

# Erfelijkheidsvragen anno 2002

**Signaleringsrapport**  
informatievragen erfelijkheid  
op basis van de registratiecijfers website en erfolijn Erfocentrum



Drs. Marja de Kinderen  
november 2003

**erfo** centrum

© 2003 Stichting ERFO-centrum

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

Auteur: drs. Marja de Kinderen – PROK Management Support

Deze publicatie is een uitgave van

Stichting ERFO-centrum  
Vredenhofstraat 31  
3761 HA Soestdijk  
Telefoon 035 - 6027173  
Fax 035 – 6027440  
Kantoor e-mail [erfocentrum@erfocentrum.nl](mailto:erfocentrum@erfocentrum.nl)

Erfolijn 0900 – 66 555 66 (0,25 eurocent per minuut)  
Erfolijn e-mail [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)  
[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

Het Erfocentrum is een initiatief van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken (VSOP)

## Inhoudsopgave

	Pag.
1. Inleiding .....	4
2. De website .....	6
2.1. Aantal bezoekers en pageviews .....	6
2.2. Onderwerpen waar naar gezocht wordt.....	7
2.3. Zoeken op aandoeningen .....	9
2.4. Zoeken rond de zwangerschap.....	11
2.5. Zoeken rond erfelijkheid.....	11
2.6. Waardering .....	12
2.7. Over de bezoekers en bezoekersprofiel .....	13
3. De erfolijn .....	18
3.1. Aantal informatieverzoeken .....	18
3.2. Onderwerpen van de informatieverzoeken .....	23
3.3. Informatieverzoeken over aandoeningen .....	23
3.4. Informatieverzoeken rond de zwangerschap.....	24
3.5. Informatieverzoeken rond erfelijkheid .....	26
3.6. Waardering .....	27
3.7. Over de vragensteller en profiel vragensteller .....	29
4. Samenvatting en conclusies .....	32
5. Aanbevelingen.....	36

## Bijlagen

Bijlage 1: Enquêteformulier website

Bijlage 2: Overzicht van aandoeningen waarover informatie opgevraagd is op de website en bij de erfolijn

Bijlage 3: Casus Cadasil: wisselwerking tussen website en erfolijn

Bijlage 4: Zoeken en vragen naar aandoeningen met algemene termen, symptomen en onbekende ziekte.

Bijlage 5: Registratieformulier erfolijn

Bijlage 6: Gebruikte literatuur

## 1. Inleiding

Voor u ligt het tweede signaleringsverslag van het Erfocentrum. Hieronder worden de bevindingen van twee jaar verslaglegging op een rijtje gezet plus de wijze van registeren die hieraan ten grondslag ligt. Tot slot is een korte leeswijzer toegevoegd.

### De bevindingen

Onder de titel 'Erfelijkheidsvragen anno 2001' verscheen in augustus 2002 het eerste signaleringsverslag. De opvallendste conclusies hieruit waren:

- De sterke groei van het aantal bezoekers op website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) en e-mailvragen aan de erflijn.
- De grote belangstelling voor de informatie over aandoeningen en erfelijkheid op de website en de diversiteit in de aandoeningen waarover informatie gezocht werd.
- De belangstelling bij de erflijn (i.t.t. de website) voor informatie rondom de zwangerschap, waarbij de informatievragen over foliumzuur en prenatale diagnostiek opvallend waren.
- De grote behoefte aan lotgenotencontact.
- De eerste opzet van bezoekersprofielen van website-bezoeker, vragensteller aan de erflijn en besteller. Uit deze profielen is naar voren gekomen dat de grootste groep 'klanten' van het Erfocentrum vrouw is en direct betrokken bij de erfelijkheidsproblematiek. Verder is het percentage belangstellenden uit de Randstad opvallend hoog.

In het signaleringsverslag II 'Erfelijkheidsvoorlichting anno 2002' worden bovengenoemde thema's verder uitgediept. De cijfers over 2002 worden zo mogelijk vergeleken met die over 2001. Verder is het door de afstemming en verfijning van de registratie van de website en de erflijn beter mogelijk geworden om tot een vergelijking te komen tussen beide activiteiten.

Om alvast een tipje van de sluier op te lichten; het aantal bezoekers op de website en de e-mailvragen zijn in 2002 bijna verdubbeld; deze trend zet zich in 2003 voort. De telefonische vragen daarentegen geven een afname te zien. Deze dalende lijn zet door in 2003. Hier is duidelijk een weerspiegeling te zien van de algemene ontwikkeling in de Nederlandse samenleving rondom internet- en telefoongebruik; er is een groeiende behoefte aan informatie over erfelijkheid via digitale kanalen. Het Erfocentrum heeft met haar website een voor Nederland unieke informatievoorziening en toegang.

De gegevens met betrekking tot de vraag naar informatie over aandoeningen zijn nader geanalyseerd. De range van aandoeningen waarover informatie wordt gevraagd is opvallend groot. Over 2002 is informatie over 370 verschillende aandoeningen gevraagd (en dit is nog geen compleet beeld). De behoefte om te weten of een aandoening erfelijk is (46%), is hierbij opvallend. Zo ook dat de verzoeken in 52% van de gevallen zeldzame aandoeningen betreffen. De behoefte aan informatie over zeldzame aandoeningen blijkt groot.

In het verlengde hiervan ligt de algemene informatievraag over erfelijkheid. De belangstelling voor dit onderwerp is bij de website licht afgenomen en bij de erflijn flink gedaald. Deze tendens zet in 2003 door en is verklaarbaar doordat meer en meer duidelijk wordt dat de vraag-invalshoek voor mensen de aandoening is. De algemene vraag naar overerving van de oogkleur, de haarkleur en de vorm van de oorlellen lijkt symbool te staan voor de vraag hoe overerving werkt. Verder is de vraag naar de gevolgen van bloedverwantschap opvallend. Dit is bij het publiek zeker verklaarbaar door de belangstelling vanuit de media voor neef-nicht huwelijken bij migranten. Ook zijn er veel vragen naar de overerving van bloedgroepen waarbij zeker een relatie is naar de informatie over vaderschapstesten. Tot slot valt de vraag naar informatie over genterapie op. Ook dit is verklaarbaar uit de media-aandacht voor dit onderwerp. Uit onderzoek van het Erfocentrum blijkt dat er in Nederland nog veel misvattingen bestaan over erfelijkheid.

De belangstelling voor informatie rondom de zwangerschap op de website is in 2002 licht toegenomen en bij de erflijn gelijk gebleven. In 2003 neemt de belangstelling, mede onder invloed van de toegang [www.zwangernu.nl](http://www.zwangernu.nl) in omvang verder toe en daalt daarentegen bij de erflijn. Opvallend hierbij is de blijvende behoefte aan informatie over foliumzuurgebruik. Gecombineerd met de informatie over erfelijke ziekten en zwangerschap is bij het publiek een toenemende belangstelling te zien voor voorbereiding op de zwangerschap, door de medische beroepsgroepen 'preconceptionele advisering' genoemd.

Verder vallen de verzoeken om informatie over leefstijl tijdens de zwangerschap op. Er wordt veel gevraagd om informatie over schadelijke stoffen, toxoplasmose en de mogelijkheden van prenataal onderzoek.

De klantenprofielen zijn in 2002 aangescherpt. De profielen van de websitebezoekers en de erflijnvragers komen dicht bij elkaar. De verklaring hiervoor ligt in de toename van de e-mailvragers. Verder is de toename van bezoekers en vragers vanuit de Randstad en België opvallend. De waardering voor zowel de website als de erflijn door de klanten is goed tot zeer goed.

### **De registratie**

Zowel over 2001 als 2002 zijn gegevens beschikbaar over websitebezoek, vragen bij de erflijn en de bestellingen van voorlichtingsmaterialen.

De website kent twee bronnen van gegevens over de bezoekers: de webenquête en de logfiles van de webserver. De webenquête wordt door de bezoekers anoniem ingevuld. De resultaten worden automatisch opgeslagen in een database en verwerkt tot statistieken. De logfiles van de webserver geven vooral informatie over het dataverkeer op de website. Deze gegevens geven goed vergelijkingsmateriaal.

De registratie van vragen van de erflijn (telefonische- en e-mailvragen) heeft in 2001 nog handmatig plaatsgevonden. Deze geturfde gegevens zijn geanalyseerd. Op vergelijkbare wijze zijn gegevens geregistreerd betreffende de distributie van de voorlichtingsmaterialen. In 2002 is de registratie van vragen en bestellingen geheel geautomatiseerd. De gegevens zijn integraal beschikbaar. In het signaleringsverslag zijn deze in het hoofdstuk erflijn gebundeld, hiermee is een betere vergelijking van de gegevens tussen website en erflijn mogelijk geworden.

Voor dit signaleringsverslag is voor wat betreft de erflijn ook gebruik gemaakt van het onderzoek 'Evaluatie Erfocentrum' dat in opdracht van VWS in 2002 heeft plaatsgevonden. Het bureau Hoeksma, Homans & Mentink organisatieadviseurs heeft een klantenonderzoek bij de gebruikers van de erflijn uitgevoerd. Dit klantenonderzoek wordt gebruikt ten behoeve van de aanvulling en vergelijking van de eigen registratiegegevens van het Erfocentrum. De gegevens betreffen voornamelijk e-mail vragenstellers (296) en een relatief kleine groep bellers (19).

Tot slot is gebruik gemaakt van het onderzoek van Aalbers en Luttjehuizen, "Ieder z'n rugzak, een kwalitatief onderzoek naar denkbeelden, misvattingen en taalgebruik omtrent erfelijkheid onder verschillende groepen Nederlanders". Dit onderzoek is in opdracht van het Erfocentrum uitgevoerd. Het levert zinvolle aanvullende gegevens over de kennis over erfelijkheid in Nederland.

Voor het signaleringsverslag over 2003 is de registratiemethode van zowel website (een voorproefje is te vinden op [www.erfelijkheid.nl/stats.php](http://www.erfelijkheid.nl/stats.php)) als erflijn verder verfijnd. Door de start van de websites zwangernu.nl, kalitim.nl en bogi.nl is dan ook meer te zeggen over specifieke doelgroepen. Hierover meer in het signaleringsverslag over 2003.

