



# **Meerjarenplan 2017 - 2019**

*Meetbaar van meerwaarde*

*Amersfoort, december 2016*

## Voorwoord

Genetica en DNA-onderzoek worden steeds meer toegepast in de zorg en in onderzoek. Inmiddels heeft al meer dan een miljoen Nederlanders DNA-onderzoek laten doen. Waar decennialang alleen gefilosofeerd werd over het onderzoeken van het gehele DNA, is in de afgelopen twee jaar al van enkele 10.000-en Nederlanders het *hele* DNA onderzocht. En via de NIPT test wordt vanaf volgend jaar DNA-onderzoek aan alle (175.000) zwangere vrouwen aangeboden. Alle Nederlanders krijgen op enig moment in hun leven met de vraag te maken: laat ik wel of niet mijn erfelijk materiaal onderzoeken?

Vragen op gebied van erfelijkheid kunnen ingewikkeld zijn. Wil ik het weten? Wat wil ik weten? Wat betekent dit voor mijn partner, kinderen of familie? Hoe vertel ik het mijn familie?

Om Nederlanders (patiënten en professionals) te ondersteunen bij het maken van geïnformeerde keuzes op gebied van erfelijkheid en DNA-onderzoek ontwikkelt Erfocentrum begrijpelijke, betrouwbare, onafhankelijke en actuele informatie. Daar aan is nu meer behoefte dan ooit.

In de afgelopen jaren is het Erfocentrum gegroeid. Er zijn veel nieuwe samenwerkingsverbanden gerealiseerd. Onze gedegen en resultaatgerichte manier van werken geeft ons een goede positie in het veld. Onze producten zijn in toenemende mate bekend bij patiënten, familie en professionals.

In de komende jaren wil het Erfocentrum haar belangrijke rol blijven spelen, en mensen blijven helpen bij het maken van geïnformeerde keuzes op gebied van erfelijkheid en erfelijke aandoeningen. Daarbij zullen we nieuwe thema's aanroeren, want ook in de komende drie jaren zullen nieuwe toepassingen de zorg bereiken. Maar ook zullen we bekende thema's adresseren, zoals het bevorderen van familiecommunicatie binnen families met een erfelijke belasting. We doen dat net als in voorgaande jaren steeds maximaal in samenwerking met patiënten en professionals.

Hoe wij dat willen doen, staat in dit meerjarenplan. We wensen u veel leesplezier.

Bestuur en medewerkers van het Erfocentrum

## Inhoudsopgave

Missie, visie en doelgroepen .....	5
Missie.....	5
Visie .....	5
Hoe .....	5
Doelgroepen.....	6
Externe ontwikkelingen.....	7
Bredere toepassing van genetische zorg.....	7
DNA-onderzoek tijdens en vóór, en na de zwangerschap .....	7
Genetische zorg kan meer .....	8
Maar niet voor iedereen.. ..	8
Zeldzaam .....	8
Erfelijkheid is een familiezaak .....	9
CRISPR/Cas .....	9
Geld is schaars.....	9
Interne analyse.....	11
Wat zijn onze sterke en zwakke punten?.....	11
Bureau .....	11
Bestuur .....	11
Financiën .....	11
Midden in het veld .....	13
Bereik.....	14
Bereik $\neq$ effect.....	14
Promotie <i>moet</i> er ook nog bij .....	14
Vooral in Nederland .....	14
Ambities 2017-2019 .....	15
Allereerst ...wat blijft.....	15
Speerpunt 1: Erfelijkheid is een familiezaak (familie-communicatie binnen families met een erfelijke belasting).....	16
Speerpunt 2: Geïnformeerde professionals. ....	17
Speerpunt 3: Verbreed de doelgroep, aandacht voor lage SES .....	18
Aandachtspunten: Maak het meetbaar .....	19
Wat gaan we doen .....	20
Aandachtspunt: Maak het zichtbaar .....	20
Aandachtspunt : Maak het internationaal .....	23

Financiën en organisatie .....	24
Inkomsten 2017-2019 .....	24

## Missie, visie en doelgroepen

### Missie

Het Erfocentrum stelt zich tot doel om relevante doelgroepen in de samenleving te informeren en hun deskundigheid te bevorderen over erfelijkheid, alsmede erfelijke en aangeboren aandoeningen, waarbij zowel aandacht besteed wordt aan de medische en aan de zorgaspecten als aan de psychische, juridische, ethische en maatschappelijke aspecten die daaraan verbonden zijn.

### Visie

Door de snel groeiende technologische ontwikkelingen wordt steeds meer duidelijk over de genetische oorzaken van ziekte en gezondheid. Genetica en DNA-onderzoek worden daardoor onderdeel van de geboden zorg. Tegelijkertijd zijn burgers in toenemende mate managers van hun eigen gezondheid. Zij komen voor meer, en soms ingewikkelde keuzes te staan rond erfelijkheid. Daar zijn niet alleen zijzelf, maar ook familieleden bij betrokken. Waar het zorgsysteem in Nederland vooral is ingericht op het individu, speelt bij erfelijke aandoeningen de familieband een belangrijke rol.

De ontwikkelingen gaan dermate snel dat we niet kunnen verwachten dat medisch professionals op de hoogte zijn van alle ontwikkelingen.

Om mensen te ondersteunen in het maken van geïnformeerde keuzes rond erfelijke ziektes, is betrouwbare, actuele en begrijpelijke informatie noodzakelijk. *Betrouwbaar* en *onafhankelijk* omdat mensen hun eigen keuzes moeten kunnen maken. *Actueel* omdat het vakgebied van de genetica, en het aanbod van mogelijkheden, continue in verandering is. *Begrijpelijk* en *laagdrempelig* omdat de ontwikkelingen op gebied van genetica nieuw en complex zijn en alle burgers de informatie moeten kunnen begrijpen. Een groot deel van de burgers in onze samenleving heeft lage 'gezondheidsvaardigheden'. Het begrijpelijk maken van complexe informatie is een grote uitdaging die we aan moeten gaan.

Ondersteunende informatie moet bovendien *persoonlijk en relevant* zijn; keuzes op het gebied van erfelijkheid zijn immers ingrijpend. De ontvanger moet zich direct aangesproken voelen en de informatie dient aan te sluiten bij de informatiebehoefte, interesses en kennis.

