
Investeren in onze toekomst

Beleidsplan Erfocentrum

Nationaal kennis- en voorlichtingscentrum erfelijkheid

Soestdijk, 1 juli 2003

Stichting ERFO-centrum
Vredenhofstraat 31
3761 HA Soestdijk
Tel 035 – 6027173
Fax 035 - 6027440
E-mail ERFOCENTRUM@ERFOCENTRUM.NL

Efolijn 0900–6655566(€0,25 pm)
E-mailvragen erfolijn@erfocentrum.nl
www.erfelijkheid.nl

Inhoudsopgave

	pag.
1. Inleiding	3
1.1 Bestaansrecht	3
1.2 Positionering.....	4
1.3 Investeren in onze toekomst	6
2. Missie, doelstelling en doelgroepen	7
2.1 Missie en doelstellingen	7
2.1.1 Overheidsbeleid	7
2.2 Doelgroepen.....	10
2.2.1 Algemeen publiek.....	10
2.2.2 Specifieke doelgroepen.....	10
3. Activiteiten	13
3.1 Status-quo	13
3.2 Informatieopbouw.....	14
3.2.1 Documentatiecentrum	15
3.2.2 Methodiek.....	15
3.3 Informatieaanbod	15
3.3.1 Algemeen aanbod	15
3.3.2 Informatie op maat, met bemiddeling	16
3.4 Registratie en signalering.....	16
3.5 Overige activiteiten.....	17
3.5.1 Opsporing verzocht	17
3.5.2 Deskundigheidsbevordering	17
3.5.3 Massamediale campagnes.....	17
3.5.4 Opdrachten en projecten	18
4. Organisatie	19
4.1 Zelfstandigheid	19
4.2 Financieel meerjarenbeleid	19
4.2.1 Continuïteitsrisico op korte termijn	19
4.2.2 Lange termijn beleid	20
4.3 Marketing.....	23
4.4 Bestuur	23
4.5 Adviesraad	24
4.6 Bureau.....	24
Bijlage 1 Huidige missie, doelstellingen en doelgroepen	25

1. Inleiding

Het Erfocentrum is de nationale informatie- en voorlichtingsorganisatie op het terrein van erfelijkheid in relatie tot gezondheid en samenleving, een schakel tussen het medisch/wetenschappelijk beroepsveld en patiëntenorganisaties enerzijds en het publiek anderzijds. De stichting ERFO-centrum heeft in het bestuur vertegenwoordigers van twee patiëntenkoepelorganisaties: de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad (CG-Raad) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP, tevens initiatiefnemer) en van drie medische koepelorganisaties: de Koninklijke Nederlandsche Maatschappij tot bevordering der Geneeskunst (KNMG); de Vereniging Stichtingen Klinische Genetica (VSKG) en de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN). Deze formule waarborgt zowel het gebruikersperspectief als de medische betrouwbaarheid van de informatie.

In dit nieuwe beleidsplan, een vervolg op 'Naar een meer volwassen informatievoorziening, Beleidsplan 2001-2002', is de spanning 'voelbaar' tussen de toenemende informatiebehoefte in de samenleving op het terrein van de genetica enerzijds en het ontbreken van voldoende basisfinanciering om daar adequaat op in te spelen, anderzijds. Het omvat zowel een zakelijke vooruitblik op de toekomst van het Erfocentrum in de komende jaren, als een inhoudelijke positiebepaling. Een aantal maatschappelijke ontwikkelingen zijn in dit verband van belang:

- a. Het toegenomen besef dat vrijwel alle aandoeningen een erfelijke component hebben.
- b. Het vervagen van begrippen als 'patiënt' en 'ziekte' door de toegenomen genetische kennis.
- c. De sterk toenemende invloed van de toepassingen van de genetica op de gezondheidszorg.
- d. De grote belangstelling voor genetica in de maatschappij (overheid, politiek, maatschappelijke organisaties, het algemeen publiek).
- e. De volwaardige positie van keuzeondersteunende informatie, vooral via internet (e-health), voor consument, zorgvrager en patiënt in de gezondheidszorg.

1.1 Bestaansrecht

Het Erfocentrum is de enige laagdrempelige publieksinformatievoorziening op het terrein van erfelijkheid in Nederland. Vanwege diverse redenen is het Erfocentrum een onmisbare voorziening op het raakvlak van publieks- en gezondheidsvoorlichting, gezondheidszorg en public health:

- a. Juist bij medische vragen en problemen rond erfelijkheid en gezondheid is laagdrempelige informatie voorwaarde voor het maken van geïnformeerde (reproductieve) keuzes. Hoewel de vragen vaak niet spoedeisend zijn, zijn de gevolgen niet zelden zeer ingrijpend. Onvoldoende basiskennis en alertheid op het terrein van de genetica, zowel bij zorgvrager als (para)medici, kan leiden tot gezondheidsschade voor het individu en/of diens nakomelingen.
- b. De kennis en informatie binnen de academische Klinisch Genetisch Centra (KGC's) richt zich vrijwel alleen op degenen vanuit de 1^e lijns gezondheidszorg zijn doorverwezen.
- c. De genetische kennis van (medische) beroepsgroepen en voorlichtingsorganisaties is vaak te algemeen, gefragmenteerd, onvolledig of onvoldoende actueel.

- d. De vele aspecten van de genetica (geneeskundig, psychosociaal, didactisch, sociologisch, ethisch, beleidsmatig, maatschappelijk) vragen om een geïntegreerd voorlichtingsaanbod.
- e. De ontwikkelingen in de genetica en medische biotechnologie ('de genetische revolutie') gaan snel. Voor het algemeen publiek en risicogroepen, medische beroepsgroepen, het onderwijs, etc., is het van belang om tijdig over relevante ontwikkelingen te worden geïnformeerd.
- f. De complexe ethische vraagstukken die samenhangen met sommige ontwikkelingen maken een publieke dialoog wenselijk, ondersteund met betrouwbare informatie en voorlichting.

1.2 Positionering

Om daadwerkelijk als kenniscentrum te kunnen fungeren en voorzien te worden van relevante (medisch/wetenschappelijke) informatie is afstemming en samenwerking met een netwerk van stakeholders op het terrein van genetica en gezondheidsvoorlichting van belang. Daarbinnen kan het Erfocentrum tevens bijdragen aan de kwaliteit en samenhang van het totaal aan (publieks)voorlichting, deskundigheidsbevordering en onderwijs op het terrein van de erfelijkheid. Voor de juiste positionering van het Erfocentrum is een grondige marktverkenning wenselijk, maar een dergelijk onderzoek is momenteel vanuit het Erfocentrum niet mogelijk. Daarom een zeer globale verkenning:

Klinisch Genetische Centra

Het Erfocentrum fungeert veelal als het voorportaal van de medische professie: huisarts, verloskundige, klinisch geneticus, etc. Verschillende beroepsgroepen binnen de KGC's, zoals klinisch genetici, maatschappelijk werkenden en genetisch consulenten, attenderen hun patiënten regelmatig op informatie die het Erfocentrum verstrekt. Daarmee vult het Erfocentrum een deel van de nazorg in. Er is vanuit de historische band met de VSOP ook een nauwe relatie ontstaan tussen de Klinische Genetische Centra en het Erfocentrum, met substantiële semi-structurele ondersteuning. In 2003 en 2004 zal de bij de KGC's aanwezige informatie betreffende genetische diagnostiek worden geïnventariseerd om een geïntegreerd (digitaal) aanbod te realiseren. Hiertoe wordt een begeleidingsgroep met vertegenwoordigers van de KGC's ingesteld. Met de VSKG is afgesproken om vervolgens over te gaan op een productgefinancierd model, waarbij producten worden ontwikkeld met een direct belang voor de KGC's.

Patiëntenorganisaties

Nog (te) weinig categorale, ziektegebonden patiëntenorganisaties besteden aandacht aan de erfelijkheidsaspecten van de desbetreffende aandoening. Het Erfocentrum kan ondersteuning bieden bij de informatieopbouw (par. 3.2) en deskundigheidsbevordering (par. 3.5.2) binnen deze organisaties.

Met name aan de patiëntenkoepelorganisaties, zoals de CG-Raad, de Federatie van Ouderverenigingen (FvO), de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenverenigingen (NFK), de Nederlandse Patiënten en Consumenten Federatie (NPCF) en de VSOP, kan het Erfocentrum informatie en diensten aanbieden ten behoeve van de interne beleidsontwikkeling t.a.v. overkoepelende erfelijkheidvraagstukken, zoals verzekerbaarheid, genootroepen, ethiek, etc.

