijn verzekeringen? Kan ik de ziekte doorgeven aan mijn kind? Vragen waar iedereen mee te maken kan krijgen. Juist daarom is het zo belangrijk dat de informatie goed te begrijpen en makkelijk te lezen is. In 2017 zijn alle webteksten (behalve de teksten over specifieke ziektes) herschreven naar het zogenaamde B1-taalniveau: eenvoudig Nederlands. Waar moeilijke woorden onvermijdelijk zijn, worden ze uitgelegd. De teksten zijn ook bruikbaar voor klinisch genetici die tijdens een consult complexe onderwerpen op een eenvoudige manier willen behandelen.

Sneller signaleren erfelijke ziektes

Eén op de 17 mensen heeft een zeldzame ziekte. Dat wordt helaas vaak pas laat ontdekt. Daarom hebben we in samenwerking met het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en diverse patiëntenorganisaties een aantal zeldzame ziekten meer in de schijnwerpers gezet. Samen ontwikkelden we teksten en filmpjes, die nu op thuisarts.nl en erfelijkheid.nl staan. De filmpjes laten zien hoe kinderen hun zeldzame ziekte beleven en welke impact de ziekte heeft op het gezinsleven.

Dit project valt onder het grootschalige project Vroegsignalering, mogelijk gemaakt door in het Innovatiefonds.

Erfolijn voor individuele vragen

Mensen die vragen stellen aan het Erfocentrum, maken zich vaak zorgen over de kans die zij of hun kinderen hebben op een bepaalde erfelijke ziekte. Bijvoorbeeld omdat een ziekte vaker in hun familie voorkomt of omdat de vraagsteller zelf bepaalde klachten heeft. Mensen kunnen hun vragen mailen naar de zogenaamde 'Erfolijn'. Door de vragen ontstaat een goed beeld van wat leeft. Het aantal vragen blijft groeien: in 2017 hebben we 1740 vragen beantwoord over 438 verschillende ziektes. Onderwerpen waren bijvoorbeeld kanker die veel in de familie voorkomt, de kans dat je een zeldzame ziekte doorgeeft aan je kind en DNA-onderzoek.

Vraagsteller Erfolijn:

‘Dank u wel voor deze informatie en de moeite die u hebt genomen om mijn vraag te beantwoorden. Interessant om te lezen. Na contact met de huisarts heeft mijn dochter inderdaad een bloedtest laten doen.’

Erfelijke ziekte, en dan?

Als u te horen krijgt dat u een erfelijke ziekte heeft, denkt u misschien als eerste aan eventuele (toekomstige) kinderen. Kunnen zij de ziekte ook krijgen? Is behandeling van de ziekte mogelijk? En kan de diagnose invloed hebben op verzekeringen? In 2017 heeft het Erfocentrum voorlichtingsmateriaal gemaakt, waarin dit soort vragen beantwoord worden. Als u op de pijl aan de rechterzijde drukt, ziet u verschillende voorbeelden.

Vaker diabetes in de familie (MODY)

MODY is een erfelijke vorm van diabetes. Er zijn in Nederland tienduizenden patiënten met MODY. Deze patiënten hebben een andere behandeling nodig dan andere diabetespatiënten. Er zijn slechts 1000 MODY-patiënten gediagnosticeerd. Dat moet anders, vinden zowel het Erfocentrum, het expertisecentrum Erfelijke Diabetes, Diabeter als het DiHAG. In het project ‘eerdere herkenning van MODY’ werken al deze partijen aan eerdere herkenning en betere behandeling van patiënten met MODY. In 2017 zijn we gestart met het maken van voorlichtingsmateriaal voor ouders van jonge MODY-patiënten en met de ontwikkeling van e-learningmodules voor huisartsen, kinderartsen en internisten. Dit zijn de zorgprofessionals waar mensen met diabetes als eerste terecht kunnen. Dit project, dat mogelijk gemaakt is door het Diabetes Fonds, loopt nog tot 1 juli 2018.

Pharmacogenetica en CRISPR-Cas9

De ontwikkelingen in de genetica gaan snel. Om het publiek up-to-date te houden, vertalen we wetenschappelijke informatie naar begrijpelijke voorlichting. In 2017 maakten we onder meer nieuwe voorlichting over pharmacogenetica, waar we steeds vaker vragen over krijgen. Pharmacogenetica wordt toegepast om mensen effectievere medicijnen voor te schrijven. Ook ontwikkelden we nieuwe voorlichting over de techniek CRISPR-Cas9, waarmee we in de toekomst, als de wet het toestaat, mogelijk kunnen voorkomen dat iemand bepaalde erfelijke ziekten krijgt.