### **Leeswijzer**

Het verslag geeft zicht op het aantal bezoekers van de website, de aard van vragen aan de erflijn en een profiel van de klanten van het Erfocentrum. Om vergelijking tussen erflijn en website mogelijk te maken, is gekozen voor eenzelfde wijze van presenteren.

Hoofdstuk 2 zet de gegevens van de website op een rij: het aantal webbezoekers en pageviews, wat mensen zelf aangeven te zoeken op de website en tot slot de gegevens over de webbezoeker.

In hoofdstuk 3 komen de verzoeken zoals die bij de medewerkers van de erflijn binnenkomen in beeld, zowel de vragen als de bestellingen. Als eerste wordt het aantal verzoeken aangegeven, dan volgt een overzicht van het onderwerp van de verzoeken en tot slot het profiel van de vrager.

In hoofdstuk 4 worden de bevindingen samengevat en worden de conclusies getrokken. Hoofdstuk 5 bevat een aantal aanbevelingen.

Soestdijk, november 2003  
Marja de Kinderen

## 2. De website

De website van het Erfocentrum is in oktober 2000 voor het publiek opengesteld. Evenals in het signaleringsverslag over 2001 'Erfelijkheidsvragen anno 2001' zijn de gegevens gebaseerd op twee statistische bronnen: de websitestatistieken (over 2002 volledig beschikbaar) en de online bezoekersenquête (bijlage 1). De statistieken geven een beeld van de bezoekersaantallen, de enquête biedt meer gedetailleerde informatie.

De websitestatistieken geven aan dat in 2002 331.353 bezoekers de website hebben bezocht; bijna een verdubbeling ten opzichte van 2001. De statistieken geven vooral informatie over het dataverkeer op de website: het aantal bezoekers, het aantal bezochte pagina's (pageviews) enz. De hier gepresenteerde gegevens zijn een samenvatting van de zeer uitgebreide informatie in de logfiles van de webserver, waar iedere actie van de bezoekers wordt vastgelegd. Van ieder verzonden datapakketje (een zogenaamde hit) worden zaken geregistreerd als de naam van het bestand, een errorcode (is het datapakketje in goede orde ontvangen?), de laatst bezochte pagina (inclusief de eventuele zoekterm in de zoekmachine), de browser en het besturingssysteem van de bezoeker (bijvoorbeeld Internet Explorer en Windows), de tijd, enz. In 2002 waren er miljoenen van dergelijke hits. De interpretatie van de websitestatistieken over 2002 wijkt op één punt af van 2001. De toptien van meest bezochte pagina's geeft een ander beeld, omdat dit keer van bezoekers en niet van pageviews wordt uitgegaan (zie paragraaf 2.2).

Voorts werkt het Erfocentrum aan een verfijning van de statistieken. Het voor dit verslag gebruikte statistiekenprogramma (*http-analyze*) geeft geen uitsluitsel over vragen als 'hoe lang blijven bezoekers op de site?' of 'in welke volgorde bekijken ze de pagina's?'. Voor het antwoord op die vragen – belangrijk voor de verdere ontwikkeling van de site - is in 2003 een nieuwe vorm van registratie gestart. Mede dankzij de nieuwe mogelijkheden van de 'dedicated' webserver, waarover het Erfocentrum in 2003 kon beschikken, is het momenteel mogelijk om naast bovengenoemde gegevens ook steekproefsgewijs het zoekproces van de bezoekers te volgen. In het signaleringsverslag 2003 zal dit uiteraard worden verwerkt. Een voorproefje is te vinden op [www.erfelijkheid.nl/stats.php](http://www.erfelijkheid.nl/stats.php).

De online bezoekersenquête, te vinden op [www.erfelijkheid.nl/enquete/enquete.php](http://www.erfelijkheid.nl/enquete/enquete.php), werd in 2002 door 1162 bezoekers ingevuld. Dat is meer dan een verdubbeling ten opzichte van de 536 ingevulde enquêtes in 2001. De enquête levert gegevens over de informatie waarnaar men op zoek is, het bezoekersprofiel, de manier waarop de site werd gevonden, en het waarderingscijfer.

### 2.1 Aantal bezoekers en pageviews

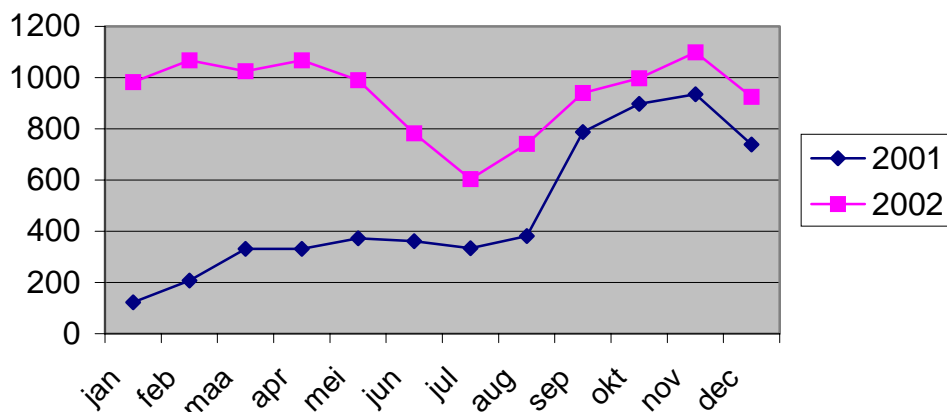
Logfiles webserver 2002  
**Tabel 1: Bezoeken en pageviews in 2002 en 2001**

Maand	Bezoeken 2002 Totaal	Bezoeken 2002 Gemiddeld Per dag	Pageviews 2002	Bezoeken 2001 Totaal	Bezoeken 2001 gemiddeld per dag	Pageviews 2001
Januari	30.469	982	154.752	3.819	123	18.104
Februari	29.890	1.067	143.060	5.806	207	31.317
Maart	31.792	1.025	149.620	10.273	331	43.899
April	30.972	1.068	145.914	9.937	331	43.637
Mei	30.706	990	138.162	11.586	373	61.348
Juni	14.983	782	109.023	10.852	361	56.394
Juli	18.743	604	77.747	10.371	334	45.515
Augustus	22.989	741	95.540	11.819	381	48.350
September	28.224	940	128.952	23.618	787	90.476
Oktober	30.914	997	144.462	27.845	898	111.207
November	32.993	1.099	156.025	28.057	935	119.068
December	28.678	925	133.223	22.922	739	114.899
<b>Totaal</b>	<b>331.353</b>		<b>1.576.480</b>	<b>176.905</b>		<b>784.214</b>

In 2002 hebben in totaal 331.353 bezoekers de site bezocht. Het aantal pageviews (door bezoekers opgevraagde webpagina's) over 2002 is in het totaal 1.576.480. Zowel het aantal bezoekers en als pageviews zijn in 2002 ten opzichte van 2001 bijna verdubbeld. De stijgende lijn van het jaar daarvoor zet door. Een verklaring van de snelle toename kan het adverteren via startpagina.nl zijn en de hoge notering van erfelijkheid.nl (zie ook signaleringsverslag 2001) bij de zoekmachines.

Er zijn vier maanden waarop de website boven het gemiddelde van 1000 bezoekers per dag is uitgekomen. De topdag in 2002 was woensdag 27 februari, toen er 1562 bezoekers werden geteld. De reden voor deze piek, die zich ook in de dagen hiervoor en hierna voordeed, was een erfelijkheidskwestie in de media: de spermadonor met de erfelijke ziekte ADCA.

Logfiles webserver 2002  
**Grafiek 1: Gemiddeld aantal bezoekers per dag in 2002 en in 2001**



In grafiek 1 worden de bezoeken in 2002 afgezet tegen de bezoeken in 2001. Te zien is hoe het aantal bezoeken in 2001 – vooral na de publiciteit op startpagina.nl (juli)– steeg van enkele honderden in de eerste tot tegen de duizend in de laatste maanden. De stijging zet zich voort in 2002, zij het minder explosief. De lijn van 2002 ligt vrij gelijkmatig rond de 1000 bezoeken gemiddeld per dag, met in de zomermaanden – als mensen aan andere activiteiten dan internet de voorkeur geven - de gebruikelijke daling. Opvallend is dus dat de winst die eind 2001 geboekt werd door de publiciteit op startpagina.nl in 2002 'op eigen kracht' niet alleen gehandhaafd bleef, maar zelfs nog iets verder uitgroeide.

Het is buitengewoon lastig om de prestaties van de site van het Erfocentrum te relateren aan andere sites in de zorgsector. Weinig sites publiceren openlijk hun bezoekerscijfers. Ook leveren de verschillende manieren van meten geen eenduidige gegevens op. Verder is erfelijkheid.nl in Nederland de enige grote website die zich richt op informatie over erfelijkheid. Al met al beperken we ons dit keer tot de suggestie dat het Ministerie van VWS aandacht gaat besteden aan een manier om bezoekerscijfers van sites in de zorgsector te kunnen vergelijken. Het Erfocentrum wil hierin op basis van de opgedane ervaringen graag behulpzaam zijn.

## 2.2 Onderwerpen waar naar gezocht wordt

Natuurlijk zijn we benieuwd naar wat mensen zoeken op de website en of dit ten opzichte van 2001 is veranderd.

Om te beginnen is gekeken naar de toptien van opgevraagd pagina's met behulp van de logfiles van de website.

Deze toptien van meest bezochte pagina's verschilt van de toptien over 2002. Het verschil zit hem niet zozeer in een wijziging van het gedrag van bezoekers – dat lijkt voor zover we kunnen beoordelen vrij constant – maar in een interpretatie van de gegevens. Werd in 2001 het lijstje samengesteld op basis van de pageviews, in 2002 gebeurt dat op basis van de bezoeken. De reden is de volgende:

een aantal pagina's op erfelijkheid.nl is dynamisch, dat wil zeggen dat een bezoeker door te klikken nieuwe informatie op dezelfde pagina kan krijgen. Voorbeelden zijn de pagina met de alfabetische lijst van ziekten en aandoeningen of de literatuurdatabase. Als één bezoeker enkele minuten grasduint door te klikken op de links van zo'n dynamische pagina, wordt dezelfde pagina telkens opnieuw geladen en kan het aantal pageviews dus snel oplopen. Een nauwkeuriger beeld geeft een toptien op basis van de bezoeken, en dan blijkt dat de dynamische pagina's in feite minder populair zijn dan in het verslag over 2001 wordt gesuggereerd.