Ook de registratie- en signaleringsfunctie van het Erfocentrum (par. 3.4) kan in dit opzicht van belang zijn.

Voorlichtingsorganisaties

Op het brede terrein van genetica en de medische biotechnologie zijn diverse voorlichtingsvoorzieningen actief, zoals het Rathenau Instituut, de Stichting Consument en Biotechnologie, de Stichting WeTen, het Voedingscentrum, het Nationaal Instituut voor Gezondheidsbevordering en Ziektepreventie (NIGZ), het landelijk informatiecentrum voor zorg, sociale zekerheid, wet- en regelgeving en welzijn (ZZW), het Breed Platform Verzekerden en Werk (BPV&W) etc. Daarnaast zijn er talrijke initiatieven op websites van universiteiten, wetenschappelijke en commerciële instellingen, etc. Het Erfocentrum is voorstander van een platform waarbinnen doelstellingen, kennisgebieden en activiteiten kunnen worden afgestemd.

Overheid

Diverse ministeries (VWS, VROM, LNV, OC&W, EZ) bewegen zich op het terrein van de (medische) biotechnologie. De registratie- en signaleringsfunctie van het Erfocentrum (par. 3.4) is voor het Ministerie van VWS van belang voor de onderbouwing van overheidsbeleid op het terrein van de genetica. Het ministerie van VWS bezint zich momenteel op haar (voorlichtings)rol in de medische biotechnologie in het BOB (Biotechnologie als Open Beleidsproces) project. In het signalement van de Gezondheidsraad "Publiekscennis Genetica" wordt zowel de ministeries van VWS en OC&W geadviseerd gezamenlijk meer aandacht te besteden aan het onderwijs over erfelijkheid.

Nationale samenwerkingsverbanden

Het Forum Biotechnologie en Genetica en het Center for Society and Genomics zijn goede voorbeelden van gremia waar relevante partijen op het terrein van de biotechnologie elkaar informeren over hun onderzoeks- en/of beleidsactiviteiten, deze waar mogelijk afstemmen en naar achterban en maatschappij communiceren. Het Erfocentrum kan deze samenwerkingsverbanden van toegesneden (beleids)informatie voorzien of een communicatiekanaal zijn waarmee gezamenlijke doelgroepen effectief kunnen worden bereikt.

Europees en Internationaal

De toenemende internationalisering van erfelijkheidsonderzoek en erfelijkheidvraagstukken vraagt van het Erfocentrum een oriëntatie op Europese en internationaal samenwerking. Kennis en materialen die aanwezig zijn bij buitenlandse organisaties, zoals de March of Dimes, Orphanet, National Organization for Rare Disorders (Nord), European Organization for Rare Disorders (Eurordis), en de World Alliance of Organization for the Prevention of Birth Defects (WAOPBD), zouden vertaald en aangepast kunnen worden voor Nederlands gebruik. Visa versa kan het Erfocentrum diensten aanbieden aan Europese en internationale organisaties.

1.3 Investeren in onze toekomst

De titel van dit beleidsplan; 'Investeren in onze toekomst' wijst zowel op het toekomstbepalende karakter van veel erfelijkheidvraagstukken, als op het belang van het voortbestaan van de organisatie. Aangezien veel van de huidige activiteiten van het Erfocentrum succesvol zijn gebleken, zijn deze in dit beleidsplan geïntegreerd. Daarnaast wordt ook de vraag gesteld wat de omvang van de organisatie zou moeten zijn om zowel aan de maatschappelijke vraag, als aan public health doelstellingen (community genetics) te voldoen. De financieringsmogelijkheden om dit te kunnen realiseren worden verkend.

Het rapport van KPMG Management Consulting 'Erfocentrum nieuwe stijl' (oktober 1998), dat als basis diende voor het huidige Erfocentrum, is op diverse terreinen nog actueel. Een waardevolle recente aanvulling hierop is het evaluatierapport van HHM, dat in september 2002 aan het ministerie van VWS is aangeboden. Het daarin opgenomen advies om met behulp van professionele externe deskundigheid een beleidsplan te realiseren, is niet overgenomen, hetgeen de mogelijkheden voor dit beleidsplan beperkte. Mede daarom vond er op 25 maart 2003 een consultatie plaats van het Forum Genetica, Gezondheid, Gezondheidszorg, het Platform Medische Biotechnologie (fuseren tot Forum Biotechnologie en Genetica) en politici over de gewenste (publieks)voorlichting op het terrein van de genetica en medische biotechnologie in Nederland en de rol van het Erfocentrum daarin. De uitkomsten daarvan zijn, waar mogelijk, in dit beleidsplan verwerkt.

2. Missie, doelstellingen en doelgroepen

2.1 Missie en doelstellingen

In het huidige mission statement (bijlage I) komt de voorlichtingsfunctie van het Erfocentrum voor het algemeen publiek op het brede terrein van de erfelijkheid, niet slechts in relatie tot aandoeningen, onvoldoende tot uiting. Erfelijkheid, het centrale thema van het Erfocentrum, wordt in dit verband gedefinieerd als ‘verband houdend met de voortplanting of met het erfelijke materiaal’, wat ruimer is dan ‘overerfbaar’. Maatschappelijke en medische ontwikkelingen vragen om een verbreding van de doelstellingen. Vanuit dit perspectief wordt het mission statement opnieuw geformuleerd:

“Het Erfocentrum biedt informatie op het terrein van erfelijkheid, gezondheid en samenleving. De informatie is actueel, betrouwbaar en laagdrempelig. Het Erfocentrum wil mensen in staat stellen geïnformeerde keuzes te maken ten aanzien van de eigen gezondheid of die van het nageslacht. Zij stelt daarbij de gebruiker centraal. Het Erfocentrum wil tevens bijdragen aan meningsvorming over de maatschappelijke aspecten van erfelijkheidsvraagstukken, aangezien deze van belang zijn voor het individu, de samenleving en toekomstige generaties. Daarmee is het Erfocentrum het nationale kennis- en voorlichtingscentrum erfelijkheid”.

Het mission statement zal worden realiseren middels de volgende operationele doelstellingen:

- het verzamelen, toegankelijk maken en verstrekken van informatie op het gebied van erfelijkheid, inclusief erfelijke aandoeningen en erfelijkheidsvraagstukken, in relatie tot gezondheid en samenleving;
- het stimuleren van de kwaliteit van informatie, voorlichting en deskundigheid op dit terrein;
- het signaleren van lacunes in het informatieaanbod, kennis of deskundigheid;
- het verbeteren van de coördinatie, samenwerking en afstemming van voorlichting inzake erfelijkheid op nationaal en Europees niveau.

Deze doelstellingen worden uitgewerkt in de drie basisactiviteiten van het Erfocentrum: informatieopbouw, informatieaanbod en registratie & signalering (zie hfst. 3). Gebruikmakend van websites, voorlichtingsmaterialen, individuele informatielijnen, groepsvoorlichting, deskundigheidsbevordering en publiekscampagnes richt het Erfocentrum zich zowel op het algemeen publiek als op afzonderlijke doelgroepen, zoals mensen met een erfelijke aandoening of een genetisch risico, mensen met een kinderwens, zwangeren, (para)medische beroepsgroepen en het onderwijs.

2.1.1 Overheidsbeleid

De doelstellingen van het Erfocentrum sluiten aan bij diverse nota's van de nationale en Europese overheid waarin het belang van evenwichtige publieksvoorlichting als voorportaal voor meningsvorming en dialoog wordt benadrukt.

Tijdens een conferentie op 20 januari 2002, georganiseerd door het Ministerie van VWS, de Stichting Toekomstscenario's Gezondheidszorg, de Boerhaave Commissie en de VSOP zijn een 17-tal beleidsdoelstellingen op het terrein van de genetica geaccordeerd door een groot aantal maatschappelijke organisaties¹.

Diverse van deze doelstellingen ziet het Erfocentrum (ook) op haar terrein liggen, met name die handelen over het bevorderen van algemene kennis over erfelijkheid (doelstelling 1) en het stimuleren van bezinning en bewuste meningsvorming bij de bevolking (doelstelling 3).

Diverse overheidsnota's onderschrijven het belang van informatie en voorlichting over erfelijkheid. Enkele citaten:

* *Uit: 'De toepassing van genetica in de gezondheidszorg' december 2000 (pg. 29):* 'Ik acht, met de patiënten, beschikbaarheid van goede informatie en adequate voorlichting van burgers zonder meer noodzakelijk voor verantwoorde omgang in de praktijk van de gezondheidszorg met de kennis over menselijke genen'.