### Hoe

Om zoveel mogelijk mensen te ondersteunen in het maken van keuzes, hanteren wij verschillende informatiestrategieën en benaderen wij mensen via verschillende kanalen en op diverse manieren.

Burgers en professionals zoeken vooral via Internet gezondheidsinformatie. Internet staat daarom centraal in ons informatie aanbod. De website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) fungeert de facto als belangrijkste bron en wegwijzer op Internet als het gaat om betrouwbare gezondheidsinformatie op gebied van erfelijkheid. We werken samen met andere sterke aanbieders zoals thuisarts.nl en stemmen het informatie aanbod op elkaar af.

Wij maken ondersteunend (voorlichtings-)materiaal in de brede zin van het woord. Het kan gaan om informatieoverdracht, tips en tools, interviews, keuzehulpen en adviezen op papier of on line. Afhankelijk van de behoeften en leemtes, ontwikkelen we passende producten. Ook bieden we dienstverlening aan mensen met persoonlijke vragen, via de erfomail.

Omdat zorgverleners een belangrijke rol spelen in het ondersteunen van mensen met (mogelijk) erfelijke ziektes, voorzien we hen ook van de juiste informatie of van voorlichtingsmateriaal dat zij kunnen verspreiden.

Soms agenderen wij nieuwe problemen of oplossingen bij andere betrokken organisaties of bij journalisten, zodat zij er vanuit hun deskundigheid of via hun media aandacht aan kunnen besteden. Zo dragen we bij aan goed beleid op gebied van erfelijkheid door beleidsadvisering.

## Doelgroepen

Onze belangrijkste doelgroep is het algemene publiek; hierbinnen richten wij ons met name op diegenen die geconfronteerd (zullen) worden met vraagstukken rond erfelijkheid. Vaak gaat het dan om mensen die een ziekte (in de familie) hebben of een (kind met een) nog niet gediagnosticeerde ziekte.

Vrouwen en hun partners in de vruchtbare leeftijd vormen ook een belangrijke doelgroep. Juist zij worden immers geconfronteerd met keuzes op gebied van erfelijkheid en voortplanting. Een andere belangrijke doelgroep zijn ouders van kinderen met een erfelijke (genetische) aandoening.

Soms identificeren we specifieke doelgroepen, omdat zij moeilijker te bereiken zijn. Denk hierbij bijvoorbeeld aan kinderen of mensen met een lagere opleiding. Ook richten we ons in bepaalde projecten op een groep mensen die met een bepaald probleem te maken (kunnen) krijgen, zoals mensen met MODY.

Soms kunnen we het publiek het beste bereiken via andere doelgroepen, de zogenaamde indirecte doelgroepen. Het gaat dan allereerst om zorgprofessionals, zoals huisartsen en verloskundigen.

Maar ook richten wij ons op politici en beleidsmakers, journalisten, patiëntenorganisaties, themaorganisaties en beroepsverenigingen, omdat ook zij het algemeen publiek informeren en/of een rol spelen in de discussies rond erfelijkheid en genetica.

## Externe ontwikkelingen

### Bredere toepassing van genetische zorg

Klinisch genetische zorg wordt steeds meer vanuit andere specialismen gegeven. Specialisten zoals cardiologen en oncologen, maar ook kinderartsen krijgen mogelijkheden om genetisch onderzoek te laten doen. Dit betekent dat een toenemend aantal patiënten en specialisten te maken krijgt met DNA-onderzoek. Van belang is dat kennis over genetica, bijvoorbeeld op gebied van counseling, of over mogelijkheden en voordelen van diagnostiek bij deze groepen terecht komt. Het ligt voor de hand dat het Erfocentrum daar in een rol zal spelen (zie speerpunt 'geïnformeerde professionals').

Steeds vaker ondergaan mensen een DNA-onderzoek om te onderzoeken of medicijnen bij hen werkzaam zijn. Op moment van schrijven worden jaarlijks 30.000 DNA-testen gedaan naar genen die van invloed zijn op de afbraaksnelheid van medicijnen. *Farmacogenetica* zal naar verwachting binnen 10 jaar ingeburgerd zijn in de dagelijkse ziekenhuis praktijk. Er is weinig voorlichtingsmateriaal beschikbaar, terwijl we kunnen verwachten dat grote groepen patiënten en niet patiënten met dit onderwerp te maken zullen krijgen. De mogelijkheden van de farmacogenetica lijken groot, maar er is sprake van onbekendheid bij (huis)artsen en patiënten (zie 'allereerst ...wat blijft').

### DNA-onderzoek tijdens en vóór, en na de zwangerschap

Op Prinsjesdag 2016 kondigde de minister aan dat de NIPT-test voor alle zwangere vrouwen beschikbaar komt. Daardoor krijgen voor het eerst vrijwel alle Nederlanders met keuzes over DNA-onderzoek te maken. De voorspelde werkelijkheid dat DNA-onderzoek "steeds gewoner" gaat worden is daarmee achterhaald. DNA-onderzoek is gewoon geworden.

In 2016 zijn er voor het eerst via VUMC, AMC en UMCG dragerschapstesten aangeboden aan nog niet zwangere stellen. Daarmee wordt preconceptioneel onderzoek steeds meer een onderwerp om over na te denken voor (gezonde) stellen die zwanger willen worden. Wat dragerschapsonderzoek is, is echter relatief onbekend. Van belang is echter wel dat stellen bewust kiezen voor deze vorm van DNA-onderzoek; het levert je kennis op over het DNA van jou, je partner en je toekomstige kind op. Het Erfocentrum heeft de website [benikdrager.nl](http://benikdrager.nl) ontwikkeld in samenwerking met de VKGN. Dat is een goede eerste stap. Maar meer en betere voorlichting is noodzakelijk: zo ontbreekt nog een goede keuzehulp.

In de nabije toekomst zal de hielprik uitgebreid worden met een aantal (genetische) aandoeningen. De verwachting is dat er meer behoefte aan informatie over deze aandoeningen zal zijn. Doordat we nauw betrokken zijn bij de voorlichting over de hielprik zullen we snel kunnen inspelen op veranderende informatiebehoefte.

## Genetische zorg kan meer

In de afgelopen jaren is Next Generation Sequencing (NGS) voor het eerst breed toegepast. Op moment van schrijven zijn al enkele 10.000-en individuen volledig gesequenced. De verwachting is dat deze groei doorzet, door een grote capaciteit een sequencers en een dalende prijs. Wetenschappers en doctoren zijn volop bezig richtlijnen te ontwikkelen over hoe om te gaan met informeren bij "bijvangst" en onduidelijke varianten.