Onze conclusie is dat er te weinig gebruik wordt gemaakt van de dynamische zoekmogelijkheden, terwijl andere informatiebronnen - zoals literatuurdatabase, nieuwsberichten, downloadpagina, prikbord – ruimschoots aanwezig zijn. Het is vooral een kwestie van de informatie op de juiste plek onder de aandacht te brengen. Eind 2002 is het Erfocentrum bezoekers zo veel mogelijk gaan stimuleren om verder te zoeken, op het moment vooral door het aanbieden van interne links naar de literatuurdatabase, het prikbord en het bestelformulier op relevante pagina's in de rubriek 'ziekten en aandoeningen'.

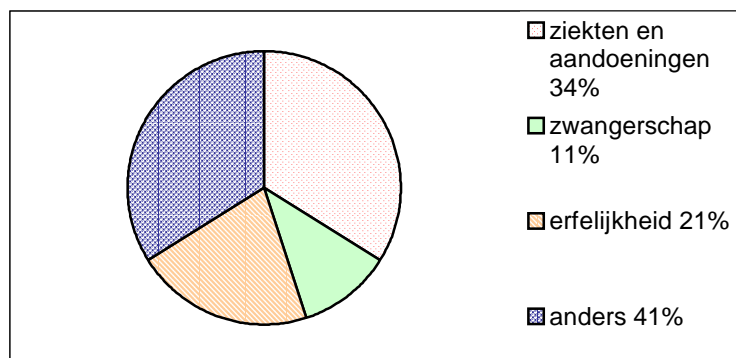
#### Logfiles webserver 2002 Toptien meest bezochte pagina's

1. Beginpagina website.
2. De beginpagina van de rubriek 'Ziekten en aandoeningen'.
3. De beginpagina van de rubriek 'Rond de zwangerschap'.
4. Foliumzuur in de rubriek 'Rond de zwangerschap'.
5. Zwangerschapsfasen in de rubriek 'Rond de zwangerschap'.
6. Gentherapie in de rubriek 'Erfelijkheid'.
7. Down in de rubriek 'Ziekten en aandoeningen'.
8. Chromosomen in de rubriek 'Erfelijkheid'.
9. Zoekfunctie forum (dus niet algemene zoekfunctie!).
10. Beginpagina rubriek 'Literatuur' (literatuurdatabase).

Toppers op de website waren thematisch gezien 'foliumzuur', 'gentherapie', 'Syndroom van Down' en 'chromosomen'. Maar de website erfelijkheid.nl is breed van opzet en de verschillen tussen deze en andere thematische pagina's zijn gering. Er zijn honderden thematische pagina's, vooral in de rubriek 'ziekten en aandoeningen', waarvan het merendeel dagelijks enkele keren wordt opgevraagd zonder dat er over het hele jaar gezien thema's duidelijk uitspringen.

Een tweede manier om te weten te komen wat mensen op de website zoeken is de webenquête.

Enquête 2002.  
**Grafiek 2: Antwoord op de vraag: naar welke informatie bent u op zoek?**



Eveneens als in 2001 is de grootste groep mensen op de website op zoek naar informatie over erfelijke aandoeningen; deze groep is zelfs toegenomen. Daarentegen wordt minder gezocht naar informatie over erfelijkheid in algemene zin. Dit klopt met de verwachting uit 2001 dat onder de zoekers naar algemene informatie over erfelijk ook zoekers naar specifieke aandoeningen zitten. De rubriek zwangerschap wordt in toenemende mate bezocht; het aantal bezoekers is bijna verdubbeld.

De groep 'anders' is aanzienlijk afgenomen (van 41% in 2001 naar 34% in 2002). Hieruit mag geconcludeerd worden dat mensen heel gericht erfelijkheid.nl bezoeken.

In de volgende tabel worden de achterliggende cijfers gepresenteerd.

Enquête 2002

**Tabel 2: Antwoord op de vraag: naar welke informatie bent u op zoek?**

Ziekten en aandoeningen	2002	2002	2001	2001
Info erfelijke aandoening	398		154	
Subtotaal	<b>398</b>	<b>34%</b>	<b>154</b>	<b>27%</b>
<b>Rond de zwangerschap</b>				
Algemeen zwangerschap	95		19	
Info leeftijd m.n. latere leeftijd	30		10	
Subtotaal	<b>125</b>	<b>11%</b>	<b>29</b>	<b>6%</b>
<b>Erfelijkheid</b>				
Erfelijkheid algemeen	240		138	
Subtotaal	<b>240</b>	<b>21%</b>	<b>138</b>	<b>26%</b>
<b>Anders</b>				
Gewoon aan het surfen	130		122	
Info over Erfocentrum	25		7	
Anders	150		41	
Niet ingevuld	94		45	
Subtotaal	<b>399</b>	<b>34%</b>	<b>215</b>	<b>41%</b>

### 2.3. Zoeken op aandoeningen

In de enquête geven de bezoekers van de website via zoekwoorden aan naar welke informatie zij op zoek zijn. De door de bezoekers aangegeven termen hebben we op een rijtje gezet (zie bijlage 2). Uit dit overzicht komt de brede diversiteit van de informatievraag naar voren.

In het totaal worden er 106 verschillende aandoeningen genoemd door de 388 mensen die in de enquête aangaven informatie over aandoeningen te zoeken.

Alle genoemde aandoeningen zijn op een rijtje gezet waarbij aangegeven is of de aandoening al dan niet erfelijk is (zie bijlage 2).

Enquête en erfolijn 2002

Zoektermen aandoeningen bezoekers website en erfolijn

**Tabel 3: Ziekten en aandoeningen gerelateerd aan erfelijk ja / nee**

Erfelijk (E)	Niet Erfelijk (NE)	Niet duidelijk wel / niet erfelijk (?)
46%	19%	35%

Op basis van de ervaringen van de erfolijn kan gesteld worden dat veel mensen vooral geïnteresseerd zijn in de vraag of een aandoening al dan niet erfelijk is.

Op jaarbasis wordt er naar de meeste aandoeningen maar een enkele keer gevraagd. Naar een aantal aandoeningen is meermalen gevraagd. Drie- of meermalen werd gevraagd naar: ADHD, Alzheimer, Astma, Borstkanker, BSV (Z), Cadasil (Z), Cystic fibrosis (Z), Depressie, Diabetes, Down Syndroom, Epilepsie, Fragiele-X syndroom (Z), Gilles de la Tourette syndroom, Hemoglobinoopathieën, Huntington (Z), Piere Marie (Z), Psoriasis, Reckinghamen, Reuma, Schizofrenie, Sikkkelcelanemie, SLE (Z), Spina bifida, Thalassemie, Trisomie 13 (Z).

Opvallend in dit rijtje zijn de Hemoglobinoopathieën - erfelijke bloedarmoedes - die relatief veel voorkomen bij migranten. Mogelijk dat hieruit blijkt dat er langzaamaan in Nederland meer aandacht aan het ontstaan is voor deze vormen van erfelijke bloedarmoede.

Verder valt het aantal zeldzame aandoeningen op waarnaar in 2002 meer dan drie maal werd gevraagd (= aangegeven met Z), waarbij met name Cadasil met 10 vragen opvallend is. In 2002 heeft via het Forum op de website een hausse plaatsgevonden van mensen die informatie over deze zeldzame aandoening zochten (zie bijlage 3 prikbord [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)).

Met ondersteuning van de erflijn is contact met lotgenoten gelegd en de informatie over dit onderwerp verzameld en gepubliceerd in de rubriek 'ziekten en aandoeningen' op de website. Het is een mooi voorbeeld van hoe de website en erflijn elkaar versterken en hoe in de toekomst meer gewerkt zou moeten gaan worden. In bijlage 3 hebben we ter illustratie de oproepen op het prikbord rondom Cadasil opgenomen.

Naar aanleiding van het feit dat in de zoektermen vaak zeldzame aandoeningen voorkomen, zijn deze gegevens op een rijtje gezet (bijlage 2). Dit geeft de volgende resultaten:

Enquête en erflijn 2002  
 Zoektermen bezoekers website en trefwoorden erflijn  
**Tabel 4: Ziekten en aandoeningen gerelateerd aan al dan niet zeldzaam**

Zeldzaam (= Z)	Niet Zeldzaam (= N)	Schattingen lopen uiteen (= Z/N)	Prevalentie is onbekend (= ?)
52%	10%	3%	35%

Uit tabel 4 blijkt dat meer dan de helft van de gezochte aandoeningen tot de zeldzame aandoeningen behoort. Deze aandoeningen komen bij minder dan bij 1 op de 2000 mensen wereldwijd voor; er zijn naar alle waarschijnlijk zo'n 5000 – 7500 zeldzame ziekten.

Zeldzame ziekten kennen een grote verscheidenheid. Ook bij meer bekende ziekten zoals kanker kunnen zeldzame verschijningsvormen voorkomen. Over deze zeldzame aandoeningen is in Nederland (maar ook in andere landen van de Europese Unie) veelal weinig tot geen informatie beschikbaar.

Uit onderzoek is gebleken dat men de eerste informatie van de medisch-specialist krijgt die de diagnose heeft gesteld en/of waarbij men in behandeling is. Ongeveer 26% ontvangt van de medisch specialist een adres van een patiëntenorganisatie of contactgroep. Voor ruim 46% is geen informatie beschikbaar en voor 24% is beperkte informatie beschikbaar (VSOP, informatie voor mensen met een zeldzame aandoening, 2002; VSOP, Kiezen voor kansen, 2002).

Het Erfocentrum voorziet in groeiende mate in de behoefte van vraagbaak naar deze informatie over zeldzame aandoeningen. In de informatieopbouw zal de informatie over zeldzame aandoeningen specifiek aandacht moeten krijgen.

Tot slot is gekeken naar de vraag naar aandoeningen met algemene termen of symptomen (zie bijlage 4). Met name 'hartaandoeningen algemeen' en 'kanker algemeen' zijn veelgenoemde zoektermen. Laatstgenoemde vraag wordt mogelijk veroorzaakt door de publiekscampagne 'Erfelijkheid en Kanker' die de Nederlandse Kankerbestrijding / Koningin Wilhelminafonds (KWF) in september 2002 (vervolg in september 2003) heeft gehouden. Het Erfocentrum heeft hierin met hen samengewerkt.