Vraagsteller Erfolijn:

‘Hartelijk dank voor dit snelle antwoord. Ik ga ervoor zorgen dat ik goed voorbereid bij de 20-weken-echo kom, zodat we al onze vragen kunnen stellen.’

Het zit in de familie

Een erfelijke ziekte of aantoonbare aanleg daarvoor delen mensen vaak met familieleden. Het is niet altijd eenvoudig om een erfelijke aanleg bespreekbaar te maken. Als Erfocentrum ondersteunen wij patiënten die over de erfelijkheid van de ziekte gaan praten met familieleden. We geven informatie, tips en tools. Familieleden, die het nieuws krijgen, helpen we zich voor te bereiden op een consult bij de klinisch geneticus met behulp van een keuzehulp. Als u op de rechterpijl klikt, vindt u meer informatie.

Hoe vertel ik het mijn familie?

Als mensen te horen krijgen dat er een erfelijke aanleg in de familie zit, biedt dat grote voordelen. Zo kunnen ze mogelijk bijtijds voorkomen dat ze de aanleg doorgeven aan hun kind. En in sommige gevallen kan het een snellere diagnose opleveren.

Het Erfocentrum heeft in samenwerking met Duchenne Parents Project (DPP), de VKS (Patiëntenvereniging voor stofwisselingsziekten), VED (Vereniging Ehlers-Danlos Patiënten) en de NCFs (Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting) een project uitgevoerd om mensen te helpen bij het informeren van familieleden. We hebben door middel van een enquête de ervaringen verzameld van 782 (ouders van) patiënten. Op basis van deze ervaringen is ondersteunend voorlichtingsmateriaal ontwikkeld met uitleg, tips, voorbereidingsopdrachten en een interview. De patiëntenorganisaties hebben dit op hun websites geplaatst. Om mensen op de hoogte te brengen van het bestaan ervan, PR-materiaal ontwikkeld.

Keuzehulp: wel of niet voorspellend DNA-onderzoek

Als mensen eenmaal geïnformeerd zijn over een mogelijke mutatie in de familie, is het de vraag of zij zich willen laten testen en/of hoe zij zich hierop kunnen voorbereiden. In 2017 ontwikkelden we samen met patiëntenverenigingen NPV en VSOP, onder auspiciën van de Patiëntenfederatie, een keuzehulp voor mensen die mogelijk aanleg hebben voor een autosomaal-dominante ziekte. Daarnaast brachten we een wachtkamertijdschrift uit over het vraagstuk ‘Wel of geen DNA-onderzoek’. Hierin staan ook persoonlijke ervaringen rond de gevolgen van een DNA-onderzoek. Dit tijdschrift is verspreid onder de poliklinieken klinische genetica.

‘En dan merk je dat ze je niet meteen begrijpen. Het is best lastig uit te leggen.’
ANNE-ROOS (20)

Kinderwens

Als mensen een kindwens hebben en er zit een erfelijke ziekte in de familie, dan kunnen zij voor dilemma's komen te staan. Niet iedereen is op de hoogte van alle mogelijkheden die er zijn, zoals dragerschapstesten en embryoselectie (PGD). Het Erfocentrum voorziet mensen niet alleen van informatie, maar ondersteunt hen ook bij het maken van keuzes door middel van tips en tools. Voorbeelden van die informatie vind u als u op de rechterpijl klikt.

Keuzehulp Kinderwens en Erfelijke Ziekte

Als mensen een kindwens hebben en een erfelijke ziekte kunnen doorgeven, zijn er soms medische mogelijkheden om dit te voorkomen, bijvoorbeeld embryoselectie (PGD) of een behandeling met donorzaad of -eicellen. Andere mensen proberen via de natuurlijke weg zwanger te worden en aanvaarden het risico dat hun kind ziek is, zien af van hun kindwens of overwegen adoptie of pleegouderschap.

Om mensen te ondersteunen bij deze keuzes, ontwikkelden we op basis van ervaringen de keuzehulp Kinderwens en erfelijke ziekte in samenwerking met deskundigen. Aan de hand van 15 vragen en bijbehorende informatie, krijgen mensen hun overwegingen op een rij, die zij vervolgens kunnen bespreken met een partner, vriend(in) en met de klinisch geneticus.

Zwangerwijzer.nl voor iedereen

ZwangerWijzer.nl is een interactieve vragenlijst van het Erfocentrum en het Erasmus MC. De vragenlijst geeft jaarlijks voor 80.000 vrouwen en mannen met een kindwens feedback op maat over hun gezondheidsrisico's. Ongeveer de helft van de gebruikers vult de lijst in op verzoek van hun verloskundige, huisarts of gynaecoloog. In 2017 is de taal in ZwangerWijzer vereenvoudigd en de vormgeving aangepast, om de site toegankelijker te maken. De aanpassingen zijn gebaseerd op onderzoek van het AMC onder de doelgroep van de website. Vervolgens is de nieuwe versie van de site getest en daaruit blijkt ZwangerWijzer gebruiksvriendelijk te zijn.