* *Uit: 'Integrale beleidsnota biotechnologie' september 2001 (pg. 21):* 'Voor de ontwikkeling van een beleid op het terrein van biotechnologie in de gezondheidszorg speelt communicatie met betrokken partijen, waaronder de samenleving, een belangrijke rol. Belangrijke doelstellingen hierbij zijn meningsvorming, oordeelsvorming en mogelijk de ontwikkeling van een draagvlak'.

* *Uit 'Beslissen over biotechnologie', Wetenschappelijke Raad voor het Regeringsbeleid (WRR), januari 2003, pg. 239:* 'Burgers moeten er op kunnen vertrouwen dat de overheid beslissingen neemt conform hun preferenties en op een zo transparante wijze dat zij hun functie als ultieme toezichthouder in een democratie kunnen uitoefenen. In dit licht moet men ook het pleidooi zien om kennis over biotechnologie voor een breder publiek in het algemeen en voor overheid en politiek in het bijzonder toegankelijk te maken'.

* *Uit: 'Publieksonderzoek Genomics', Stichting Consument en Biotechnologie, november 2002:* 'Over het algemeen dient informatie op het gebied van genomics overzichtelijk, compleet en onafhankelijk te zijn. Men ziet hierin een rol weggelegd voor een overkoepelende instantie zoals een patiënten- of consumentenorganisatie, een semi-overheidsinstantie of een wetenschappelijk instituut'.

* *Uit: 'Publiekskennis Genetica' Signalement. Den Haag: Gezondheidsraad, 2003, publicatie nr. 2003/05 (citaten uit samenvatting & persbericht):* 'Publiekskennis over genetica verdient aandacht vanwege de brede maatschappelijke toepassing en snelle ontwikkeling van dat vakgebied. De ontdekking van ziektegenen, het kloneren van dieren, DNA-onderzoek door justitie en genetisch gemodificeerd voedsel stellen de burger meer en meer voor beoordelingen en keuzes die enige informatie vergen. Naar verwachting zal door de opheldering van het menselijk genoom het aantal toepassingen van de genetica nog sterk toenemen'. 'Burgers krijgen meer te kiezen, terwijl het maar de vraag is of ze voldoende geïnformeerd zijn'.

'Wanneer moet iemand zich laten screenen op een erfelijke ziekte? Is het onverstandig om genetisch gemodificeerd voedsel te gebruiken? Moet iedereen die verdacht wordt van een delict meewerken aan een DNA-test?'

¹ BPV&W, FvO, FNV, KNMG, KNOV, LHV, NAV, NVK, NVOG, NPCF, BioFarmind, VvV, VKGN, VSOP, werkgroep Biofarmaceutische Genetica, ZN.

Steeds vaker gestelde vragen, die van burgers enige kennis van genetica verwachten. Toch is er – ondanks de ruime toepassing van genetica – weinig bekend over wat het grote publiek hierover weet. Vast staat dat een substantieel deel van de leerlingen geen onderwijs krijgt in genetica. In de regel ontbreekt dan ook de basiskennis die nodig is om nieuwe ontwikkelingen te beoordelen. Ook de voorlichting via de media is beperkt. De pers reageert op nieuws in de genetica nu eens onberedeneerd afwijzend, dan weer al te optimistisch. Kennisgebrek en misverstanden leiden er soms toe dat mensen geen advies over erfelijkheidsproblemen vragen in situaties die daar wel aanleiding toe geven’.

‘De Gezondheidsraad pleit voor nader onderzoek naar de publiekscennis van genetica’.

‘Ten eerste zouden burgers enig inzicht moeten hebben in de vele genetische verschillen tussen mensen, ook wat betreft de ‘ziektegenen’. Ieder mens heeft genen die bij henzelf en bij het nageslacht kunnen leiden tot ziekteprocessen. Over die processen kan steeds vaker gericht advies worden gegeven.

Ten tweede is het voor het publiek van belang te weten dat het effect van genen vrijwel altijd beïnvloed wordt door andere factoren, zoals voeding en levensstijl. Kennis daarover onderstreept de eigen verantwoordelijkheid van de burger. Naast enige inhoudelijke kennis is het gewenst dat burgers weten hoe ze advies kunnen vragen’.

‘De ervaring in de klinische genetica leert dat er misverstanden zijn over de erfelijkheid van ziektes. Zo blijkt dat soms geen advies gevraagd wordt ondanks dat een ziekte bij herhaling in een familie voorkomt’.

‘De vraag welke initiatieven gewenst zijn om tot een verbetering van de publiekscennis te komen, levert antwoorden op die zich richten op het onderwijs, op algemene voorlichting en op de positie van de huisarts’.

‘In het onderwijs is een duidelijke tweedeling. Slechts een deel van de leerlingen, namelijk leerlingen die voortgezet biologieonderwijs volgen, zijn geïnformeerd over de genetica. Adequate publiekscennis vergt echter dat ook de andere leerlingen daarin inzicht verwerven. Dat kan waarschijnlijk aan de hand van eenvoudige voorbeelden. Overleg tussen onderwijsdeskundigen, genetici en ambtenaren van de betrokken ministeries is daartoe gewenst.

Voorts dient voor een breed publiek algemene voorlichting beschikbaar te zijn. Met vragen over erfelijke aandoeningen kan men zich tot de huisarts wenden. Overleg tussen klinisch genetici en huisartsen zou die weg kunnen verbeteren’.

‘Voor erfelijkheidsadvisering is algemene voorlichting van belang, bijvoorbeeld zoals het Erfocentrum die via het internet geeft (www.erfelijkheid.nl)’.

‘De voorlichting aan etnische minderheden verdient bijzondere aandacht. Uit onderzoek blijkt dat de kindersterfte in die groep aanmerkelijk hoger is dan het gemiddelde in Nederland en dat erfelijke ziektes daarbij een belangrijke rol spelen’.

* *Uit: ‘Life sciences and biotechnology – A strategy for Europe’, januari 2002:’* Relevant public information is essential for meaningful dialogue. Providing it requires focused and proactive efforts it is especially important that the information needs formulated by the broad public are taken seriously and responded to’.

2.2 Doelgroepen

2.2.1. Algemeen publiek

De primaire doelgroep van het Erfocentrum is het algemeen publiek. Daaronder wordt in dit verband verstaan: een ieder die zelf informatie zoekt op het terrein van erfelijkheid in relatie tot (de eigen) gezondheid of de samenleving, of voor wie het van belang kan zijn dat deze informatie hem of haar bereikt. De voorlichting aan het algemeen publiek zal zich voornamelijk concentreren op de volgende kennisgebieden:

- *Erfelijkheid algemeen.* Betreft de basale, (medisch-)biologische erfelijkheidsbegrippen en processen in relatie tot de menselijke gezondheid en voortplanting.
- *Erfelijke en aangeboren aandoeningen.* Dit betreft begrijpelijke informatie, met relevante doorverwijzingen, over aandoeningen waarbij een erfelijke of aangeboren component een rol speelt.

Deze kennisgebieden vormen het hart van het thema 'erfelijkheid en gezondheid'. Het bestaat uit een aanbod via websites, Erfolijn en voorlichtingsbrochures. Regelmatig onderhoud en actualisatie is een vereiste.

Verkend zal worden of op deze terreinen ook een meer pro-actief aanbod kan worden gerealiseerd (par. 3.5.1 en 3.5.3) en hoe het Erfocentrum zich daarnaast, bijvoorbeeld projectmatig, meer zou kunnen begeven op de volgende kennisgebieden:

- *Erfelijkheid en medische biotechnologie:* Aangezien erfelijkheid in de context van het Erfocentrum gedefinieerd is als 'verband houdend met de voortplanting of met het erfelijke materiaal', zijn er diverse raakvlakken met andere aspecten van de medische biotechnologie, zoals genetische testen, medicijnontwikkeling op maat (farmacogenomics), *in-vitro* voortplantingstechnieken, toegepast wetenschappelijk onderzoek (genomics), gentherapie, etc.
- *Erfelijkheid en samenleving:* Te denken valt aan de gevolgen van de toepassing van de genetica op grotere bevolkingsgroepen (community genetics) en de daarmee gepaard gaande ethische/maatschappelijke vraagstukken (verzekeraarbaarheid, genootrooien, databanken, recht op 'niet weten', risicoperceptie, etc.).