Er blijken nog vele vragen te zijn en dilemma's te leven bij families met (mogelijke) erfelijke aanleg tot kanker. Vaak denken mensen onterecht dat er sprake is van erfelijkheid als meerdere familieleden kanker hebben: erfelijke kanker wordt doorgaans op relatief jonge leeftijd vastgesteld en het gaat vrijwel altijd om één bepaalde soort van kanker in meerdere generaties.

Het KWF kreeg door de campagne 500 extra bezoekers op [www.kankerbestrijding.nl](http://www.kankerbestrijding.nl) maar vooral de telefonische hulp- en informatielijn constateerde een toename naar 1400 gesprekken (i.p.v. de gebruikelijke 30 gesprekken per maand) over erfelijkheid en kanker.

Regelmatige aandacht voor het thema erfelijkheid en kanker is nodig aldus het KWF, omdat misconcepties zeer hardnekkig blijken te zijn. Zo denkt de helft van de respondenten uit hun onderzoek dat er altijd sprake is van erfelijkheid als meerdere familieleden kanker hebben.

Op de website zoeken mensen opvallend weinig op symptomen. De diagnose lijkt dan onbekend. Ook komt het voor dat mensen informatie zoeken over een aandoening waarover het Erfocentrum geen informatie heeft of kan vinden. In 2002 is dit via de website 3 x zichtbaar geworden (i.t.t. de erflijn waar dit vaker voorkomt).

## 2.4 Zoeken rond de zwangerschap

Het zoeken naar informatie rond de zwangerschap is in 2002 toegenomen (van 6% naar 11%).

Enquête 2002  
Beschrijving van de gezochte informatie door bezoekers zelf.

**Tabel 5: Rubriek 'rond de zwangerschap'**

Onderwerpen	2002	2001
Zwangerschap algemeen	13 x	1 x
• zwangerschap en (oudere) leeftijd	6 x	2 x
Zwangerschap en (erfelijke) ziekten	5 x	2 x
• Diabetes	3 x	1 x
• Epilepsie	1 x	1 x
• FSGD	-	1 x
• Schildklierafwijking	1 x	-
• Stofwisselingsziekten	1 x	1 x
Zwangerschap en leefstijl		
• Alcohol / Drugs	3 x	1 x
• Medicijngebruik (door man/vrouw)	2 x	1 x
• Schadelijke stoffen	2 x	-
• Straling	1 x	-
• Toxoplasmose	17 x	1 x
Prenataal onderzoek / diagnostiek	1 x	1 x
• Chromosomenonderzoek	-	1 x
• Echo	1 x	-
• Nekplooi meting	1 x	1 x
• Triple test	3 x	2 x
• Vlokkentest	2 x	1 x
• Vruchtwaterpunctie	1 x	2 x
• Criteria voor onderzoek	-	1 x
• Zwangerschapsafbreking na onderzoek	1 x	-
Preconceptie	1 x	1 x
• Foliumzuur	5 x	-
Diversen		
• Geboortevlekken	1 x	-
• Miskramen	6 x	-
• Meerlingen	3 x	-
• Borstvoeding	1 x	-
• Ontwikkeling prematuur geboren baby	1 x	-
• Ongewenst kinderloos	-	1 x
• Onvruchtbaarheid (man en vrouw)	-	1 x
• IVF	-	1 x

Ook hier weer een vrij grote spreiding in de vraag. Over de meeste onderwerpen is informatie op de website aanwezig. Opvallend zijn de groepen rond prenatale diagnostiek én zwangerschap en ziekte. De toename zit vooral in de vele zoekers naar algemene informatie over de zwangerschap, toxoplasmose, foliumzuur en miskramen.

## 2.5. Zoeken rond erfelijkheid

Het zoeken naar informatie over algemene erfelijkheidsonderwerpen is in 2002 iets afgenomen (van 26% naar 21%). De verklaring is dat meer mensen aangeven op zoek te zijn naar informatie over erfelijkheid in relatie tot een aandoening.

Enquête 2002  
Beschrijving van de gezochte informatie door bezoekers zelf.

**Tabel 6: Rubriek 'erfelijkheid'**

Onderwerpen	2002	2001
Algemeen erfelijkheid	30 x	29 x
Bloedgroep	5 x	3 x
Bloedverwantschap	5 x	-
DNA (-test, -bank, -uitslag)	1 x	5 x
Drager zijn	1 x	1 x
Erfelijkheid familie	2 x	1 x
Erfelijkheid karaktereigenschappen – intelligentie – muzikaliteit	2 x	1 x
Erfelijkheid maatschappelijke belangen – verzekeraarbaarheid	2 x	1 x
Erfelijkheid – geadopteerd zijn	1 x	1 x
Erfelijkheidsonderzoek	4 x	1 x
Farmacologetica	-	1 x
Genealogie	-	1 x
Genetica	2 x	5 x
Gentherapie	3 x	3 x
Gevolgen erfelijke ziekte	-	2 x
Lesstof leerkracht	3 x	3 x
Klonen en erfelijke ziekten		1 x
Oog- en haarkleur – oorlel	3 x	1 x
Overerving	2 x	2 x
Vaderschaptest	1 x	-
Werkstuk – documentatie	5 x	3 x

Algemene informatie over erfelijkheid springt er zonder meer uit. Verder zijn hier mediagenieke onderwerpen zoals klonen, gentherapie en DNA aangegeven. Nieuw in 2002 is het zoeken naar informatie over bloedverwantschap (mogelijk door de vele aandacht in media op dit gebied) en vaderschaptest. Bij de maatschappelijke belangen komt het onderwerp 'verzekeraarbaarheid bij erfelijke aandoeningen' als nieuw item naar voren.

## 2.6. Waardering

Op basis van het aanbod kunnen we alleen maar vermoeden dat mensen het antwoord op hun vraag hebben gevonden. Via de enquête en de logfiles van de webserver wordt niet gemeten of mensen daadwerkelijk een antwoord hebben gevonden. Wel werd mensen in de enquête wederom gevraagd of ze tevreden waren met de website.

Enquête 2002  
**Tabel 7: Bent u over het algemeen tevreden over onze site?**

	2002	2002	2001	2001
Ja	1017	88%	446	83%
Nee	28	2%	16	3%
Vraag niet beantwoord	117	10%	74	14%

Vrijwel iedereen die de enquête heeft ingevuld geeft dus aan tevreden te zijn over de website. De tevredenheid is ten opzichte van 2001 gegroeid van 83% naar 88%. Slechts een zeer klein percentage (2%) is niet tevreden.

Daarnaast konden mensen een cijfer geven tussen 1 - 10 voor de volgende aspecten van de website: 'overzichtelijkheid en zoekmogelijkheden', 'kwaliteit en begrijpelijkheid van teksten', 'vormgeving' en 'snelheid van laden'. Hieronder volgt een overzichtje van het gemiddelde cijfers:

Enquête 2002

**Tabel 8: Bezoekers geven de site een cijfer**

	2002	2001
Overzichtelijkheid en zoekmogelijkheden	7.34	7.20
Kwaliteit en begrijpelijk van teksten	7.61	7.42
Vormgeving	7.14	6.99
Snelheid van laden	7.75	7.57

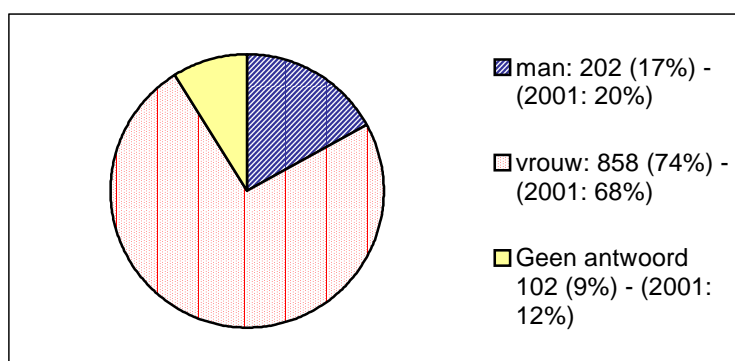
Opvallend is dat het rapportcijfer op alle gebieden hoger is geworden. Gemiddeld wordt de website met een 7.46 gewaardeerd (2001: gemiddeld 7.29). Deze toename is bemoedigend.

## 2.7. Over de bezoekers en bezoekersprofiel

Via de enquête werd gevraagd naar geslacht, leeftijd, beroep, hoe men de site heeft gevonden en woonplaats. Dit leidt tot het profiel van de bezoeker aan het einde van deze paragraaf.

Enquête 2002

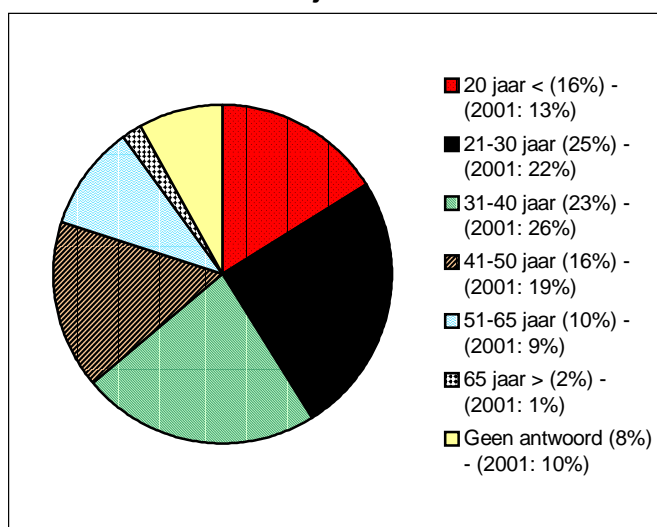
**Grafiek 3: Geslacht van de bezoekers**



De grootste groep bezoekers op de website is wederom vrouw. Van de geënquêteerden geeft nu driekwart (74%) aan van het vrouwelijk geslacht te zijn. Dat vooral vrouwen informatie over gezondheid op internet zoeken komt ook uit andere onderzoeken naar voren, bijvoorbeeld uit het onderzoek 'Patiënt en internet'. Kennelijk zijn vooral vrouwen gericht op de gezondheid van kinderen, partners en zichzelf. Maar een aandeel van driekwart blijft verrassend groot. Het beeld wordt overigens bevestigd door de telefonische contacten van de erflijn. De groep mannen is in 2002 iets teruggelopen. Hiervoor is geen verklaring te geven.