'De arts is een pietje precies, maar ook zorgzaam' JOS (51)



Ook voor professionals

Het lijkt vanzelfsprekend om bijvoorbeeld een huisarts of klinisch geneticus te raadplegen voor een vraag over erfelijkheid. Toch is het voor de zorgprofessional zelf soms ook lastig om alle ontwikkelingen op dit gebied bij te houden. Daarom helpt het Erfocentrum hen op de hoogte te brengen van de meest recente onderzoeken en handige tools. De tools komen tot stand in samenwerking met de beroepsgroepen zelf, zodat ze precies voorzien in de behoefte van de desbetreffende zorgprofessional.

Website Huisarts en Genetica

De website Huisartsengenetica.nl is vernieuwd. De vormgeving is aangepast en de informatie geactualiseerd en gereviseerd. Er staan onder meer nieuwe verwijscriteria op de website, voor als er een vermoeden is op een erfelijke aanleg voor kanker. Huisartsen maken veelvuldig gebruik van de website. In 2017 kwamen er ruim 9000 unieke bezoekers op de website. Dit is onder andere te danken aan een verwijzing naar de website op een startpagina voor huisartsen, Artsportaal. Ook konden toekomstige huisartsen de site leren kennen via de landelijke huisartsenopleiding.

E-learning over zeldzame ziektes

Om snellere herkenning van zeldzame ziektes te bevorderen, is het Erfocentrum samen met de VSOP, e-learningmodules gaan ontwikkelen voor jeugd-, kinder- en huisartsen. Hierin wordt gebruik gemaakt van casuïstiek, zodat deze professionals vaardiger worden in het herkennen van zeldzame ziektes.

Dit project valt onder het grootschalige project Vroegsignalering, mogelijk gemaakt door in het Innovatiefonds.

Klinisch geneticus:

'Ik verwijst vaak naar jullie website die veel waardevolle informatie bevat. Het is een hele overzichtelijke website geworden!'

Dienstverlening aan andere organisaties

We ontwikkelen ook voorlichtingsmateriaal in opdracht van andere organisaties zoals patiëntenverenigingen, wetenschappelijke instituten, beroepsverenigingen en zorgorganisaties. We maken wetenschappelijke of medische informatie begrijpelijk, geven organisaties advies, redigeren teksten en/of houden websites actueel. Als u rechts doorklikt, vindt u enkele voorbeelden.

Website over NIPT

Sinds 1 april 2014 is NIPT in Nederland beschikbaar binnen de TRIDENT-1 studie voor zwangeren die op basis van de combinatietest een verhoogde kans hebben op een kind met down-, edwards- of patausyndroom. In april 2017 is de TRIDENT-2 studie hieraan toegevoegd, waardoor alle vrouwen een NIPT kunnen laten doen, zonder dat daar een combinatietest aan vooraf is gegaan. In 2017 zijn alle teksten op de website www.meerovernipt.nl aangepast in overleg met de webredacties van www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl (RIVM) en www.niptbetalen.nl (NIPT Consortium). Aan www.meerovernipt.nl is een interactieve kaart met bloedafnamelocaties toegevoegd. Vanaf april 2017 beantwoordt de Erflijjn namens het Consortium de vragen die via de site binnenkomen.

Website voor mensen met een kinderwens

Mensen die zwanger willen worden, hopen op een zorgeloze zwangerschap en een gezond kind. Op www.strakswangerworden.nl, een website van het College Perinatale Zorg (CPZ), staat informatie en advies over hoe ouders in spé zo gezond mogelijk zwanger kunnen worden. Het Erfocentrum verzorgt het onderhoud van de teksten van deze website.

Erfocentrum in de pers

We schreven mee aan artikelen in diverse magazines, bijvoorbeeld aan de publicatie over 'verzekeren en erfelijkheid' in het Jubileummagazine HCHWA-D van de Vereniging Katwijkse Ziekte. Daarnaast beantwoordden we vragen over kanker en erfelijkheid voor de Nieuwsbrief van Kanker.nl. Ook werkten we bijvoorbeeld mee aan het artikel 'Erfelijk belast' in Psychologie Magazine, 'Erfelijkheid' in de Boefjes Babygids 2017 en 'Wat wil je weten over je genen?' in het magazine Zorg voor het Leven.