Door de toepassing van NGS zijn er steeds meer diagnoses van nieuwe, zeer zeldzame aandoeningen. Aandoeningen van waarvan het verloop relatief onbekend is, mede door het beperkte aantal beschreven patiënten. De ouders van die patiënten, maar ook hun artsen, hebben grote behoefte aan begrijpelijke informatie over hoe het kind zich zal ontwikkelen. We hebben reeds ervaring opgedaan met dergelijke producten (voor zeer zeldzame chromosomale aandoeningen). Het ligt voor de hand om deze expertise in te zetten om ouders en artsen van kinderen met "nieuwe" zeldzame aandoeningen te ondersteunen.

## Maar niet voor iedereen..

Recent Utrechts onderzoek heeft aangetoond dat er in Nederland nog steeds een forse ongelijke toegang tot de genetische zorg bestaat. Lager opgeleiden en Nederlanders van niet-westerse origine vinden moeilijker hun weg tot de klinisch genetische zorg. Dat is onwenselijk en vraagt om actie. Oplossingen liggen echter nog niet voor de hand, en zullen in samenwerking met andere partijen gezocht moeten worden (zie speerpunt 'lage SES').

## Zeldzaam

Zeldzame aandoeningen staan meer in de spotlight. In november 2016 is tijdens het Huisartsencongres aandacht gegeven aan zeldzame aandoeningen.

Onder medische professionals lijkt er meer belangstelling te zijn voor de genetica en zeldzame aandoeningen. Vanuit de KGC's is er behoefte om die informatie te geven.

De zorg voor Zeldzame aandoeningen is geconcentreerd in expertisecentra. Daarvan zijn er op dit moment 292. De expertisecentra zijn behalve verantwoordelijk voor goede zorg, ook verantwoordelijk voor een goede informatie voorziening. Expertisecentra zoeken echter nog naar hun rol, ook als het gaat om informatievoorziening naar patiënt en familie. Bovendien zijn de expertisecentra nog te onbekend bij patiënten en hun behandelaars (onder andere speerpunt 'geïnformeerde professionals')



## Erfelijkheid is een familiezaak

Het informeren van familieleden over een erfelijke aandoening is een taak van de patiënt, in meer of mindere mate ondersteund door een arts. Nog steeds worden veel familieleden niet geïnformeerd. Dit thema –mede door eigen inspanningen, maar ook door berichtgeving in de media- een belangrijk onderwerp geworden. Alhoewel voor een deel van de problematiek hetzelfde is voor veel aandoeningen zal er toch behoefte zijn aan aandoeningsspecifieke informatie over dit thema. Elke aandoening heeft zijn eigen dynamiek als het om informeren van familie gaat. Bij sommige aandoeningen is testen in de kinderleeftijd nuttig, omdat vroeg gestart kan worden met de juiste medicatie/controle/behandeling. In dat geval zal er mogelijk behoefte zijn aan informatie gericht op kinderen.

Geïnformeerd zijn over je erfelijke belasting roept vervolgvragen op. Laat ik me testen? Hoe ga ik om met een kindwens en mijn mogelijke belasting? Welke informatie over de erfelijke belasting is voor mijn arts van belang? Voor die vragen is nog geen informatiemateriaal beschikbaar.

Dat geldt ook voor Familiaire Hypercholesterolemie (FH). FH is één van de meest voorkomende erfelijke aandoeningen. FH is een schoolvoorbeeld van een actionable genetic disease. Er is aantoonbaar gezondheidswinst te boeken door genetische diagnose. Recent onderzoek toont aan dat de incidentie van FH hoger ligt dan voorheen was aangenomen. De aanname dat we het grootste deel van de FH patiënten hadden gevonden, klopt dus niet. Waar er tot 2014 een actieve opsporing van FH was, moeten de patiënten nu van een gediagnosticeerd familielid horen dat er een risico is op een erfelijke aandoening. Binnen families wordt die kennis echter onvoldoende gedeeld. Daardoor worden kansen op een geïnformeerde keuze niet benut (zie speerpunt 'all in the family').

## CRISPR/Cas

Het "repareren" van genetische fouten komt binnen handbereik. Via de CRISPR/Cas techniek zijn veelbelovende resultaten geboekt. De verwachting is echter dat in het komende decennium toepassingen van CRISPR/Cas binnen de zorg zullen worden aangeboden. De discussie over wat wel en niet toegestaan zou moeten zijn, speelt zich op dit moment -voornamelijk nu nog in wetenschappelijke kring- af. We mogen verwachten dat in de komende jaren de informatiebehoefte vanuit andere beroepsgroepen en patiënten zal toenemen. Die zullen we in de komende jaren binnen onze VWS-opdracht adresseren.

## Geld is schaars

Er is steeds meer aandacht voor de (zeldzame) erfelijke varianten van grote aandoeningen ('common diseases'). De grote gezondheidsfondsen (KWF, Diabetesfonds, Hart en Vaatgroep) lijken in toenemende mate bereid om

voorlichting te financieren. Binnen een aantal jaren zal het innovatiefonds Zorgverzekeraars ophouden te bestaan. Fonds Nuts Ohra heeft zich sterk gericht op bevorderen van gezond gedrag. Er is veel aandacht voor lage SeS / groepen met weinig gezondheidsvaardigheden. We zullen dus op zoek moeten naar nieuwe financieringsbronnen. Er zijn Europese gelden beschikbaar, maar we weten die niet te vinden. Het aanvragen van dergelijke grote projecten vergt veel voorbereiding en kennis. Binnen ZonMW is er de komende jaren veel aandacht en geld voor doelmatigheidsonderzoek en implementatie van vernieuwing. Een relatief groot deel van onze financiering is echter vast. Onze instellingssubsidie van het Ministerie van VWS en de bijdrage van de KGC's zorgen voor een stabiele basis (zie o.a. speerpunt 'Maak het internationaal').

## Interne analyse

Wat zijn onze sterke en zwakke punten?