Enquête 2002

**Grafiek 4: Leeftijd van de bezoekers**



Net als in 2001 is bijna een kwart van de bezoekers tussen de 31 - 40 jaar. Er is een lichte afname van deze leeftijdsgroep en de leeftijd boven de 41 jaar. Opvallend is de lichte groei van de jongeren zowel onder de 20 jaar als tussen de 21 en 30 jaar en de ouderen boven de 65. Hiermee wordt dichter bij het profiel van de gemiddelde internetgebruiker gekomen waarbij de jeugd sterk vertegenwoordigd is.

Enquête 2002

**Tabel 9: Bezoekt u deze site privé of beroepsmatig?**

	2002	2001
Privé	78%	78%
Beroepsmatig	15%	12%
Vraag niet beantwoord	6%	10%

In 78% van de gevallen wordt de website om privé-redenen bezocht. Er is een lichte groei in het beroepsmatig bezoeken van de site (van 12% naar 15%).

Enquête 2002

**Tabel 10: Uitwerking privé bezoek en beroepsmatig**

Privé bezoek omdat:		Beroepsmatig als:	
Ik zelf een aandoening heb	23%	Huisarts	1%
Iemand in omgeving	16%	Medisch specialist	2%
Voor school	8%	Journalist	1%
Gewoon interesse	27%	Docent	2%
Andere reden	8%	Apotheker	0%
Vraag niet beantwoord	18%	Ander beroep	72%
		Vraag niet beantwoord	22%

Bij de mensen die de website om privé redenen bezoeken is wederom de grootste groep de mensen betrokken bij een aandoening. Of wel voor zichzelf of voor iemand uit de omgeving. Er is een relatief grote groep die uit interesse de website bezoekt.

Ook werd mensen gevraagd om een korte beschrijving van de privé-reden te geven.  
Een willekeurige greep:

- Bij mijn dochtertje is afwijking vastgesteld!
- Is borstkanker overdraagbaar via zonen?
- De doktoren weten zich er geen raad mee!
- Ik heb congenitale sferocytose en wilde meer informatie
- Ik heb een kinderwens maar gebruik medicijnen
- Mijn aandoening is zeldzaam, ik ben op zoek naar informatie
- Kinderwens en partner met een handicap
- Aandoening komt voor in de familie en ik wil kijken of ik zelf een kans heb!
- Oma van meisje met fragiel x-syndroom
- Vader/zus (hart) en moeder (kanker) overleden!

De mensen die aangeven hadden beroepsmatig op de site te zijn, konden een korte beschrijving van hun beroep of hoedanigheid geven.

Enquête 2002

**Tabel 11: Toptien beroepen**

	2002	2001
Huisvrouw / huisman / moeder / vader	14%	19%
Leerling / scholier	19%	16%
Verpleegkundige / zieken-, bejaarden-, en kraamverzorgende	11%	9%
Administratief medewerker / (medisch) secretaresse / receptioniste	8%	8%
(Bio)chemisch-, genetisch-, medisch analist	1%	5%
Automatiseerder / ICT / systeembeheerder	1%	3%
Docent / leraar / onderwijzeres	1%	2%
Informatiemedewerker of consultant / helpdesk medewerker	1%	2%
Dokters- / tandarts- / apothekers- / voedings- / dierenartsassistent	5%	2%
Arts, epidemioloog, verloskundige, logopediste, fysiotherapeut	2%	1%
Andere beroepen	37%	33%

De toptien van de beroepen laat kleine verschuivingen zien ten opzichte van 2001. De verschuiving is vooral te vinden in een toename van de ondersteunende medische beroepsgroepen (verpleegkundigen/verzorgenden + de assistenten) en de opleidingen ervan (leerling/scholier). Ongenoemd mag ook de verdubbeling van de artsen niet blijven. Nieuwe beroepen in deze range zijn de voedings- en dierenartsassistenten en de verloskundigen, logopedisten en fysiotherapeuten.

In de enquête kon men een kort antwoord op de vraag: hoe heeft u onze site gevonden?

Enquête 2002

**Tabel 12: Hoe heeft u onze site gevonden?**

	2002	2001
Zoekmachine/startpagina	62%	67%
Andere website	11%	11%
Krant of tijdschrift	9%	7%
Mond-tot-mond reclame	3%	3%
Publicatie erfocentrum	3%	2%
Televisie, teletekst, radio	1%	1%
School	3%	1%
Andere manieren	5%	6%
Vraag niet beantwoord	3%	3%

Een opmerkelijk groot deel van de bezoekers (62%) geeft aan de site via een zoekmachine of startpagina te hebben gevonden. Vergeleken met 2001 zit er een kleine verschuiving in. Andere vindplaatsen blijven links op andere sites (11%) of kranten en tijdschriften (9%). Promotie voor de site moet daarmee rekening houden. Als je veel bezoekers op je site wilt, moet je veel aandacht besteden aan contacten met zoekmachines en startpagina's; internet heeft een eigen vorm van pr en promotie.

Een webserver herkent en registreert een aanvraag die binnenkomt via een zoekmachine. De logfiles geven dus nadere informatie.

Logfiles webserver 2002 en 2001  
**Tabel 13: Toptien zoekmachines**

2002		2001	
Google	52%	Startpagina	30%
Startpagina (uitsluitend dochterpagina's)	8%	Google	22%
Ilse	5%	Altavista	9%
Medische Startpagina	4%	Medische Startpagina	8%
MSN	4%	Ilse	4%
VSOP-site	3%	VSOP-site	3%
Gezondheidskiosk	3%	Lycos	2%
Altavista	3%	MSN	2%
Ixquick	1%	Ixquick	1%
Lycos	1%		
Overige websites en zoekmachines	16%	Overige websites en zoekmachines	19%

Bovenstaande tabel geeft uitsluitend een overzicht van de zogenaamde 'referrers', dat wil zeggen zoekmachines of andere websites die een bezoeker bezocht voorafgaand aan het bezoek aan erfelijkheid.nl. Van niet meer dan ongeveer de helft van de bezoekers zijn dergelijke referrers bekend. Dat de gegevens van de andere helft niet kunnen worden gelogd heeft twee oorzaken. De belangrijkste is dat veel mensen surfen via een proxyserver, waardoor bepaalde gegevens ontbreken. De tweede oorzaak is dat veel mensen direct de domeinnaam erfelijkheid.nl in de adresregel van de browser intikken.

Op 13 juni 2002 is de link op Startpagina beëindigd; desondanks zijn de bezoekersaantallen op peil gebleven. Google komt over de gehele periode nadrukkelijk naar voren als de belangrijkste zoekmachine voor onze site. De oorzaak daarvan is natuurlijk in de eerste plaats de (toenemende) populariteit van deze zoekmachine in Nederland, maar daarnaast zeker ook de hoge notering die het Erfocentrum bij Google geniet. Als mensen de naam van een erfelijke ziekte intikken, volgt vaak een link naar het Erfocentrum op de resultaatpagina. Het succes van Google is ondermeer terug te voeren op een goed idee, namelijk het hoger noteren van een site op de resultaatpagina naarmate er vaker naar die site wordt gelinkt op andere websites. Daardoor wordt het kaf van het koren gescheiden en loopt men minder risico door de zoekmachine met een zinloos resultaat te worden opgezadeld. De hoge notering van het Erfocentrum is dus een indicatie dat er op internet veel links zijn naar onze website. Overigens is het Erfocentrum ook via andere zoekmachines zoals Altavista, Ilse, Lycos en MSN makkelijk te vinden. De website is in Nederland zondermeer marktleider op het gebied van erfelijkheid.

Computers op internet krijgen een uniek identificatienummer (IP-nummer) dat net als een telefoonnummer per geografische locatie kan verschillen. Ook in de domeinnaam – een omzetting van het IP-nummer in mensentaal - komt dit verschil tot uitdrukking: domeinnamen in Nederland eindigen zoals bekend op 'nl', in België op 'be'. Maar in het algemeen is het belangrijk te beseffen dat de herkomst van de bezoeker slechts in een minderheid van de gevallen via de gegevens van onze logfiles kan worden achterhaald. De meeste mensen surfen op internet via een proxyserver van hun provider. Als een netwerk op een bepaalde plaats extra belast wordt, stuurt een provider zijn bezoekers weer naar andere servers. Tussen de computer van de bezoeker en onze webserver wordt dus zelden als het ware in één sprong een directe verbinding gelegd, in de meeste gevallen is er sprake van een vrij onvoorspelbare hinkelbaan. Desondanks is er in grote lijnen op basis van de traceerbare IP-nummers wel degelijk een uitspraak te doen over het land van herkomst.

**Tabel 14: Land van herkomst**

	2002	2001
Nederland	65%	62%
België	10%	5%
Overig	25%	33%

Het meest opvallende in 2002 is de verdubbeling van het aantal bezoekers uit België. Was het aandeel in 2001 nog 5 %, in 2002 is dat gegroeid tot 10 %. Voorts zijn er incidentele bezoeken uit andere landen, waarbij er gezien het Nederlandstalige karakter van onze site waarschijnlijk sprake is van geëxpatrieerde Nederlanders.

Ook over de locatie van de bezoekers binnen Nederland kunnen we ons een beeld vormen met behulp van de gegevens van de enquête. In de enquête wordt gevraagd naar de cijfers van de postcode. Op basis van deze gegevens is het onderstaande staatje samengesteld.

Enquête 2002 vgl. 2001

**Tabel 15: Spreiding bezoekers website over Nederland**

	2002	2001
Zuid-Holland	22%	15%
Noord-Holland	16%	12%
Noord-Brabant	15%	11%
Gelderland	10%	8%
Utrecht	9%	5%
Overijssel	6%	5%
Flevoland	4%	4%
Drenthe	3%	4%
Friesland	5%	4%
Limburg	3%	3%
Groningen	3%	1%
Zeeland	2%	1%
Niet ingevuld	2%	27%

De meeste bezoekers komen in 2002 uit de Randstad. Uit Noord- en Zuid-Holland komt meer dan een kwart van het totaal (38%). Dan volgen Noord-Brabant (15%) en Gelderland (10%). Utrecht is relatief hard gegroeid (naar 9%). Voor deze provincies geldt allemaal een duidelijk zichtbare groei. De provincies die de website al veel bezochten, zijn dat in toenemende mate meer gaan doen.