2.2.2 Specifieke doelgroepen

Uitgaande van bovengenoemde kennisgebieden en de informatie gericht op het algemeen publiek wordt informatie ontwikkeld die zich richt op diverse specifieke doelgroepen:

- 1) Niet primair samenhangend met reproductie:
 - a) *Mensen met een genetisch risico:* Dit betreft individuen of bevolkingsgroepen met een genetische aanleg die later in het leven, of bij nakomelingen, ongunstige gezondheidseffecten kan hebben. Men is zich hiervan onvoldoende bewust of men beschikt over onvoldoende informatie om de gevolgen te vermijden of te beperken. De voorlichting zal zich richten op de betekenis van dragerschap, risicoperceptie, de mogelijke voor/nadelen van (niet) weten, doorverwijzing naar centra voor genetische diagnostiek en psychosociale begeleiding, etc. (zie ook par. 3.5.1). Allochtone bevolkingsgroepen kunnen hier, gezien hun achterstandspositie, met name worden genoemd.

Erfocentrum en ZonMw onderzoeken momenteel hoe de voorlichting en de gezondheidszorg deze doelgroep met de voor hen relevante informatie beter kan bereiken.

- b) *Direct betrokkenen.* Dit betreft mensen die bekend zijn met een, al dan niet manifeste, ongunstige erfelijke aanleg bij zichzelf of familieleden. De voorlichting is met name gericht op preventie, prognose, therapie, relevante gezondheidscentra etc. Het Erfocentrum zal waar mogelijk doorverwijzen naar patiëntenorganisaties of, indien deze ontbreken, lotgenotencontact stimuleren.
- 2) Samenhangend met reproductie:
 - a) *Mensen met een kindwens.* De voorlichting betreft pre-conceptie advisering ter bevordering van een positieve zwangerschapsuitkomst. Er wordt daarbij zowel geattendeerd op algemene risico's op aangeboren aandoeningen samenhangend met de leefstijl voor of tijdens de zwangerschap (roken, foliumzuur, etc.) als op mogelijk individueel verhoogde risico's verband houdend met het voorkomen van erfelijke aandoeningen in de familie. Aangezien het eerste domein ten dele ook door andere voorlichtingsorganisaties wordt behartigd (bv. Het Voedingscentrum), is afstemming en samenwerking hier van belang. Er lopen momenteel diverse onderzoeken op het terrein van preconceptionele consultatie en -voorlichting. Een digitale checklist voor het in kaart brengen van individuele risico's en de daarvoor benodigde achtergrondkennis is momenteel in ontwikkeling in samenwerking met een tweetal universitaire centra. De resultaten zullen zichtbaar worden op www.zwangerStraks.nl
 - b) *Zwangeren.* De voorlichting omvat (a) bevorderen van een gezonde leefstijl en (b) informatie over onderzoek tijdens de zwangerschap gericht op het diagnosticeren van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen (prenatale diagnostiek/screening); risicoperceptie, onverwachte bevindingen etc. Een update en uitbreiding van www.zwangerNu.nl is in voorbereiding.
 - 3) Medische beroepsgroepen. De alertheid op de genetische aspecten van aandoeningen is nog onvoldoende bij diverse medische beroepsgroepen: huisartsen, verloskundigen, verpleegkundigen, moeder en kindzorg, GGD, gynaecologen, etc. Op de website is een begin gemaakt met informatie gericht op (para)medici (www.erfelijkheid.nl/arts/index.php).
 - 4) Het onderwijs. Dit betreft voornamelijk vooral de leerlingen van het basis- en voortgezet onderwijs, en hun leerkrachten/docenten. De kennisgebieden genoemd in par. 2.2.1, worden afgestemd op de doelgroep, waarbij in overleg met het werkveld gebruik wordt gemaakt van diverse didactische werkvormen (video's, docentenhandleidingen, website www.bogj.nl, etc.).
 - 5) Informatieverstrekende instellingen. Dit betreft (categorale) informatielijnen van patiëntenorganisaties, patiëntenbalies van ziekenhuizen, afdelingen gezondheidsvoorlichting van de GGD's, etc. Het Erfocentrum wil een rol spelen in het vergroten van de aandacht voor erfelijkheid in de voorlichting van deze organisaties en kan ondersteuning bieden bij het ontwikkelen van op de eigen organisatie/situatie afgestemde voorlichtingsmaterialen.

- 6) Beleidsorganisaties en beleidsmakers (*overheid, politiek, maatschappelijke organisaties, fora, platforms etc*). De dienstverlening door het Erfocentrum zou signalering van (in-ter)nationale maatschappelijke, wetenschappelijke en politieke ontwikkelingen kunnen betreffen en het bieden van achtergrondinformatie daarbij. Op beperkte schaal vindt dit reeds plaats via het Erfo Mailnieuws, de e-mail attenderingsberichten en het jaarlijkse Signaleringsverslag.

Prioriteit zal worden toegekend aan de onder 1-4 genoemde doelgroepen.

3. Activiteiten

3.1 Status-quo

De periode 2000-2002, na de oprichting van het Erfocentrum, werd gekenmerkt door verzelfstandiging en professionalisering. Het resultaat werd in de externe evaluatie door HHM Organisatieadviseurs (2002) op hoofdlijnen positief beoordeeld. Het Erfocentrum heeft zich ontwikkeld tot een frequent geraadpleegd informatiecentrum op het terrein van erfelijkheid en gezondheid. In toenemende mate kwam daarbij de digitale benadering centraal te staan: via website, e-mail vragen en bestellingen per e-mail en het pdf-folderrek. In 2002 is de informatievraag bijna verdubbeld t.o.v. 2001. De cijfers:

<i>Dienstverlenende activiteiten</i>	2001	2002
<u>Website www.erfelijkheid.nl</u>		
Bezoekers:	176.906	339.845
Pageviews:	784.214	1.576.480
<u>Erfolijn</u>		
Telefoon/post/fax:	1.554	1.087
e-mail:	569	1.756
<u>Voorlichtingsmaterialen</u>		
Aantal voorlichtingsbrochures:	39.900	68.000
Aantal personen/instellingen:	1.441	1.519 ²

In 2003 bezoeken gemiddeld 1500 bezoekers per dag de website www.erfelijkheid.nl en 100 de daarvan afgezonderde site www.zwangernu.nl.

De informatieopbouw bestond de afgelopen jaren vooral uit het digitaal toegankelijk maken en actualiseren van de beschikbare VSOP voorlichtingsmaterialen. Digitale voorlichting vindt zowel plaats zonder (website) als met tussenkomst van een medewerker (e-mail contacten). Daarnaast is er de telefonische helpdesk. De antwoorden en adviezen op de e-mail en telefonische contacten zijn afgestemd op de persoonlijke situatie van de informatievrager. Echter, indien het een (nog niet gestelde) diagnose betreft, wordt door- of terugverwezen naar de behandelend (huis)arts.

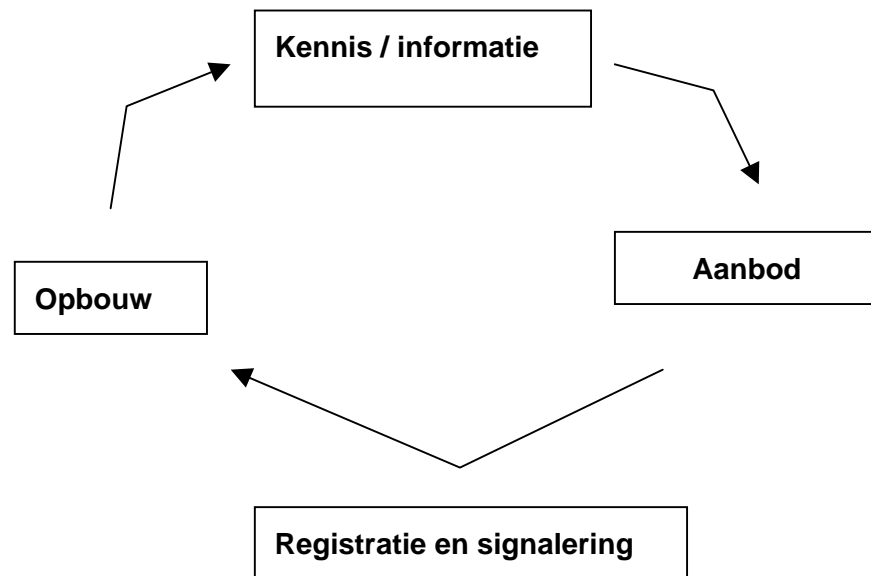
De registratie van de informatievraag (zowel via website als Erfolijn) is voor een groot deel geautomatiseerd. In het jaarlijkse signaleringsrapport worden de gegevens geanalyseerd en zowel binnen de organisatie als daarbuiten (overheid, VSOP) gebruikt voor beleidsontwikkeling.