### Bureau

Het Erfocentrum heeft een uitvoerend bureau met een personeelsomvang van 5,51 fte. Deze omvang was voldoende om het werk dat voortkwam uit de verzamelde opdrachten van VWS, KCC's en de projecten. De benodigde expertise is aan boord, *met uitzondering van een echte PR medewerker.*

In de afgelopen jaren zijn we flink gegroeid in activiteiten. Onze personele omvang is licht meegegroeid. De werkdruk is stevig, maar acceptabel. Waar mogelijk en nodig besteden we werk uit. Het applicatiebeheer is geoutsourced. Een groot deel van onze uren is declarabel, zodat we financieel gezond zijn. In de afgelopen jaren is er een beoordelings -en planningscyclus geïmplementeerd en zijn de arbeidsvoorwaarden duurzaam vernieuwd.

### Bestuur

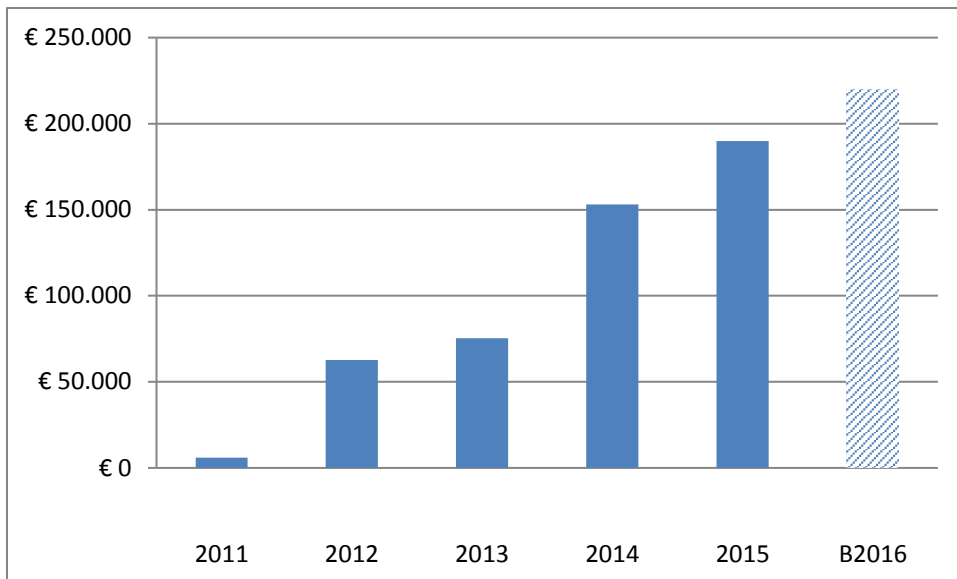
Het bestuur van het Erfocentrum bestaat uit vertegenwoordigers van diverse organisatie van medisch professionals en patiënten, maar ook leden op persoonlijke titel. Het bestuur vergadert 2-3 maandelijks. Het bestuur heeft in de afgelopen jaren een behoorlijke vernieuwing ondergaan.

### Financiën

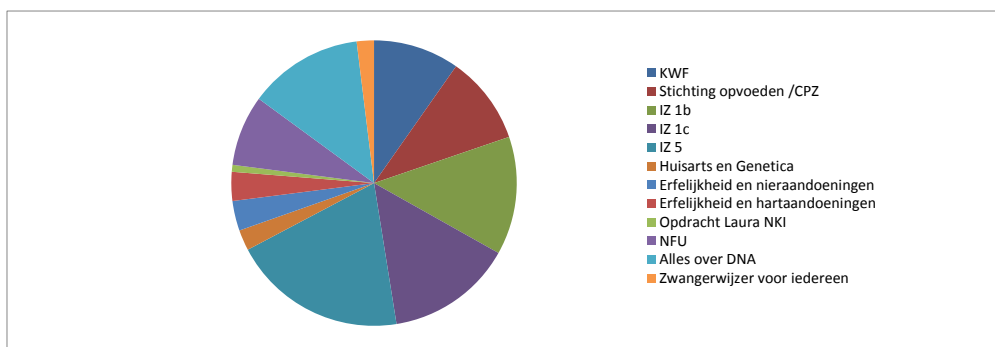
#### *Huidige inkomsten en uitgaven*

De financiering van VWS is in de afgelopen jaren constant geweest (€ 250.000) net als de bijdrage van de klinisch genetische centra (€ 105.000).

In de afgelopen jaren is het aantal opdrachten uit projecten fors gestegen.



In 2015 waren de inkomsten opgebouwd uit 12 opdrachten/projecten met een gemiddelde omvang van ongeveer 16.000 euro. Het gaat veelal om kleine opdrachten, of kleinere onderdelen van grotere projecten. Soms gaat het ook over grotere, langer lopende projecten waar we in 2015 een deel van de activiteiten van uitvoeren. In algemene zin kan wel gesteld worden dat we onze aandacht verdelen over veel projecten. Dat zal een aandachtspunt zijn bij het verwerven van projecten in de komende jaren (omvang en uitrolbaarheid).



Positief is dat we in staat lijken om uitrolbare producten te ontwikkelen. Voorbeeld daarvan zijn de 'Hoe vertel ik het mijn familie'-materialen, die we eerst hebben ontwikkeld voor erfelijke kanker en daarna voor een aantal zeldzame aandoeningen. Daardoor worden projecten beter uitvoerbaar, begrootbaar en hebben we tastbare voorbeelden om potentiële financiers te overtuigen.

Ook boren we na gedane projecten vaak vervolg projecten aan voor dezelfde doelgroep. Voorbeeld daar van is de ontwikkeling van de keuzehulp voor genetisch testen (onder andere voor erfelijke kanker) nadat we eerst een familieproject hebben gedaan (zie speerpunt 'erfelijkheid is een familiezaak').

We zijn slagvaardig en actiegericht. In vrijwel alle projecten maken we producten, waarvan we weten dat er behoefte aan is. We zijn bekend om ons resultaatgerichte profiel; partijen benaderen ons voor oplossingen.

### Midden in het veld

Onze relatie met de klinisch genetische wereld is goed. We hebben intensieve contacten en weten welke behoeften er spelen. Dat maakt productontwikkeling voor de centra goed mogelijk. Een aandachtspunt blijft het managen van verwachtingen. Wat de relatie enigszins compliceert is dat we een financiële bijdrage ontvangen die niet direct gekoppeld is aan dienst of product. Daardoor is niet altijd duidelijk waarvoor men betaalt.