Het profiel van de website bezoeker is in 2002 hetzelfde als in 2001. Er doen zich hierin geen wijzigingen voor:

Enquête 2002

**Profiel bezoeker website**

Een vrouw van in de dertig die op zoek is naar informatie over een bepaalde erfelijke aandoening of over erfelijkheid in het algemeen. Ze bezoekt de website om privé redenen, omdat ze zelf of iemand in haar omgeving met een erfelijke aandoening te maken heeft. Ze heeft de website via een startpagina of zoekmachine gevonden en woont in de Randstad.

### 3. De erflijn

De erflijn krijgt dagelijks gerichte vragen en bestellingen van voorlichtingsmateriaal per telefoon (via 0900-6655566) en via e-mail ([erfolijn@erfolijn.nl](mailto:erfolijn@erfolijn.nl), [documentatie@erfocentrum.nl](mailto:documentatie@erfocentrum.nl)). De antwoorden worden doorgaans per telefoon of e-mail gegeven. De voorlichtingsmaterialen zijn in de loop van 2002 te bestellen geweest via de website, ook is in 2002 de mogelijkheid ontstaan om voorlichtingsmateriaal direct in pdf te downloaden van de website (webwinkel). Over de resultaten hiervan kan pas in 2003 cijfermateriaal gegeven worden. De reden voor het aanbieden in pdf was niet alleen het grotere bereik door digitalisering, maar ook het opraken van de voorraden van de voorlichtingsbrochures. Uiteraard leveren de bestellers alvorens te bestellen de benodigde registratiegegevens aan. Ook het downloaden wordt geregistreerd zodat er zicht blijft op de vraag en de vragensteller.

De registratie van vragen/bestellingen en antwoorden van de erflijn is in 2002 geheel geautomatiseerd d.w.z. dat de vragen en antwoorden zijn ingevoerd in een speciale database. Iedere vraag en bestelling wordt geregistreerd via een geautomatiseerd registratieformulier (zie bijlage 5). Op grond hiervan is gekozen om in dit hoofdstuk over de erflijn de vragen en bestellingen integraal te analyseren en waar nodig onderscheidt te maken.

In 2002 heeft in opdracht van VWS een evaluatie plaats gevonden van het Erfocentrum door het bureau Hoeksma, Homans & Mentink organisatieadviseurs. Binnen deze evaluatie heeft een klantenonderzoek plaats gevonden. Dit klantenonderzoek wordt gebruikt ter aanvulling en vergelijking met de eigen registratiegegevens. De gegevens betreffen voornamelijk e-mail vragenstellers (296) en een relatief kleine groep bellers (19). Deze gegevens worden aangegeven met H,H&M.

Tot slot heeft in 2003 in opdracht van het Erfocentrum een kwalitatief onderzoek plaats gevonden naar kennis van mensen over erfelijkheid. Dit onderzoek is vastgelegd onder de titel 'Ieder z'n eigen rugzak'. De uitkomsten van het onderzoek zijn meegenomen in dit hoofdstuk.

#### 3.1. Aantal informatieverzoeken

Registratie erflijn 2002

**Tabel 16: Volume en spreiding van de informatieverzoeken (vragen + bestellingen) 2002**

Maand	Informatie Verzoeken 2002	Gemiddeld aantal verzoeken per dag
Januari	446	14
Februari	365	13
Maart	400	13
April	420	14
Mei	331	10
Juni	275	9
Juli	240	8
Augustus	398	13
September	476	15
Oktober	458	15
November	389	13
December	164	5
<b>Totaal</b>	<b>4.362</b>	

In 2002 laat de erflijn over het totaal van vragen een groei zien van 22%. In het totaal zijn er 4.362 (2001: 3.564) vragen en bestellingen geregistreerd. Gemiddeld zijn er 12 verzoeken per dag.

Registratie erflijn 2002

**Tabel 17: Aantallen bestellingen en aantallen voorlichtingsmaterialen 2002- 2001**

	2002	2001	2000
<b>Aantallen Bestellingen</b>	1.519	1.441	1.518
<b>Aantallen voorlichtingsmaterialen</b>	68.000	39.900	41.778

Van deze informatieverzoeken betreffen 2.843 (2001: 2.123) vragen en 1.519 bestellingen (2001: 1.441). Voor de vragen is dit een terugloop, voor de bestellingen een groei. Mogelijk dat voor de bestellingen de optie om via de website bestellingen te doen hierbij een rol speelt. Ook is er een groei van de aantallen bestelde voorlichtingsmaterialen te zien. Voor 2003 is ook de optie tot downloaden van voorlichtingsmateriaal uitgewerkt. De verwachting is dat in 2003 een verschuiving plaats zal vinden van digitaal bestellen naar downloaden.

Registratie erflijn 2002

**Tabel 18: Wijze van binnenkomst van de informatieverzoeken (vragen + bestellingen) 2002**

Binnengekomen Per	Vragen 2002	Vragen 2001	Bestellingen 2002	Bestellingen 2001	Totaal infoverzoeken 2002	Totaal infoverzoeken 2001
Telefoon/post/fax	1.087	1.554	591	750	1.678	2.304
E-mail	1.756	569	928	691	2.684	1.260
Totaal	2.843	2.123	1.519	1.441	4.362	3.564

Zowel bij de vragen als bestellingen zien we opmerkelijke verhoging van het e-mail gebruik. Van de vragen zijn er 1.678 (2001: 2.304) per telefoon of post/fax en 2.684 (2001: 1.260) vragen per e-mail binnengekomen. Dit is een toename van 113% van het aantal e-mail informatievragen en bestellingen ten opzichte van het aantal telefoon/post/fax vragen. De groei van het aantal vragen en bestellingen ten opzichte van het jaar 2001 is vooral terug te voeren op het groeiende aantal e-mailvragen.

Registratie erflijn 2002

**Tabel 19: Wijze van binnenkomst en afwerking van de informatieverzoeken 2002**

	Contact komt binnen via	Afgewerkt via
E-mail	2559	1737
Forum	125	2
Post/fax	238	1355
Telefoon	1440	893
Anders	-	375

Ook is gekeken naar verschil in binnenkomst en afwerking. De gegevens staan in tabel 19. Opvallend is de hoge afwerking per post zowel bij telefoon als de e-mailverzoeken. De afwerking per post bestaat grotendeels uit het toezenden van voorlichtingsmateriaal. Opvallende nieuwkomer in tabel 19 is de verzoeken via het Forum. De erflijn vervult sinds 2002 een rol in het beantwoorden van vragen die op het Forum (huidige prikbord) van de website worden gesteld. Met de score van 125 x is dit een goede nieuwe vorm van dienstverlening. In bijlage 3 is het voorbeeld van de rol van de erflijn bij het tot stand komen van lotgenotencontact bij de zeldzame aandoening Cadasil goed te zien.

Registratie erflijn 2002

**Tabel 20: Tijd van afhandeling informatieverzoeken 2002**

Tijd van afhandeling	Absoluut	Percentages
Direct	1624	37%
1 dag	610	14%
2-3 dagen	1154	26%
4 dagen	422	10%
Meer dan 4 dagen	550	13%

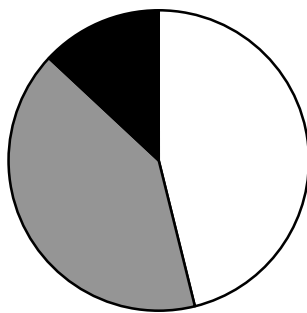
De informatieverzoeken worden voor het grootste deel direct afgewerkt (37%). Dit zijn de simpele, direct te beantwoorden vragen. De vragen die meerdere dagen vragen ter afhandeling zijn veelal die waarbij materialen worden toegezonden. De vragen die om meer dan vier dagen afhandeling vragen zijn doorgaans uitzoekvragen.

Registratie erflijn 2002  
**Tabel 21: Bestedingstijd informatieverzoeken 2002**

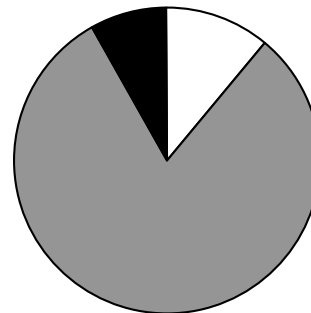
Tijd per vraag	Absoluut	Percentages
0-5 minuten	1921	44 %
5 – 10 minuten	646	15%
10-15 minuten	742	17%
15-30 minuten	768	18%
30-60 minuten	236	5%
Meer dan 60 minuten	47	1%

Tabel 21 sluit aan bij de gegevens van tabel 20. Het grootste aantal vragen is binnen vijf minuten (inclusief registratie) af te handelen. De bestedingstijd voor de andere vragen varieert tussen de 5 tot 60 minuten. Een kleine groep vragen (1%) vraagt veel tijd bij de afhandeling.

Registratie erflijn 2002  
**Grafiek 5: Antwoorden erflijn 2002**



1<sup>ste</sup> antwoord

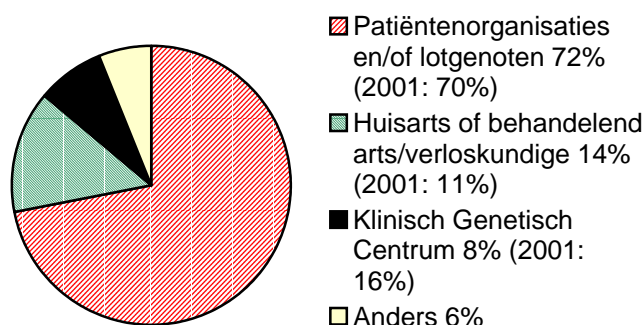


2<sup>de</sup> antwoord

	1 <sup>ste</sup> antwoord	2 <sup>e</sup> antwoord
Informatie toegestuurd / gemaïld	46%	11%
Doorverwezen organisatie en website	41%	81%
Anders: geluisterd, search, anders, antwoord niet te vinden	13%	8%

Vaak bestaat een antwoord uit een combinatie van antwoorden, vandaar dat in 2002 voor het eerst het eerste en tweede antwoord is geregistreerd. Bijna de helft (46%) van de vragenstellers wordt informatie toegestuurd en ontvangt een doorverwijzing hetgeen blijkt uit het tweede antwoord. Een groot deel wordt doorverwezen naar andere organisaties of websites (41%). Bij een deel van de antwoorden (13%) wordt geluisterd, vindt een verdere zoekgang plaats (in diverse bestanden resource centra (66x), zoekmachines (21x), intern naslagwerk (16x), catalogi bibliotheken (12x), literatuurdatabase (9), periodieken via internet (9) etc.) of wordt het antwoord niet gevonden (2002: 44 x). In paragraaf 3.3 en bijlage 4 is informatie te vinden over het type vragen waarop geen antwoord kan worden gegeven te weten aandoeningen waarvan de diagnose niet gesteld is of aandoeningen die onbekend zijn bij het Erfocentrum. Het niet bekend zijn van de ziekte was voor de erflijn in 2002 19 x het geval.