Met het Erfo Mailnieuws ter signalering van nieuwe interne ontwikkelingen op het terrein van de genetica wordt een groot netwerk bereikt (ongeveer 650 geadresseerden).

² 928 per e-mail en 951 per tel./post/fax

Ook de e-mail attendering op relevante berichten in de (inter)nationale pers wordt sinds 2002 extern aangeboden, met name aan de leden van het Platform Medische Biotechnologie, het Forum Genetica, Gezondheid en Gezondheidszorg en patiëntenorganisaties.

De informatieopbouw en het informatieaanbod richten zich primair op het algemeen publiek (par. 2.2.1) en daarnaast op specifieke doelgroepen (par 2.2.2.). *Informatieopbouw* (par. 3.2), *informatieaanbod* (par. 3.3) en *registratie en signalering* (par. 3.4) vormen een cyclus waarin het informatieaanbod wordt aangepast op de individuele informatievragers en maatschappelijke en medisch-wetenschappelijke ontwikkelingen. Een digitale werkwijze bevordert de samenhang; het verbindt informatieopbouw met informatieaanbod en informatieaanbod met registratie en signalering:



3.2 Informatieopbouw

(Digitale) informatieopbouw betreft het ontsluiten, integreren, aanpassen, vertalen (letterlijk en figuurlijk) en actualiseren van reeds bestaande (wetenschappelijk geformuleerde) informatie en vindt meestal dan ook plaats in samenwerking met deskundigen van andere organisaties. Waar informatie ontbreekt neemt het Erfocentrum soms zelf het initiatief tot (kleinschalig) onderzoek en ontwikkeling, bijvoorbeeld middels het aanbieden van wetenschappelijke stages. Er is nog veel informatiemateriaal dat beperkt toegankelijk is, onvoldoende maatschappelijk ingebed en zonder (digitale) dwarsverbanden b.v. bij Klinisch Genetisch Centra, medische uitgevers, buitenlandstalige databanken, zoals Nord, Orphanet en Omim. Maar dat, gezien de relevantie voor een breed publiek, er om vraagt om ontsloten te worden. Zowel de ontwikkeling als het onderhoud van de informatie vereist veel redactiecapaciteit om zowel de wetenschappelijke kwaliteit en actualiteit als het patiënten/gebruikersperspectief te kunnen waarborgen. Medewerkers betrokken bij de informatieopbouw zullen daarom moeten investeren in contacten met zowel (medisch-) wetenschappelijk deskundigen als ervaringsdeskundigen bij patiëntenorganisaties. De financiering van deze weinig zichtbare activiteiten is een punt van zorg.

3.2.1. Documentatiecentrum

Het documentatiecentrum van het Erfocentrum omvat de nodige (medisch/ wetenschappelijke) standaardwerken en periodieken. Het is als fysieke bibliotheek vooral voor intern gebruik en ondersteunt de informatieopbouw.

Bezien zal worden hoe het, naast overige (universitaire) documentatiecentra, haar niche kan afbakenen om op deelgebieden uniek en compleet te kunnen zijn.

Te denken valt aan verdere specialisatie in, en completering van, publieksgerichte documentatie, beleidsinformatie en actualiteiten/mediaberichten. Als producten kunnen worden genoemd:

- a. *De literatuurdatabase*. Een actueel en systematisch overzicht van de relevante documentatie, toegankelijk via de website.
- b. *Attending* op nieuwe uitgaven en publicaties via de website en het Erfo Mailnieuws.
- c. *Attending* op relevante actualiteiten, nieuwsberichten en ontwikkelingen via een nieuwsrubriek op de website en het Erfo Mailnieuws.

Verdere ontwikkeling van deze producten profileert het Erfocentrum als 'resource center'. Hierbij zou, op verzoek of in opdracht, een gedifferentieerd aanbod kunnen worden ontwikkeld, bijvoorbeeld voor medici, wetenschappers, verzekeraars, politici, beleidsmakers, industrie, etc.

3.2.2 Methodiek

De informatieopbouw heeft zich de laatste jaren o.a. gericht op het digitaliseren van beschikbare voorlichtingsmaterialen. Bij de ontsluiting van nieuw materiaal wordt met name aandacht besteed aan het gebruikers/patiëntenperspectief, de leesbaarheid (MAVO-3 niveau), het hanteren van herkenbare begrippen en het visualiseren van de informatie. Het product wordt vervolgens voorgelegd aan leken en (medisch/biologisch/didactisch) deskundigen. Tenslotte wordt in overleg met andere organisaties verwijsinformatie verstrekt en worden elektronische dwarsverbanden aangebracht. Deze methodische werkwijze draagt bij aan optimale informatieontsluiting en een compleet aanbod en maakt het zoeken eenvoudiger. Tevens bevordert het de samenhang met andere organisaties.

3.3 Informatieaanbod

Er wordt de komende jaren een verdubbeling van de genetische diagnostiek verwacht (zie o.a. het Planningsbesluit 2003). De daarmee gepaard gaande groeiende informatievraag zal naar verwachting met name bij het Erfocentrum komen te liggen, als centraal informatiepunt op het gebied van erfelijkheid in relatie tot gezondheid en samenleving.

3.3.1 Algemeen aanbod

De voorlichting aan het algemeen publiek, als primaire doelgroep, dient een laagdrempelig en begrijpelijk karakter te hebben en de gebruikte media dienen een breed bereik te garanderen. Websites op het internet zijn daarvoor uitermate geschikt gezien het bereik dat zonder tussenkomst van een informatiemedewerker kan worden gerealiseerd. Via de website(s) kunnen voorlichtingsmaterialen worden gedownload.

Als de informatie de doelgroep op deze wijze niet of slechts gedeeltelijk zou bereiken, kan deze ook 'traditioneel' worden besteld. Daarbij spelen echter ook financiële afwegingen een rol. Het onderbrengen van de distributie bij een gespecialiseerde organisatie zal worden overwogen. Ook bij het beschikbaar stellen van elders aangeboden relevante voorlichtingsmaterialen kan het Erfocentrum een rol vervullen; bijvoorbeeld door te linken naar download/bestel opties van de desbetreffende (voorlichtings)organisatie.

3.3.2 Informatie op maat, met bemiddeling

Een adequaat informatieaanbod vanuit een voorlichtingscentrum behelst naast het algemene informatieaanbod informatie op maat. De Erfolijn, met zijn telefonische en e-mail vraagbeantwoording, voorziet aantoonbaar in een behoefte. De combinatie van vrij toegankelijke (digitale en/of schriftelijke) informatie en informatie op maat (e-mail en telefonisch) is de kracht van het Erfocentrum en een formule die gehandhaafd zal blijven. Hierin komt ook de makelaarsfunctie van het Erfocentrum tot uiting; de informatievraag wordt geschift, ter plekke wordt in de informatiebehoefte voorzien, of er vindt doorverwijzing plaats naar relevante organisaties.

Informatie op maat vereist specifieke professionele communicatieve vaardigheden en deskundigheid op een breed terrein van de erfelijkheid. Dit laatste is een belangrijke reden om deze activiteit binnen het Erfocentrum te realiseren. Het is echter arbeidsintensief en daarmee een relatief duur product. Dit geldt in het bijzonder voor het telefonische informatieaanbod, aangezien een informatietelefoon qua personele bezetting een specifieke bedrijfsvoering vraagt en uitstekende communicatieve vaardigheden van de informatieverstrekende medewerkers. De inkomsten (0900-nummer) zijn gering. Bij beperkte middelen zal daarom overwogen moeten worden om deze activiteit uit te laten voeren door de Gezondheidslijn van de Stichting Korrelatie waarmee momenteel al wordt samengewerkt. Bovendien zal afstemming en samenwerking plaats moeten vinden met andere medische informatievoorzieningen die 'informatie op maat' verstrekken, zoals het RIVM, KEN, FONA, KGC's, grote patiëntenorganisaties en zorgverzekeraars.

Het toenemend gebruik van internet en e-mail onder de bevolking resulteert in een alsmaar toenemend aantal e-mail informatievragen. Dit sluit, beter dan de telefonische Erfolijn, aan bij het digitale karakter van het Erfocentrum. De mogelijkheid van een online-spreekuur zal worden onderzocht.

In het kader van de Erfolijn vindt op beperkte schaal ook lotgenotenbemiddeling plaats; het met elkaar in contacten brengen van mensen met een vaak zeldzame aandoening. Gezien het belang van onderling contact en gezamenlijk optreden van mensen met een dergelijke aandoening, zal ook naar digitale mogelijkheden worden gezocht om dit te realiseren.