Ook onze relatie met de patiëntenverenigingen van zeldzame aandoeningen is goed. We werken intensief met VSOP en andere patiëntenverenigingen samen in een veelheid aan projecten. In toenemende mate weten we de weg te vinden (en andersom) naar de patiëntenverenigingen van grotere aandoeningen, zoals de NFK, Hart en vaatgroep en Diabetesvereniging.

Beroepsgroepen en beroepsverenigingen zijn eveneens vaak partner in onze projecten. In 2015 hebben we samengewerkt met NHG, AJN, NVK en VKGN en VKGC. Andere beroepsgroepen als cardiologen en oncologen zijn (nog) niet in beeld.

De relatie met VWS, onze grootste opdrachtgever is goed. In de afgelopen jaren hebben we, mede dankzij Minister Schippers, een instellingssubsidie mogen ontvangen. We hebben regelmatig contact over ontwikkelingen, maar blijvend investeren in deze relatie is noodzakelijk.

We hebben ervaring in het coördineren van grotere projecten opgedaan, die we mogelijk zouden kunnen inzetten in toekomstige projecten.

Zwangerwijzer.nl krijgt steeds meer vaste grond onder de voeten als het instrument voor preconceptiezorg. Op dit moment loopt een traject om data uit zwangerwijzer te koppelen van de PeriNed registratie. Zwangerwijzer is opgenomen in de zorgstandaard voor preconceptiezorg. Dat geeft ons mogelijkheden voor verdere financiering.

We hebben door de Erfolijn-vragen een goed beeld van de vragen die mensen hebben. Een nog beter inzicht in de redenen waarom mensen onze website bezoeken, en in de vraag of men de informatie vindt die men zoekt, zou verdere verbetering van erfelijkheid.nl vergemakkelijken. Wat echter buiten kijf staat is dat we veel meer op basis van een (al dan niet bewezen) behoefte of urgentie ons materiaal ontwikkelen. We sluiten daarmee veel beter aan op de maatschappelijke behoefte.

## Bereik

In de afgelopen jaar hebben we kleinere websites gesaneerd of opgenomen in [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl). Het bereik is sterk gegroeid en groot. Mede door een aantal technische verbeteringen hebben we nu meer dan 1.000.000 unieke bezoekers op jaarbasis.

Het bereik van allesoverDNA.nl, onze website voor scholieren groeit niet mee. De interesse van de doelgroep lijkt af te nemen voor een aanvullende website naast de schoolboeken. Mede door het ontbreken van financiering zijn we niet in staat om de website aantrekkelijk te houden. Er is bovendien een spanningsveld tussen de informatiebehoefte van de bezoekers en de thema's die wij willen adresseren.

## Bereik ≠ effect

In het verlengde van het bovenstaande, onze activiteiten zijn gericht op het maken en verspreiden van voorlichtingsmateriaal. Wat we nog onvoldoende doen is het meten of het voorlichtingsmateriaal daadwerkelijk de doelgroep bereikt, en belangrijker nog; of het voorlichtingsmateriaal het gewenste effect heeft, en daadwerkelijk bijdraagt aan de projectopdracht of onze missie! (zie aandachtspunt 'Maak het meetbaar').

## Promotie *moet* er ook nog bij

Alhoewel het bereik van de websites uitstekend is te noemen, is het promoten hiervan een onmisbaar onderdeel van onze missie. We willen er immers voor zorgen dat onze producten ook daadwerkelijk de doelgroepen bereiken (zie aandachtspunt 'maak het zichtbaar').

## Vooraf in Nederland

We werken incidenteel samen met buitenlandse partners. Dat levert echter in die gevallen aantoonbare meerwaarde op voor zowel de partner als wij. Een goed voorbeeld is de samenwerking met Unique. Wij gebruiken een format van hen, en ontwikkelen materiaal dat weer op Europees niveau door Unique verspreid wordt (zie aandachtspunt 'Maak het internationaal')

## Ambities 2017-2019

### Allereerst ...wat blijft

Een goed meerjarenplan beschrijft de zaken vaak op hoofdlijnen, en legt de nadruk op de zaken die we willen veranderen. Een belangrijk deel van onze taken blijven we echter doen zoals we dat in de afgelopen jaren gedaan hebben. Een deel van dat werk zal vanuit onze jaarlijkse vws opdracht gefinancierd worden.

De website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) zal een centrale plek blijven spelen in al onze activiteiten. Deze zeer goed bezochte website is het brandpunt van onze informatievoorziening. Als ons voorlichtingsmateriaal is via deze website bereikbaar.

De database met meer dan 450 erfelijke aandoeningen op deze website zullen we blijven actualiseren en uitbreiden. Van belang daar bij is dat we beleid voor actualisatie van onze teksten op erfelijkheid.nl ontwikkelen en implementeren (2017). De grote hoeveelheid nieuwe content op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) dwingt ons tot heroverweging van de omvang onze onderhoudsinspanningen.

Nieuwe onderwerpen, die we vanuit de genetica op ons af zien komen (zoals CRISPR/Cas en farmacogenetica) zullen hun plek vinden op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl). Waar wenselijk spelen we een rol in het debat over deze technieken, bijvoorbeeld door het uitvoeren van kleine peilingen.

We blijven de 1700 jaarlijkse Erfolijn vragen beantwoorden met persoonlijke antwoorden en onze expertise inbrengen in diverse landelijke gremia.

Vanzelfsprekend besteden we aandacht aan de vindbaarheid van de informatie op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) om de positie die de site in het landschap heeft te verstevigen en uit te bouwen. Daardoor, én doordat we de website voortdurend actualiseren, waarborgen we dat de Nederlandse burger toegang heeft betrouwbare en onafhankelijke informatie over de mogelijkheden en onmogelijkheden van DNA-onderzoek.

Daarnaast zullen we de komende jaren gaan werken aan de volgende speerpunten:

## Speerpunt 1: Erfelijkheid is een familiezaak (familie-communicatie binnen families met een erfelijke belasting)

In de komende jaren stellen we familiecommunicatie in al zijn aspecten centraal. We zetten in op het beter delen van kennis over een erfelijke belasting zodat meer mensen (familieleden) een geïnformeerde keuze kunnen maken over hun eigen gezondheid. We weten immers dat veel indexpatiënten het moeilijk vinden om de familieleden (binnen het gezin of in de tweede lijn) te informeren en dat veel familieleden *at risk* niet geïnformeerd worden terwijl die informatie gezondheidswinst kan opleveren.