Registratie erflijn 2002  
**Grafiek 6: Doorverwijzing erflijn**



De verwijzing naar patiëntenorganisaties is wederom groot met 72%. De verwijzing naar de behandelend arts is iets toegenomen. Afwijkend met 2001 is het aantal verwijzingen naar een Klinisch Genetisch Centrum. Die zijn gehalveerd (van 2001 16% naar 2002 8%). Hiervoor is geen reden aan te geven.

In het klantenonderzoek van H,H&M is onderzocht welke informatie is gegeven (meerdere antwoorden waren mogelijk) en wat met deze informatie is gedaan.

Evaluatie onderzoek H,H&M, september 2002

**Tabel 22: Wat voor soort informatie heeft u gekregen en wat heeft u met de informatie gedaan?**

Wat voor soort informatie heeft u gekregen?	Aantal keren gescoord	Wat heeft u met de informatie gedaan?	Aantal keren gescoord
Verwijzing naar website <a href="http://www.erfelijkheid.nl">www.erfelijkheid.nl</a>	76 keer	De website bezocht	66 keer
Links naar andere websites	69 keer	Links naar andere websites opgezocht	69 keer
Doorverwijzing naar een patiëntenorganisatie	36 keer	Contact opgenomen met patiëntenorganisatie	23 keer
Doorverwijzing naar een (medisch) deskundige	22 keer	Contact opgenomen met een (medisch)deskundige	30 keer
Brochures, folders, literatuurlijst	127 keer	Brochures, folders gelezen/ Literatuurlijst gebruikt	83 keer
Uitleg / mondelinge informatie	79 keer	-	-
Andere informatie	35 keer	Anderszins	42 keer

Wat betreft het soort informatie dat is verstrekt heeft het toezenden van brochures, folders en literatuurlijsten het meest gescoord, direct gevolgd door mondelinge informatie en verwijzing naar (de) website(s). De andere informatie die is gegeven, bevatte onder meer doorverwijzingen naar andere organisaties zoals het Voedingscentrum of dat bepaalde informatie (nog) niet beschikbaar is. Dit laatste is soms aan de orde in verband zeldzame aandoeningen.

In totaal blijkt dat 60% van alle respondenten iets met de informatie doet. In het totaal hebben 23 personen contact opgenomen met een patiëntenorganisatie, 22 personen vonden deze verwijzing adequaat. In het totaal hebben 30 personen contact opgenomen met een (medisch)deskundige, hiervan vonden 23 personen deze verwijzing adequaat.

Ongeveer 19% heeft niets met de informatie gedaan. De redenen die daarvoor werden aangegeven:

- Er werd geen antwoord op de vraag gegeven (5 keer)
- Er werd weinig (nieuwe) informatie gegeven (20 keer)
- Men was alleen nieuwsgierig ( 4 keer)
- Men heeft nog geen tijd gehad om iets met de informatie te gaan doen (5 keer).

De rest van de respondenten (21%) heeft niet aangegeven wat ze met de informatie hebben gedaan. Met name de reden 'er werd weinig (nieuwe) informatie gegeven' wordt door de medewerkers van de erflijn herkend. Zij merken dat mensen vaak bevestiging zoeken of de informatie die zij beschikbaar hebben correct dan wel compleet is.

Tot slot omdat de e-mailvragen voor 2002 centraal staan een voorbeeld van een e-mailvraag met het antwoord.

**FW: retinitis pigmentosa - Bericht (Onbewerkte tekst)**

Bestand Bewerken Beeld Invoegen Opmaak Extra Acties Help

Beantwoorden Alleen beantwoorden Doorsturen

Van: Erfocentrum

CC:

Onderwerp: FW: retinitis pigmentosa

> Gebruik: prive  
>  
> Geslacht: vrouw  
>  
> Adres: 1  
>  
> Postcode: 2182 wv  
>  
> Plaats: 1  
>  
>  
> Land: Nederland  
>  
>  
>  
> Leeftijd: 48  
>  
>  
>  
>  
> Bericht: Vrijdag 17 oktober heb ik te horen gekregen dat mijn  
> oudste zoon retinitis pigmentosa heeft en de jongste zoon  
> waarschijnlijk ook aan beide kanten van de familie is dit  
> niet bekend, mijn vraag is, is er een drager ,kan dit  
> geslachten over slaan, komt dit van de man of de vrouw ik  
> heb eigenlijk zoveel vragen.  
>

**FW: retinitis pigmentosa - Bericht (Onbewerkte tekst)**

Bestand Bewerken Beeld Invoegen Opmaak Extra Acties Help

Beantwoorden Alleen beantwoorden Doorsturen

Van: Erfocentrum

CC:

Onderwerp: FW: retinitis pigmentosa

Hartelijk dank voor uw e-mail. Omdat uw oudste zoon retinitis pigmentosa heeft en uw jongste zoon waarschijnlijk ook, vraagt u informatie over de erfelijkheid van deze aandoening.

Op onze website kunt u informatie over deze aandoening vinden:  
<http://www.erfelijkheid.nl/zena/retin.php>. Op deze website wordt beschreven dat retinitis pigmentosa zowel autosomaal recessief, autosomaal dominant als X-gebonden kan overerven. Uitleg over deze vormen van overerving wordt gegeven op:  
<http://www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/overervingspatronen.php>.

Alleen erfelijkheidsonderzoek in een klinisch genetisch centrum kan uitwijzen of u en/of uw man drager zijn van retinitis pigmentosa en of er bij uw zoon sprake is van een erfelijke vorm. Als u dit verder wilt laten onderzoeken, kunt u mogelijk contact opnemen met uw huisarts en uw situatie met hem/haar bespreken. Op grond van dit gesprek kan uw huisarts u misschien doorverwijzen naar een klinisch genetisch centrum.

Algemene informatie over erfelijkheidsonderzoek en klinisch genetische centra kunt u vinden op:  
<http://www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/voorlichting.php>  
<http://www.erfelijkheid.nl/centralkg.php>

Met vriendelijke groet,  
 Erfocentrum

### 3.2. Onderwerpen van de vragen

De mensen vragen bij de erflijn doorgaans informatie rond alle drie de hoofdthema's van het Erfocentrum: ziekten en aandoeningen, rond de zwangerschap en erfelijkheid algemeen.

Registratie erflijn 2002

**Tabel 23: Onderwerpen van de informatieverzoeken erflijn 2002 – 2001 – 2000**

	2002		2001		2000	
<b>Ziekten en aandoeningen</b>	1706	39%	695	33%	417	27%
<b>Rond de zwangerschap</b>	964	22%	436	21%	334	22%
<b>Erfelijkheid</b>	432	10%	542	25%	327	22%
<b>Anders</b>	1260	29%	450	21%	440	29%

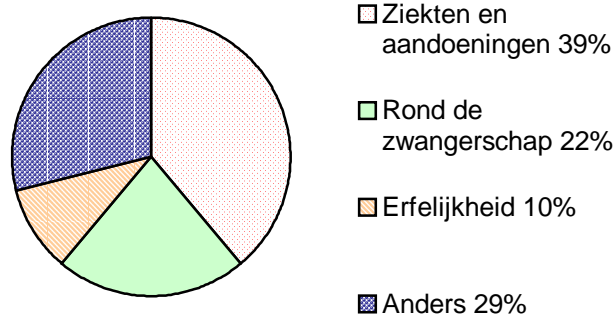
Het hoofdonderwerp van de vragen betreft in 39% van de gevallen een bepaalde aandoening (vgl. evaluatieonderzoek H,H&M 47%). Bij 22% gaat het om een vraag rondom de zwangerschap (vgl. evaluatieonderzoek H,H&M 17%), bij 10% om andere aspecten van erfelijkheid (vgl. evaluatieonderzoek H,H&M 11%) en bij 29% om andere onderwerpen (vgl. evaluatieonderzoek H, H & M 25%).

Opvallend is de toename van het aantal informatieverzoeken rondom ziekten en aandoeningen en een opmerkelijke afname van vragen naar algemene aspecten van erfelijkheid. Dit is vergelijkbaar met de gegevens van de website en de verklaring hiervoor is hetzelfde. Meer en meer wordt duidelijk dat mensen op zoek zijn naar informatie over erfelijkheid in relatie tot een aandoening.

De categorie vragen rond zwangerschap is nog steeds goed vertegenwoordigd. Dit in tegenstelling tot de website, waar het zoeken naar informatie rond zwangerschap een relatief klein deel van het totaal is.

Registratie erflijn 2002

**Grafiek 7: Onderwerpen van de informatieverzoeken in 2002**



### 3.3. Informatieverzoeken over aandoeningen

Eveneens als bij de bezoekers van de website zien we ook bij de erflijn dat het grootste deel van de vragen gericht is op het verkrijgen van informatie over de aandoening zelf.

Ook hebben we gekeken naar een patroon in de gevraagde aandoeningen. In 2002 is dit voor het eerst bij alle informatieverzoeken geregistreerd (voor overzicht zie bijlage 2). In totaal is naar 337 verschillende aandoeningen gevraagd.

Hiervoor zijn dezelfde gegevens m.b.t. erfelijkheid en zeldzame aandoeningen als bij de website van toepassing (zie tabel 3 en 4). Een groot deel van de vragen betreffen de erfelijkheid van een aandoening (46%) en in meer dan de helft van het vragen gaat het om een zeldzame aandoening (52%).