3.4 Registratie en signalering

Registratie van de informatievraag die het Erfocentrum bereikt is van belang voor het, na analyse en interpretatie van de data, signaleren van zowel lacunes in de aanwezige kennis en voorlichting als van trends. Zo kan het informatieaanbod worden afgestemd op de vraag. De registratiegegevens van de Erfolijn vormen een waardevolle database die zowel voor het informatieaanbod van het Erfocentrum als ook voor beleidsmakers van belang is. Ook webstatistieken verschaffen inzicht in de informatiebehoefte van de gebruiker.

Registratie en signalering vinden hun neerslag in jaarlijkse rapportages. Registratie, database en webstatistieken zullen verder worden ontwikkeld en verfijnd.

De registratie en signaleringsfunctie van het Erfocentrum kan ook extern gericht zijn (zie par. 3.5.4).

3.5 Overige activiteiten

Het Erfocentrum heeft als kenniscentrum een zodanige expertise ontwikkeld, dat additionele diensten, producten en projecten op verzoek van een sponsor/opdrachtgever kunnen worden ontwikkeld. Daarbij wordt met name gedacht aan:

3.5.1 Opsporing verzocht

Dit behelst het pro-actief en gericht, met respect voor autonomie en het recht op niet-weten, informeren/attenderen van bevolkingsgroepen met een genetisch gezondheidsrisico. Met het oog hierop zal samenwerking worden gezocht met de coördinerende instanties op het terrein van (familie-)screening op genetische aandoeningen, zoals de STOEI (Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie), STOET (Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren) en wetenschappelijke onderzoeksgroepen. Naar verwachting komt er op termijn ook een organisatie om de familiescreening op erfelijke hemochromatose te coördineren. De ziektespecifieke deskundigheid en gerichtheid van deze instanties enerzijds en het netwerk en de beschikbare basisinformatie over erfelijkheid van het Erfocentrum anderzijds, kunnen elkaar daarbij aanvullen. Diverse allochtone bevolkingsgroepen verdienen in dit kader bijzondere aandacht vanwege het voorkomen van specifieke erfelijke aandoeningen, zoals hemoglobinoopathiën.

3.5.2 Deskundigheidsbevordering

Verschillende (para)medische beroepsgroepen, het onderwijsveld, beleidsorganisaties, (zorg)verzekeraars, informatiemedewerkers bij patiëntenbalies in ziekenhuizen, informatielijnen van (categorale) patiëntenorganisaties etc. hebben behoefte aan toegesneden informatie en trainingsactiviteiten zoals symposia, cursussen en workshops. Deskundigheidsvergroting bij informatieverstrekende organisaties zal leiden tot een betere spreiding van de informatievraag. Mogelijke opdrachtgevers/sponsors/financiers zijn overheid, ZonMw, ziekenhuizen, fondsen en patiëntenorganisaties.

3.5.3 Massamediale campagnes

Massamediale campagnes kunnen worden gezien als een publicitaire uitvergroting van onderdelen van het basisvoorlichtingspakket van het Erfocentrum. Campagnes kunnen zowel gericht zijn op het algemeen publiek ('wat iedereen moet weten over erfelijkheid') als op de eerder beschreven specifieke doelgroepen (bijvoorbeeld een foliumzuurcampagne). Potentiële opdrachtgevers/sponsors/financiers zijn overheid, ZonMw, fondsen, beroepsgroepen zoals apothekers, etc.

3.5.4 Mogelijke opdrachten en projecten

Op de volgende terreinen zijn opdrachten en projecten denkbaar:

Beleid: Een extern gerichte registratie- en signaleringsfunctie van het Erfocentrum kan bijdragen aan een totaalbeeld van de informatiebehoefte op het terrein van erfelijkheid en medische biotechnologie. Te denken valt aan integratie en analyse van relevante gegevens uit andere bronnen dan het Erfocentrum zelf, zoals de registratiegegevens van patiënteninformatiebalies en categorale informatielijnen. Daartoe zouden samenwerkingsovereenkomsten of convenanten kunnen worden afgesloten. Ook het recente stageproject “Ieder zijn eigen rugzak”, betreffende de publiekscennis op het terrein van de genetica, is een voorbeeld van een dergelijke inventarisatie. Op gesignaleerde lacunes kan het Erfocentrum en andere organisaties/instellingen vervolgens beleid ontwikkelen.

Maatschappelijke en publieke dialoog: In het verlengde van bovenstaande signaleringsfunctie kan het Erfocentrum bijdragen aan een evenwichtige beeldvorming t.a.v. de mogelijkheden van de genetica en de medische biotechnologie (evt. via massamediale campagnes). Zowel te hoge verwachtingen als ongefundeerde angsten spelen een rol.

Stakeholders op het terrein van de maatschappelijke en publieke dialoog zijn o.a. het Forum Biotechnologie en Genetica, het Rathenau Instituut, de Stichting Consument en Biotechnologie, het Center for Society and Genomics, VSOP (Bilderberg Project), de Stichting Toekomstscenarios Gezondheidszorg en de media (wetenschapsjournalisten). Het Erfocentrum kan hen als onafhankelijke, gespecialiseerde organisatie een inhoudelijk ondersteunende rol bieden, waarbij het beschikbare informatieaanbod ingebracht kan worden en afgestemd op de campagne.

Onderwijs: Mogelijke opdrachtgevers/sponsors/financiers zijn het ministerie van OC&W, onderwijsinstututen en beroepsorganisaties, zowel in het basisonderwijs, het voortgezet onderwijs als de basisvorming.

Wetenschap. Mogelijke opdrachtgevers/sponsors/financiers zijn wetenschappelijke instituten en beroepsorganisaties op het terrein van genomics en medische biotechnologie

Commerciële instellingen: Mogelijke opdrachtgevers/sponsors/financiers zijn de biotechnologische, farmaceutische en diagnostische industrie (farmacogenetica, diagnostische testen etc.).

4. Organisatie

4.1 Zelfstandigheid

In 1999 is, in overleg met het ministerie van VWS, besloten om voor de informatie en voorlichting over erfelijkheid de Stichting ERFO-centrum op te richten. Dit maakte het mogelijk zich als organisatie onafhankelijk op te stellen en zich, ook richting financiers, nadrukkelijker te profileren. Deze onafhankelijke positionering van het Erfocentrum blijft een belangrijk uitgangspunt. Het zal echter duidelijk zijn dat het Erfocentrum alleen zelfstandig kan voortbestaan met adequate structurele financiering en niet alleen van mogelijke projectinkomsten. Vóór 2004 dient er voldoende financieel perspectief te zijn omdat dan de verlaagde overheids subsidie ontoereikend is geworden om daarmee een zelfstandige organisatie operationeel te houden. Ontbreekt dit perspectief, dan zal er een herbezinning plaatsvinden op zowel de zelfstandigheid als de continuïteit (van afzonderlijke onderdelen) van het Erfocentrum. Mogelijk zal er dan een intensieve vorm van samenwerking worden gezocht, of een fusie worden aangegaan, met een organisatie met vergelijkbare doelstellingen. Het ligt dan voor de hand om primair aan de VSOP te denken. Vanuit een financieel perspectief zou een kapitaalcrachtige partner wenselijk zijn, onder voorwaarde dat deze de onafhankelijkheid van het Erfocentrum garandeert. Vooralsnog wordt uitgegaan van een volwaardige, zelfstandige organisatie, waarvan de contouren hier worden geschetst.

4.2 Financieel meerjarenbeleid

4.2.1 Continuïteitsrisico op korte termijn

Eind 2002 maakte het ministerie van VWS, op grond van het positieve evaluatieonderzoek van HHM, bekend af te zien van het voornemen de bestaande semi-structurele subsidiering (van € 204.200 per jaar) met ingang van 2003 te beëindigen. Besloten werd een vervolgsubsidie voor een periode van 3 jaar toe te kennen; € 200.000 voor 2003 en € 150.000 voor 2004 en 2005. HHM adviseerde de overheid een principe-uitspraak te doen over de wenselijkheid van een voorziening zoals het Erfocentrum: "Naar de mening van de onderzoekers moet de landelijke overheid in deze kiezen voor een benadering waarin er sprake is van 'we doen het goed of we doen het niet'." VWS geeft echter aan alleen nog projectsubsidies toe zullen te kennen en af te zien van (semi)structurele financiering hetgeen de continuïteit van het Erfocentrum in gevaar brengt. Door de verminderde overheids subsidie zijn de nu bekende inkomsten met ingang van 2004 onvoldoende om de huidige functies te kunnen blijven realiseren. Er is dus sprake van een situatie die op korte termijn om een oplossing (en voortgaande support van sympathiserende organisaties) vraagt.