In de komende jaren zullen we in samenwerking met patiëntenverenigingen en artsen aandoening specifieke voorlichtingsmaterialen maken. We maken gebruik van reeds ontwikkelde kennis in huis. Ook gaan we voor aandoeningen waar dat relevant is specifieke hulpmiddelen ontwikkelen voor ouders bij het informeren van hun kinderen. Waar we tot op dit moment vooral voorlichtingsmateriaal ontwikkeld hebben, zouden we in de toekomst ook kunnen kiezen voor actievere interventies, al dan niet in samenwerking met andere partijen, zoals behandelend artsen. Dit zou al dan niet ondersteund kunnen worden door meer interactieve tools dan het huidige voorlichtingsmateriaal. Daarbij denken we onder andere aan een stamboomtool.

Vanzelfsprekend ontwikkelen we ook materiaal voor de geïnformeerde familieleden *at risk*. Daarbij denken we aan keuzehulpen voor voorspellend genetisch testen. Ook ondersteunen we familieleden in het gesprek met de huisarts over het al dan niet laten verrichten van DNA-onderzoek.

Het familie-thema leent zich bij uitstek voor effectmeting. Hoeveel familieleden zijn er geïnformeerd, vinden mensen dat ze geïnformeerde keuzes hebben kunnen maken? Met name bij deze activiteit is het nuttig als we deze voorzien van effectmetingen; als we kunnen bewijzen dat de producten die we maken daadwerkelijk bijdragen aan de oplossing van het probleem, dan draagt dat bij aan de overtuigingskracht. In de komende jaren gaan we daarom meer inzetten op effectmetingen (zie aandachtspunt 'maak het meetbaar').

	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Familiecommunicatie	Project Ouder/kind communicatie voor Familiaire Hypercholesterolemie. Oplevering keuzehulp Voorspellend genetisch testen. Oplevering materiaal voor vier zeldzame aandoeningen ( i.h.k.v. Vroegsignalering) Project Meer MODY.	-Ontwikkeling stamboomtool voor één of meerdere aandoeningen. -Ontwikkeling ouder/kind materiaal voor Erfelijke Diabetes/ MODY	Ontwikkeling meeneem materiaal voor familieleden uit FH en MODY-families voor gesprek met de huisarts.



	Actieve hulp bij familiecommunicatie over erfelijke diabetes (i.s.m. LUMC).		
--	---	--	--

## Speerpunt 2: Geïnformeerde professionals.

Geïnformeerde professionals zijn onontbeerlijk voor een goede toegang tot genetische zorg. In de eerste lijn gaat het vooral over op het juiste moment door verwijzen naar de juiste plek.

In de tweede lijn gaat het vooral over kennis van de diagnostische mogelijkheden, maar ook over wat goede genetische zorg is. Ook moeten professionals in de tweede lijn hun weg weten te vinden naar de Klinische Genetica, en naar de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Die kennis is er nu onvoldoende. In de komende jaren zetten we in op het informeren van deze doelgroepen.

We richten ons daarbij vooral op de groepen die het meest te maken hebben met de genetica en zeldzame genetische aandoeningen; huisartsen, jeugdartsen, kinderartsen, oncologen en cardiologen. Een bijzondere doelgroep is die van de verloskundigen.

	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Geïnformeerde professionals	<p>Oplevering van een online nascholing over zeldzame en erfelijke aandoeningen voor huisartsen</p> <p>Oplevering van een online nascholing over zeldzame en erfelijke aandoeningen voor jeugdartsen</p> <p>Oplevering van een online nascholing over zeldzame en erfelijke aandoeningen voor kinderartsen</p> <p>Organisatie van een landelijk congres (internisten, diabetes verpleegkundigen, kinderartsen) over erfelijke diabetes.</p> <p>Doorontwikkeling huisartsengenetica.nl met actuele thema's en verwijscriteria voor</p>	<p>Oplevering van een online kenniscentrum over cardiogenetica, al dan niet als uitbreiding van huisartsengenetica.nl i.s.m. UMCG en UMCU</p> <p>Doorontwikkeling huisartsengenetica.nl met actuele thema's</p> <p>Ontwikkeling van een nascholingsmodule over erfelijke diabetes voor huisartsen</p> <p>Ontwikkeling van een online nascholing over erfelijke diabetes voor kinderartsen</p> <p>Ontwikkeling van toegankelijke informatie over expertisecentra en hun zorg voor verwijzers (en patiënten)</p>	<p>Oplevering van een online kenniscentrum over oncogenetica i.s.m. UMCG en UMCU</p> <p>Doorontwikkeling huisartsengenetica.nl met actuele thema's</p>

	<p>oncogenetica en cardiogenetica</p> <p><i>Een folder maken voor huisartsen, waarin wij hun vanuit hun vraag op de hoogte stellen van de producten van het Erfocentrum</i></p>		
--	---	--	--

### Speerpunt 3: Verbreed de doelgroep, aandacht voor lage SES

Mensen met een lage Sociaal Economische Status (SES) bezoeken veel minder vaak poliklinieken klinische genetica. Zij zijn vaak minder goed op de hoogte van de mogelijkheden, worden minder snel verwezen en een bezoek aan de klinisch geneticus gaat van het eigen risico af. Ook met voorlichting worden zij minder goed bereikt. Daarbij speelt natuurlijk beperkte taalvaardigheid een rol.

In de komende jaren willen we:

- De toegankelijkheid en leesbaarheid van onze voorlichting sterk vergroten
- Gaan we in samenwerking met de Klinisch Genetische centra werken aan de vergroting van bekendheid van de Klinisch Genetische zorg.

	2017	2018	2019
Lage SES	<p>Alle <i>algemene</i> teksten op Erfelijkheid.nl screenen en omzetten op B1-niveau als dat op basis van de inhoud mogelijk is</p> <p>Klankbordroep oprichten waarin we samen met een afvaardiging van de VKGN en Pharos nagaan hoe we de bekendheid van de poliklinieken kunnen vergroten bij de groep met lage SES.</p> <p>Met Pharos gaan praten en een gezamenlijk project opzetten/acquireren</p>	<p>Zwangerwijzer verder toegankelijk maken voor lage SES.</p> <p>Onderzoeken financieringsmogelijkheden vertaling zwangerwijzer in andere talen.</p> <p>Uitvoeren project gericht op toegankelijker maken klinisch genetische zorg</p>	

Naast de speerpunten hebben we twee aandachtspunten, die voor een groot deel van onze activiteiten van pas komen.