“Vandaag #zeldzameziektendag, dat is inclusief zeldzame chromosoomafwijkingen. Dank @Erfocentrum voor site www.uniek-erfelijk.nl/”



Twitter, @AnnetvanBetuw 28 februari 2017

Bestuur, directie en medewerkers

Het bestuur is voorgedragen door patiëntenorganisaties en medische koepelorganisaties. Deze formule waarborgt zowel het gebruikersperspectief als de medische betrouwbaarheid van de informatie. De functie van directeur werd in 2017 vervuld de heer drs. K. Dolsma met een aanstellingsomvang van 1 fte.

Op 31 december 2016 had het bureau van het Erfocentrum een omvang van 5,1 fte. Op 31 december 2017 was de gemiddelde personeelsomvang van het bureau 5,1 fte.

In 2017 bestond het bestuur uit de volgende personen:

Prof. dr. C.E.M. Hollak	Voorzitter	Op voordracht van het Koninklijk Nederlands Medisch Genootschap (KNMG)
Drs. P.F.I.M Snijders	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
Dr. J.E. Seppen	Bestuurslid	Op voordracht van de Patiëntenfederatie Nederland
Prof. Dr. M.H. Breuning	Bestuurslid	Op voordracht van de Vereniging Klinische Genetica Nederland en Vereniging Stichtingen Klinische Genetica

Financiën

Balans

	31-12-2017	31-12-2016
ACTIVA	€	€
Materiële vaste activa		
- Automatiseringsapparatuur e.d.	4.227	4.596
Totaal vaste activa	4.227	4.596
Vlottende activa		
- Vorderingen	79.705	72.396
- Liquide middelen	202.956	231.919
Totaal vlottende activa	282.661	304.315
Totaal activa	286.888	308.911
PASSIVA		
Reserves	97.390	70.588
Schulden		
- Kortlopende schulden en overlopende passiva	189.498	218.323
Totaal Passiva	286.888	308.911

Staat van baten en lasten

Verwerking resultaat 2016

Het resultaat over 2016 is € 17.805 positief. Dit bedrag zal ten gunste worden gebracht van de continuïteitsreserve.

	Realisatie 2017	Begroot 2017	Realisatie 2016
BATEN			
Subsidie Ministerie van VWS	255.413	256.000	255.871
Bijdragen KGC's	105.000	105.000	105.000
Projectsubsidies	374.632	325.000	214.246
Inkomsten onderwijssite	0	0	1.500
Giften, donaties en dienstverlening	0	0	0
Totaal baten	735.045	686.000	573.617
LASTEN			
Personele kosten	409.822	410.000	412.248
Huisvestingskosten	24.143	21.400	22.996
Kantoorkosten	26.435	16.892	10.971
Bestuurskosten	115	0	686
Algemene kosten	40.583	33.000	33.501
Totaal personele en materiële kosten	501.098	481.292	480.402
Kosten beheer websites	27.049	23.000	18.341
Directe projectkosten	200.096	170.000	57.789
Totaal lasten	728.243	674.292	556.532
Exploitatieresultaat	6.802	11.708	17.085

Algemene toelichting

Grondslagen voor de waardering van de activa en passiva

De in de balans opgenomen activa en passiva zijn, voor zover niet anders wordt vermeld, tegen nominale waarde opgenomen.

Aantal werknemers

Bij het Erfocentrum waren per 31 december 2016 8 werknemers in dienst (per 31 december 2015: 9)

Reserves

In dit rapport wordt er niet gesproken over Eigen Vermogen, omdat deze post slechts zal worden aangewend in overeenstemming met de doelstelling.

Grondslagen voor de resultaatbepaling

Bij de bepaling van het resultaat zijn, voor zover niet anders wordt vermeld, de aan het boekjaar toe te rekenen baten en lasten opgenomen.

Projectsubsidies worden verantwoord nadat besteding van de gelden heeft plaatsgevonden. De projectkosten zijn toegerekend aan de periode waarop zij betrekking hebben.

De controleverklaring

In de bijlage is de Accountantsverklaring van Versluis Accountancy B.V. opgenomen. Versluis Accountancy BV is in het bezit van een AFM vergunning voor wettelijke controles.

Download hier de [Accountantsverklaring](#)

ANBI-verklaring

Het Erfocentrum is in het bezit van een ANBI-verklaring uitgegeven door de belastingdienst. Het Erfocentrum verzekert financiers hiermee dat de organisatie voldoet aan de diverse criteria die worden gesteld aan algemeen nut beogende organisaties.

Vaststelling jaarrekening

De jaarrekening 2016 is door de directie en het vastgesteld en goedgekeurd op 11-4-2017.