De mogelijkheid om de voorlichtingsactiviteiten van het Erfocentrum direct te verdisconteren in de kosten van genetische diagnostische verrichtingen, zal worden onderzocht. Daarnaast zullen, voor het eerst of opnieuw, op korte termijn alle potentiële financiers met sympathie voor, of belang bij, de activiteiten van het Erfocentrum, worden benaderd. Medio 2003 zal worden overlegd met fondsen, zorgverzekeraars en industrie. Er is goede hoop dat te onderscheiden activiteiten met een duidelijk profiel (Erfolijn, onderdelen van websites, Erfo mailnieuws, e-mail attenderingen) semi-structureel gefinancierd kunnen gaan worden.

Indien dit niet op korte termijn lukt, dan zullen m.i.v. 2004 kostenbesparende maatregelen nodig zijn.

Te denken valt aan:

- het op non-actief stellen van de telefonische Erfolijn;
- het opheffen van periodiek Erfo mailnieuws;
- het op non-actief stellen van de e-mail Erfolijn;
- minimalisering van registratie-activiteiten;
- het niet langer actualiseren van de literatuurdatabase;
- het niet langer opnemen van nieuws op www.erfelijkheid.nl.

4.2.2 Lange termijn beleid

(Semi)structurele financiering is nodig voor de personeelskosten en materiele kosten waarmee de basisfuncties van het Erfocentrum worden gerealiseerd. In het KPMG rapport uit 1998 werd € 522.300 basisfinanciering geadviseerd (9,5 fte basisformatie, exclusief project/campagne medewerkers). Momenteel is de formatie 3,5 fte; waarbij een aantal diensten (management, helpdesk, administratie) worden ingekocht en dus niet onder de formatie vallen. Voor de toekomstige formatie is het KPMG advies als uitgangspunt genomen, aangepast aan zowel de toegenomen informatievraag als additionele taken (registratie en signalering) en gecorrigeerd voor loonontwikkelingen en inflatie. Dit resulteert in een begrotingsbedrag van ongeveer € 785.000. Onderstaande tabel geeft de door KPMG geadviseerde formatie (1998), de huidige (2003) en de gewenste formatie (2008) weer:

Personele Formatie Erfocentrum

Formatie (fte)	Geadviseerd (KPMG 1998)	Huidig (2003)	Toekomstig (indicatief 2008)
<i>Informatie opbouw</i>	3,5	1,2	4
<i>Informatieverstrekking</i>	3,5	1,4	4
<i>Registratie en signalering</i>	-	0,2	1
<i>Algemene zaken</i>	1,5	0,6	2
<i>Management</i>	1,0	0,1	1
Totaal	9,5	3,5	12
Begroting	522	327	785
<i>(in k€, excl. projecten)</i>			

Voor de meerjarenbegroting 2004-2008 (zie tabel pg. 19) is de begroting 2003 als uitgangspunt genomen. Dit bedrag (€ 327.000) kan worden beschouwd als een absolute ondergrens voor het instandhouden van de organisatie. In deze 5-jaars periode wordt de begroting opgehoogd met jaarlijkse stappen van € 92.000; om zo het verschil tussen de huidige begroting en de op het KPMG-advies gebaseerde begroting te overbruggen.

Meerjarenbegroting 2004 – 2008 (in k€)

Jaar	2004	2005	2006	2007	2008
Personele kosten	326	398	470	542	612
Huisvestingskosten	28	38	41	52	57
Kantoorkosten	27	33	39	45	51
Bestuurskosten	1	2	2	3	3
Algemene kosten	37	40	51	53	62
Totaal (excl. Projecten)	419	511	603	695	785

De maatschappelijke relevantie van het Erfocentrum, de continuïteit van de basisfuncties en een gezonde bedrijfsvoering vereisen, naast eventuele projectinkomsten, inkomsten met een meer permanent karakter. Onafhankelijke voorlichting, cruciaal op het gevoelige terrein van erfelijkheidsvoorlichting, kan in gevaar komen bij een te sterke afhankelijkheid van marktpartijen als (zorg)verzekeraars en industrie. Daarom dient ook toekomstige structurele financiering voor een belangrijk deel uit een 'neutrale' bronnen afkomstig te zijn. Te denken valt aan premiegelden, AWBZ, of aan een toeslag voor voorlichtingskosten op genetische diagnostische verrichtingen. Er is reeds een begin gemaakt met lobby bij politiek, overheid en verzekeraars. Om dit goed ter hand te kunnen nemen is een meer voltijds management-functie wenselijk.

De financiering van de gewenste situatie, met een formatie van 12 fte en een begroting van € 785.000 in 2008, kan worden uitgewerkt naar waarschijnlijke en/of potentiële financiers:

- VWS heeft aangegeven belang te hebben bij met name de kennisgebieden *erfelijkheid algemeen* en *erfelijke en aangeboren aandoeningen* (par. 2.2.1). Producten: de website www.erfelijkheid.nl, Erfolijn en registratie & signalering. Nagegaan zal worden in hoeverre een projectmatige uitvoering van activiteiten op deze terreinen na 2005 mogelijk is.
- Ook bij ZonMw zijn, met name binnen het preventieprogramma, zijn mogelijkheden voor projectmatige ondersteuning van activiteiten, bijvoorbeeld binnen het kennisgebied *erfelijkheid en kinderwens/zwangerschap* (producten: de websites zwangerNu.nl en zwangerStraks.nl
- De KGC's hebben belang bij het kennisdomeinen (diagnostiek van) *erfelijke en aangeboren aandoeningen* (par. 2.2.1), met name in relatie tot mensen met een kinderwens en zwangeren (par. 2.2.2) Momenteel wordt geïnventariseerd welke producten van het Erfocentrum direct aansluiten bij de behoeften van de KGC's, of daartoe ontwikkeld zouden kunnen worden.
- Het belang van zorgverzekeraars bij het Erfocentrum is evident. Tijdige diagnose en early intervention kunnen immers erger voorkomen. Daarbij kan worden gedacht aan preconceptie advisering, informatie over screening op genetische aandoeningen, etc.
- De activiteiten van het Erfocentrum dienen primair een algemeen belang, waarbij een nauwe relatie met patiëntenorganisaties, onmisbaar is. Bij patiëntenkoepelorganisaties is deze relatie vooral gericht op beleidsondersteuning, bij categorale organisaties betreft het voor informatie-uitwisseling over en weer. Daardoor ligt er bij diverse activiteiten ook een belang voor de Stichting Fonds PGO (voorheen: Stichting Patiëntenfonds); met name de Erfolijn, van waaruit vaak wordt doorverwezen naar patiëntenorganisaties.

- Overige fondsen

Op grond hiervan kan een globaal toekomstmodel worden opgesteld, met daarin opgenomen de mogelijke (semi) structureel financiering van de activiteiten van het Erfocentrum, verdeeld over mogelijke financiers. Dit model kan als basis dienen voor overleg met de betrokken partijen (zie ook par. 3.5):

Toekomstmodel financiering

Potentiële financiers:	Overheid / ZonMw	KGC	Zorgverzekeraars	Industrie	Fondsen	Patiëntenorg. / PGO	Directe inkomsten	Totaal
Activiteiten en projecten:								
Voorlichtingscentrum erfelijkheid		5%	5%		5%	5%		20 %
website www. erfelijkheid.nl	x			x			x	16%
Registratie & Signalering	x		x					16%
Literatuur database				x		x		2%
Nieuws/attenderingen/mailnieuws	x		x	x	x	x	x	3%
Erfolijn (telefonisch + e-mail)	x		x		x	x	x	16%
(Distributie) voorlichtingsmaterialen	x		x				x	7%
Projecten w.o. Inventarisatie voorlichting diagnostiek	x	x	x	x	x	x	x	20%
Totaal:	20%	20%	20%	5%	5%	10%	20%	100%

Dit model roept ook een aantal vragen op. Is het wenselijk de exploitatiekosten door te berekenen in de prijs van alle producten? Is het wenselijk is om (bepaalde) afnemers van de producten en diensten van het Erfocentrum daarvoor een (marktconforme) kostprijs in rekening te brengen? Is een consultatie van het Erfocentrum niet vergelijkbaar is met een telefonisch consult van een huisarts, dat bij een zorgverzekeraar gedeclareerd kan worden? Ook al worden deze vragen positief beantwoord, het zal niet in alle gevallen mogelijk zijn om de consequenties te trekken. Daarom zullen de partijen die er belang bij hebben dat de producten van het Erfocentrum worden aangeboden, benaderd moeten worden voor (aanvullende) financiering en/of exploitatiefinanciering.