### Aandachtspunten: Maak het meetbaar

Erfocentrum heeft een missie die het wil verwezenlijken. Die missie is het mogelijk maken van een geïnformeerde keuze. Onze activiteiten zijn daar op gericht. Tot nu toe leveren we vooral inspanningen waarvan we kunnen *vermoeden* dat die bijdragen aan onze missie. We weten het echter niet zeker. Welke activiteiten zijn effectief? Hoeveel mensen bereiken we met onze producten? Hoe bereikt de informatie hen? Wat vinden onze gebruikers van onze informatieve producten? Sluiten onze producten daadwerkelijk aan bij de behoeften van de gebruikers? Zijn de mensen écht geholpen? Hoeveel wel en hoeveel niet? Maken mensen beter onderbouwde keuzes? Dat weten we niet (zeker).

Tot nu toe doen we niet uitgebreid aan behoeftenonderzoek. Hetzelfde geldt voor de effectiviteit van in projecten ontwikkelde producten. In de komende jaren gaan we meer aandacht besteden aan het meetbaar maken van onze maatschappelijke meerwaarde.

### Betere producten

Het meten van behoeften en resultaten zorgt ervoor dat we weten welke producten gewaardeerd worden door de doelgroepen en welke minder. Meten zorgt er dus voor dat we weten welke activiteiten zinnig zijn, en welke minder. Suggesties uit evaluaties of tevredenheidsmetingen worden verwerkt in vervolgv activiteiten gericht op bestaande producten, of in nieuwe producten.

### Overtuigend resultaat

Metten levert ons óók overtuigende meerwaarde op; Een tevredenheids- of resultaatmeting aan het eind van een project laat zien wat onze activiteiten daadwérkelijk hebben bijgedragen aan onze missie of de oplossing van een probleem. Wanneer we aantonen dat onze familiefolder voor kankerpatiënten daadwerkelijk heeft bijgedragen aan meer beter, of sneller geïnformeerde familieleden, kunnen we dat als overtuigend bewijs van kwaliteit en effectiviteit inzetten richting opdrachtgever (in dit geval KWF) of andere opdrachtgevers (zoals de Hartstichting).

### Publiciteit

Onderzoeken leveren bovendien vaak nieuwswaarde op, die we kunnen inzetten bij het bekend maken van onze producten. Denk hierbij aan een resultaatmetingen aan het einde van een project; via nieuwsitems over de

effectiviteit van de interventie of het product realiseren we aandacht vóór het product.

### Aantonen van urgentie

Onderzoek zal ons helpen om de urgentie van een probleem aan te tonen. Dat kan nuttig zijn wanneer we een probleem willen agenderen, of wanneer we acquireren. Wanneer we in staat zijn om met overtuigende cijfers een probleem aan te tonen dan wordt het zeker eenvoudiger om een financier te overtuigen van ernst en omvang.

### Wat gaan we doen

We gaan gebruikersonderzoeken doen onder bezoekers van [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), waarin we onderzoek of we met onze informatie de gebruiker daadwerkelijk hebben kunnen informeren. In projecten voeren we *altijd* een effectiviteitsmeting of evalueren we het gebruik. Waar mogelijk starten we onze projecten met een nulmeting.

	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Maak het meetbaar	<p>Tevredenheidsmeting <a href="http://www.erfelijkheid.nl">www.erfelijkheid.nl</a></p> <p>Effectiviteitsmetingen /evaluaties in projecten, te beginnen met familie-project MODY.</p> <p>Nascholing op analytics, zodat we beter in staat zijn onze webstatistieken uit te lezen, en in te richten.</p>	<p>Aanpassen erfelijkheid.nl n.a.v. gebruikersonderzoek.</p> <p>Waar mogelijk ook nulmetingen/behoefte onderzoek uitvoeren voor de start van projecten.</p> <p>Effectiviteitsmeting in twee projecten</p>	<p>Effectiviteitsmeting in twee projecten</p>

### Aandachtspunt: Maak het zichtbaar

De kern van ons huidige communicatiebeleid is dat we publiek en artsen/zorgprofessionals voorlichten, zodat mensen betere keuzes kunnen maken. In onze communicatie zetten we dus vooral onze producten en voorlichting centraal. Naamsbekendheid van de organisatie is nooit doel op zich in onze communicatie. Wél is van belang dat de juiste mensen (beleidsmakers, fondsen, journalisten en zorgverleners) weten dat het Erfocentrum afzender is van de producten of boodschappen, zodat ze de weg naar ons weten te vinden voor opdrachten en samenwerking.

## Actueler en met meer interactie

We gaan dichter aansluiten bij wat er leeft (de actualiteit, nieuws) en bij de persoonlijke vragen en behoeftes van publiek en artsen / behandelaars. In de communicatie over onze producten zullen we daarom –en anders dan tot nu toe– steeds de link leggen naar een actuele behoefte of kwestie.

Door die link te leggen maken we de relevantie van onze content helder. Bovendien is het nieuws daarmee niet meer aanbodgericht ('kijk eens wat wij hebben') maar vraaggericht (u vraagt zich nav ... af of...; ... hier vind u de antwoorden). Andersom kunnen actuele discussies op Twitter ook aanleiding zijn voor ons om nieuwe content te maken. We willen dus ook meer interactie tussen onze content en de sociale media bewerkstelligen.

Daarbij kan ook horen dat we actief naar manieren zoeken om bij te dragen aan een **genuanceerde visie** op discussies rond erfelijkheid. Bijvoorbeeld door te wijzen op de feiten achter een hype, genuanceerde uitspraken te doen, of content te ontwikkelen waarmee we een bijdrage leveren aan een evenwichtige discussie.

## Persoonlijker

We willen aandacht besteden aan **persoonlijke verhalen** rond erfelijkheid. Deze verhalen trekken niet alleen veel aandacht, ze maken ook de ingewikkelde problematiek rond genetisch testen begrijpelijker en invoelbaarder. Dit gebeurde bijv bij het erfelijke borstkanker-artikel in de Linda en een artikel over Angelina Jolie: dit soort tweets worden opvallend vaak geretweet.