Al lijkt structurele financiering onontkoombaar en noodzakelijk, een marktgerichte analyse zou transparantie en inzicht bieden in de kosten, kwantiteit en kwaliteit van de geleverde producten en diensten.

Zicht op de prijs per product (bijvoorbeeld de gemiddelde kosten per e-mail vraag) is noodzakelijk om ook de exploitatiekosten van de directe kosten, basisactiviteiten en projecten te kunnen onderscheiden. Ook een meer algemene kosten-baten analyse (welke besparingen realiseert het Erfocentrum binnen de gezondheidszorg, het onderwijs, etc.?) zou kunnen worden ingezet ter ondersteuning van fondswerving.

Daarnaast zal de mogelijkheid worden onderzocht voor meer directe fondswerving bij het publiek ("erfelijkheid raakt iedereen") bijvoorbeeld gericht op de Erfolijn, een foliumzuurcampagne, etc. Voor het actief binnenhalen van giften, donaties etc. is het wenselijk het CBF keurmerk te voeren.

Ook de VSOP, die reed actief bezig is dit keurmerk te verkrijgen, zou daarin een rol kunnen spelen. Alternatief is het instellen van een afzonderlijk erfelijkheidsfonds dat voor alle organisaties die op dit terrein actief zijn van betekenis zou kunnen zijn.

4.3 Marketing

De snelle ontwikkelingen in de genetica en de daarmee samenhangende toenemende vraag naar betrouwbare informatie in de maatschappij blijkt mede uit de mate waarin mensen het Erfocentrum (website, Erfolijn) weten te vinden. Erfelijkheidsvraagstukken raken vroeg of laat iedereen. Gezien deze relevantie voor een breed publiek is de naamsbekendheid echter nog te gering. Dit aspect zal de komende jaren extra aandacht vragen. Het Erfocentrum heeft een belangrijke 'portal-functie' en haar bestaansrecht staat of valt daarom bij de toegankelijkheid van de aangeboden informatie voor het publiek.

Het Erfocentrum zal zich de komende jaren dan ook profileren als *het* nationale kennis- en voorlichtingscentrum op het terrein van erfelijkheid. De marketingstrategie zal vooral gericht zijn op het vergroten van de bekendheid van het Erfocentrum bij het algemene publiek. Gedacht kan worden aan advertenties in (dames)bladen en periodieken, radiospotjes, adverteren op internet etc. Dit zal gepaard moeten gaan met het verder verbeteren van de toegankelijkheid (herkenbare begrippen, betrouwbaar), de compleetheid van het informatieaanbod en een aansprekende huisstijl. Vanzelfsprekend dient de capaciteit afgestemd te zijn op een mogelijke toename van informatievraag die dit genereert, wil de organisatie niet aan haar eigen succes ten onder gaan.

4.4 Bestuur

Het bestuur van het Erfocentrum bewaakt de continuïteit, de kwaliteit (inhoudelijk) en de onafhankelijkheid van de organisatie en benut daarvoor haar netwerk. De bestuursleden zijn onbezoldigd. Het huidige bestuur bestaat uit vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties; CG-Raad (1) en VSOP (2) en medische beroepsgroepen, VSKG en VKGN (1) en KNMG (1). Voor de komende jaren zal meer onderscheid worden gemaakt tussen de bestuurlijk/organisatorische taakstelling en de inhoudelijke taakstelling. De samenstelling van bestuur zal daarom worden verbreed met deskundige, betrokken bestuurders met als profiel: bestuurlijk- en financieel inzicht, helicopterview, een relevant netwerk, een zekere bekendheid met de humane genetica en/of (digitale) gezondheidsvoorlichting. De inhoudelijke deskundigheid zal binnen een adviesraad worden gerealiseerd.

4.5 Adviesraad

Relevante deskundigen zullen structureel bij de inhoudelijke aspecten (medisch, didactisch, wetenschappelijk, communicatief) van het Erfocentrum worden betrokken middels een adviesraad. Het doel van de adviesraad is een actieve interactie met de relevante beroepsvel-

den te creëren (netwerkfunctie). Goede afstemming en interactie tussen bestuur en adviesraad zijn van belang.

De adviesraad kan bestaan uit vertegenwoordigers met inhoudelijke deskundigheid vanuit patiëntenorganisaties (CG-Raad, VSOP, FvO, Hartstichting, Kankerbestrijding etc.), medische beroepsgroepen (KNMG, VSKG, NVOG, etc.), overheid (VWS, OC&W) en het voorlichtingsveld.

Binnen de adviesraad kunnen werkgroepen worden opgericht die adviseren op relevante thema's zoals de vraagstukken die spelen bij de vertaalslag, de presentatie van oorspronkelijk wetenschappelijke informatie, de analyse van de data (registratie en signalering) en het doen uitgaan van beleidsadviezen op grond van deze data. Ook kunnen leden van de adviesraad participeren in redactiecommissies die gericht zijn op het aanpassen van het informatieaanbod aan nieuwe ontwikkelingen en medische inzichten. De nadruk binnen de werkgroepen en commissies ligt op het ter beschikking stellen van expertise, advies en netwerken.

4.6 Bureau

Het bureau kent een flexibele structuur met veel interactie tussen de onderscheiden units (informatieopbouw, informatieaanbod, registratie & signalering, projecten).

Bureaumedewerkers dienen te beschikken over inhoudelijke kennis en inzicht in de genetica/biotechnologie, kennis van de doelgroepen en de stakeholders, redactionele vaardigheden en kennis van de mogelijkheden van digitale voorlichting. Vooral voor de medewerkers van de informatielijnen is, gezien de relevantie van de informatie voor de informatievragers, training en regelmatige (medische) bijscholing van belang.

Tenslotte is het absoluut noodzakelijk om te investeren in een functionaris die zich nadrukkelijk kan richten op fondswerving, om daarmee de financiële basis van het Erfocentrum te consolideren.

Bijlage 1: Huidige missie, doelstellingen en doelgroepen

Mission statement: Het informeren, voorlichten en bevorderen van de deskundigheid van relevante doelgroepen in gezondheidszorg en samenleving over erfelijke, alsmede over aangeboren en erfelijke aandoeningen, waarbij zowel aandacht besteed zal worden aan de medische- en de zorgaspecten als aan de psychische, juridische, ethische en maatschappelijke aspecten die daaraan verbonden zijn.

Doelstellingen:

- Verzamelen, toegankelijk maken, produceren en verspreiden van informatie en kennis op het gebied van erfelijkheid en gezondheid, alsmede over erfelijke en aangeboren aandoeningen;
- Stimuleren van en bijdragen aan de verbetering van voorlichting en deskundigheid op het terrein van erfelijke en aangeboren aandoeningen;
- Verbeteren van de coördinatie, samenwerking en afstemming van niet-medische informatie betreffende erfelijkheidsvraagstukken op nationaal en internationaal niveau;
- Signaleren van lacunes in informatie, kennis en deskundigheid.

Doelgroepen:

- Algemeen publiek
 - algemeen geïnteresseerden
 - mensen met een kinderwens
- Direct betrokkenen
 - mensen die zelf een erfelijke, aangeboren of zeldzame aandoening hebben
 - mensen die een kind hebben met erfelijke, aangeboren of zeldzame aandoening
 - mensen met een erfelijke ziekte in de familie
 - mensen die te maken krijgen met prenatale diagnostiek
 - specifieke groepen met een verhoogd risico, zoals sommige allochtone groepen
- Zorg- en maatschappelijk dienstverlening
 - zorg- en hulpverleners en hun organisaties die algemene informatie zoeken voor hun cliënten en patiënten
 - patiëntenorganisaties die voor hun leden informatie zoeken over erfelijkheid, aangeboren en zeldzame aandoeningen
 - andere organisaties die over erfelijkheid en aangeboren aandoeningen informatie willen geven
 - organisaties die zich bezig houden met medische ethiek
 - hulpverleners werkzaam in de levensbeschouwelijke zorg
- Onderwijs
 - onderwijsinstellingen die lesmateriaal zoeken over erfelijkheid en vermijdbare risico's
 - stagiaires, studenten en (middelbare)scholieren
 - onderzoekers en wetenschappers
- Overigen
 - overheid en politiek
 - beleidsmakers
 - media
 - patiëntenorganisaties (nationaal en internationaal)
 - zusterorganisaties (nationaal en internationaal)
 - informatie- en documentatiecentra (nationaal en internationaal)