## Vaker

Waar we op dit moment vooral communiceren over nieuwe producten, en alleen op het moment dat die gereed zijn, zullen we vanaf nu vaker ook bestaande producten (onderwerpen op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), zwangerwijzer.nl, folders) en producten in ontwikkeling onder de aandacht brengen. Op deze manier laten we beter zien welke informatie we al ontwikkeld hebben. Ook zullen we onze gebruikers vaker om feedback vragen (juist in de ontwikkelfase van projecten).

## Middelen

We gebruiken sociale media, artikelen in (vak)bladen, attenderingen, mailingen en folders om met onze doelgroepen te communiceren. Op verzoek werken we mee aan artikelen in publieksbladen en televisieprogramma's.

Voor specialistisch(er) nieuws dat vooral voor een bepaalde groep relevant is en niet in het algemeen over erfelijkheid gaat (bijv. over een nieuwe mutatie) blijven we de attenderingen (mail) gebruiken.

Persberichten versturen we alleen bij gróót nieuws zoals de oplevering van producten. We maken gebruik van ANP perssupport, waarmee we in één keer alle redacties van kranten en van medische vakbladen bereiken.

Facebook speelt nu geen grote rol in onze communicatie met doelgroepen. We investeren weinig, en er komt weinig reactie. In 2018 gaan we echter onderzoeken of facebook een rol zou kunnen spelen bij behoefte onderzoek (peiling), verspreiding van onze producten of het bereiken van specifieke doelgroepen die we op andere manieren niet kunnen bereiken. We gaan daarbij in gesprek met collega-organisaties die succesvolle facebook campagnes gelanceerd hebben.

#### Jaarkalender communicatie

We maken jaarlijks een communicatiekalender waarin we het nieuws over onze productontwikkeling en lanceringen opschrijven, ingedeeld per maand.

### Aandachtspunt : Maak het internationaal

In de afgelopen jaren heeft het Erfocentrum zich een centrale plek verworven als informatiecentrum op gebied van erfelijkheid in het Nederlandse taalgebied. In slechts beperkte gevallen kijken we al over de grens. Letterlijk doen we dit in het project 'Over de grenzen kijken maakt het verschil.' In dat project vertalen we Engelstalig materiaal over zeldzame chromosomale aandoeningen, en creëren we nieuw materiaal. We leren hier van voorwerk van Unique, onze Engelse counterpart. Tegelijkertijd vergroten we het bereik van ons eigen materiaal doordat het nieuw gecreëerde materiaal wordt vertaald naar het Engels en verspreid wordt door Unique. In de komende jaren willen we samenwerkingsrelaties met collega-organisaties in verschillende Europese landen tot stand brengen. We ontwikkelen gezamenlijk materiaal dat we in verschillende landen verspreiden. We streven naar uitwisseling van kennis en mensen (in projecten) zodat we optimaal van elkaar leren. Door die bundeling van kennis zullen we meer kunnen betekenen voor met name de zeldzame aandoeningen. Op het gebied van die zeldzame aandoeningen is vaak slechts op Europees niveau sprake van voldoende kennis en aantallen patiënten. Idealiter borduren we ook hier voort op eigen kennis en ervaring, bijvoorbeeld door een project dat we in Nederland hebben gedaan op Europees niveau uit te rollen. Door op Europees niveau actief te zijn en een netwerk te ontwikkelen maken we onszelf kansrijker voor Europese subsidies op gebied van *Rare Diseases*, een bron die we nu niet aanboren.

	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Maak het Internationaal	Ontmoetingen met vertegenwoordigers van minimaal 4 collega organisatie (bij voorkeur tijdens ESHG2017 en ECRD2017). Verkenningen over mogelijke gezamenlijke activiteiten.	Eerste samenwerking gerealiseerd.	Aansluiten bij een lopende projectaanvraag op EU-niveau.

## Financiën en organisatie

### Inkomsten 2017-2019

We verwachten in met name 2016 en 2017 een piek in het aantal uit te voeren projecten. In die jaren voeren we projecten uit, waarin veel andere partijen betrokken zijn. Dat leidt tot fors hogere inkomsten, maar ook hoge uitgaven. De begroting voor 2017 is reeds zeker door geacquireerde projecten (of projecten waarvan we weten dat ze worden goedgekeurd).

Mede door de versterking van de relatie met de klinisch genetische centra verwachten we dat de bijdragen van deze centra hetzelfde blijft.

We voorzien een stijging in projectinkomsten. De begrote projectinkomsten voor 2017 bestaan volledig uit gegarandeerde inkomsten uit reeds geacquireerde projecten.

We voorzien dat we met de huidige bezetting, en bescheiden uitbesteding het werk voor de komende jaren aankunnen. Waar we expertise missen, betrekken we andere organisatie in activiteiten, of we huren die in. Daarvoor is ruimte in de personele kosten.

	A2014	A2015	LE2016	B2017	B2018	B2019
<b>Inkomsten</b>						
Bijdrage KGC's	102.198	105.000	105.000	105.000	105.000	105.000
(Project)subsidie Ministerie VWS	253.395	250.133	253.000	253.000	258.060	263.221
Bijdrage externen onderwijssite	20.000	20.000	0	0	0	0
Projecten	133.001	173.909	214.000	430.000	235.000	245.000
Overig	378	1.127	0	0	0	0
<b>Totaal</b>	<b>508.972</b>	<b>550.169</b>	<b>572.000</b>	<b>788.000</b>	<b>598.060</b>	<b>613.221</b>
<b>Kosten</b>						
Personele kosten	377.666	396.000	415.000	450.000	430.000	435.000
Huisvesting	21.664	22.798	14.076	14.498	15.000	15.500
Kantoorkosten	21.195	9.234	12.000	12.360	10.609	10.927
Bestuurskosten	556	0	686	707	1.061	1.093
Algemene kosten	29.871	26.618	36.000	37.080	31.827	32.782
Kosten beheer websites		25.757	9.000	15.000	20.000	20.000
Directe projectkosten	48.295	50.552	69.000	234.000	80.000	80.000
<b>Totaal</b>	<b>499.247</b>	<b>530.959</b>	<b>555.762</b>	<b>763.645</b>	<b>588.497</b>	<b>595.302</b>
<b>Saldo</b>	<b>9.725</b>	<b>19.210</b>	<b>16.238</b>	<b>24.355</b>	<b>9.563</b>	<b>17.919</b>