De rij van aandoeningen die meerdere malen wordt gezocht is zowel langer als heeft hogere frequenties. Meer dan driemaal worden gevraagd: Achondroplasie (Z), Addison (Z), ADHD, AIS (Z), Allergieën, ALS (Z), Alzheimer, Angelman syndroom (Z), Astma, Bechterew, Bloedarmoede erfelijke, Cadasil (Z), Coeliakie, Cowden ziekte van, Crohn, Currarino Triad (Z), Cushing (Z), Cystic Fibrosis (Z), Diabetes (33 x), Down syndroom (25x), Duchenne (Z), Dyslexie, Ehlers-Danlos syndroom, Epilepsie (34x), Fragiele-X syndroom (Z), Gilbert

Syndroom, Gitelman syndroom, Lange QT-tijd syndroom (Z), Hemiplegie (Z), Hemofilie (Z), Hernia diafragmatica, HIV, HMSN, Homocysteinemie, Huntington (Z), Hypermobiliteitssyndroom, Hypospadië, Kallmann (Z), Klinefelter, Klippel Feil (Z), Landau-Kleffner, M.E.D. (Z), Madelung deformatie (Z), Manische depressiviteit, MS, Neuraaldefect, Neurofibromatose (Z), Noonan syndroom, Obesitas, Omphalocele (Z), OPCA (Z), Patau syndroom (Z), Parkinson, Pemphigus (Z), PKU (Z), Poland syndroom (Z), Pompe (Z), Potter syndroom (Z), Prader Willi syndroom (Z), PCD (Z), Proteus syndroom, Psoriasis, Von Reckinghausen (13x), Rett syndroom (Z), Reuma, Rieger (Z), Rubenstein-Taybi (Z), Sanfilippo (Z), Schisis (14x), Schizofrenie, Sclerodermie(Z), Sferocytose (Z), Shy-drager (Z), Sikkkelcelanemie (62x), SLE (Z), SMA (Z), Smith-Lemli-Opitz syndroom (Z), Sotos (Z), Spasticiteit (Z), Spina bifida (14x), Sprengel deformity, Shprintzen syndroom (Z), Steinert ziekte (Z), Stickler (Z), Talus Verticalis, Thalassemie (26x), Toxoplasmose (Z), TrichoRhinoPhalangeaal syndroom (Z), Triple-X syndroom (Z), Trisomie 8 (Z), Trisomie 18 (Z), Trombocytose, Turner syndroom (Z).

Uit dit overzichtje blijkt dat, net als bij de website, men veelal op zoek is naar informatie over zeldzame aandoeningen. Qua meerdere malen terugkerende vragen springen eruit: diabetes, Down syndroom, epilepsie en de erfelijke bloedarmoedes.

Ook wordt opvallend veel gevraagd naar aandoeningen met algemene termen en/of symptomen (zie bijlage 4). In verhouding tot de website komt dit bij de erfelijik veel voor. Zo ook informatie over aandoeningen waarvoor het Erfocentrum geen informatie heeft of kan vinden. In 2002 is dit 19x voor gekomen.

### 3.4. Informatieverzoeken rond de zwangerschap

Voor de vragen rond de zwangerschap zijn de volgende onderwerpen geregistreerd:

Registratie erfelijik 2002  
Beschrijving van de onderwerpen van de erfelijik  
**Tabel 24: Rond de zwangerschap**

Onderwerpen	2002
Zwangerschap algemeen	
• Zwangerschap en (oudere) leeftijd	82 x
Zwangerschap en (erfelijike) ziekten	78 x
Zwangerschap en leefstijl	
• Schadelijike stoffen	110 x
• Toxoplasmose	94 x
Prenataal onderzoek / diagnostiek	75 x
Preconceptie	
• Foliumzuur	230 x
Diversen	
• Obductie	23 x

Op basis van deze tabel is er een topvijf van vragen over zwangerschap te maken. Deze ziet er als volgt uit:

- 1 = Informatie over foliumzuur gebruik tijdens de zwangerschap
- 2 = Informatie over zwangerschap en leefstijl: schadelijike stoffen
- 3 = Informatie over zwangerschap en leefstijl: toxoplasmose
- 4 = Informatie over zwangerschap en (oudere) leeftijd
- 5 = Informatie over zwangerschap en erfelijike ziekten / Informatie over prenatale diagnostiek en onderzoek

Het opvallend aantal vragen over zwangerschap en foliumzuur plus erfelijike ziekten geeft aan dat er in toenemende mate aandacht is voor de preventie van aandoeningen vóór de zwangerschap. Aanstaaende ouders die een risico lopen op complicaties tijdens een zwangerschap (denk bijvoorbeeld aan vrouwen met een chronische ziekte zoals diabetes of een schildklierziekte, aan vrouwen die medicijnen gebruiken, aan mannen en vrouwen die zelf een aangeboren aandoening hebben, of aan vrouwen waarbij de afloop van een zwangerschap in het verleden niet goed is geweest) zijn op zoek naar informatie ter voorkoming hiervan.

Ook lijkt meer er aandacht te zijn om voor de zwangerschap te kijken of risicofactoren kunnen worden weggenomen of teruggebracht door leefstijl voor en tijdens de zwangerschap (geen schadelijk stoffen contact, geen kattenbak verschonen e.d.) aan te passen. De verwachting is dat de aandacht voor preconceptionele advisering zal toenemen de komende tijd.

Bij het Erfocentrum komen opvallend veel vragen binnen over prenatale diagnostiek. De ervaring bij de erfolijn geeft aan dat het veelal vragen zijn over de verschillende onderzoeksmogelijkheden tijdens de zwangerschap zoals vlokcentest en vruchtwaterpunctie, nekplooiemeting, echoscopisch onderzoek en triple test. Daarnaast spelen vragen over leefstijl tijdens de zwangerschap, waarbij informatie over schadelijke stoffen en toxoplasmose het meest gevraagd worden.

Ook hier geldt dat een relatie aanwezig is tussen de kennis van erfelijkheid, erfelijkheid van aandoeningen en de wens voor zwangerschapsonderzoek. De verwachting is dat de informatievraag zal toenemen.

In 2002 is bij het Erfocentrum een onderzoek gestart naar denkbeelden, misvattingen en taalgebruik omtrent erfelijkheid bij het publiek (Erfocentrum, Aalbers en Luttjehuizen, 2003). Belangrijkste conclusie op het gebied van zwangerschap is dat de mensen uit het onderzoek wel de vormen van prenataal onderzoek kennen maar niet bekend zijn met de werking van foliumzuur.

Tot slot krijgt de erfolijn af en toe vragen over obductiemogelijkheden. Dit is met name het verzoek tot toezending van de folder.

### 3.5. Informatieverzoeken rond erfelijkheid

Hieronder een tabel van de onderwerpen over erfelijkheid.

Registratie erfolijn 2002  
Beschrijving van de onderwerpen van de erfolijn  
**Tabel 25: Rond erfelijkheid**

Onderwerpen	2002
Algemeen erfelijkheid	87 x
Bloedgroep	35 x
Bloedverwantschap	61 x
Gentherapie	11 x
Oog- en haarkleur – oorlel	48 x
Vaderschaptest	25 x
Werkstuk – documentatie	82 x

Ook hier weer zien we een paar uitspringers: algemeen over erfelijkheid, oog- en haarkleur – vorm van oorlel, bloedverwantschap, bloedgroepen en vaderschapstesten.

De vragen voor scripties en werkstukken vormen een groeiende groep. In het huidige onderwijs gaat het erom leerlingen zelfwerkzaamheid te leren. Ze worden geacht zelf op zoek te gaan naar informatie. Door de literatuurdatabase die aan de website is gekoppeld kan deze groep zelf gericht informatie zoeken. In 2002 is in samenwerking tussen VSOP en Erfocentrum een onderwijsproject gerealiseerd voor zowel basis- als voortgezet onderwijs. Met het nog te ontwikkelen leerlingen- (o.a. werkstukkenwijzer erfelijkheid) en docentmateriaal kan aan deze groeiende behoefte nog meer tegemoet gekomen worden.

Uit het onderzoek van Aalbers en Luttjehuizen (Erfocentrum 2003) blijkt dat de belangrijkste misvattingen over erfelijkheid zijn:

- dat erfelijkheid via het bloed wordt doorgegeven
- er geen verschil wordt gemaakt tussen DNA in geslachtscellen en DNA in de lichaamscellen
- er verwarring bestaat over de betekenis van de term 'aanleg'
- dat kanker door één kankergen wordt veroorzaakt
- borstkanker een vrouwenziekte is die in de vrouwelijke lijn wordt doorgegeven
- de verschillende manieren van overerving, begrip van de term dragerschap en interpretatie van kansen

- dat DNA alleen in bloed, haren, sperma en speeksel zit.
- niet weten dat invloeden van buitenaf het DNA kunnen veranderen
- in verkeerd verband gebruiken van termen als DNA, genen en chromosomen
- niet weten dat genen van mensen en planten voor een deel overeenkomen

Opvallend was verder dat bij jongeren onderwerpen zoals klonen, mutaties en genetische manipulatie populair zijn.

Het is van belang verder onderzoek te doen en in de informatiesfeer extra aandacht te besteden aan de informatie-opbouw en de misvattingen.

### 3.6. Waardering

Door het klantenonderzoek van H,H&M is er dit jaar inzicht te geven in de waardering van de erflijn. De gegevens zijn gebaseerd op 19 bellers van de erflijn en 296 e-mailers aan de erflijn.

Evaluatie onderzoek H,H&M, september 2002

**Tabel 26: Waardering van de erflijn**

	Vraag		1	2	3	4	5	
<b>De informatie die u heeft verkregen, was voor u</b>	a.	Onvoldoende	13%	11%	16%	23%	37%	Voldoende
	b.	Onbegrijpelijk	3%	3%	8%	25%	61%	Begrijpelijk
	c.	Niet snel beschikbaar	4%	3%	8%	27%	58%	Snel beschikbaar
	d.	Niet nieuw	12%	10%	26%	23%	28%	Nieuw
	e.	Strijdig met informatie die u al had	4%	3%	14%	15%	63%	Niet strijdig met informatie die u al had
	f.	Niet aanvullend op informatie die u al had	16%	6%	20%	24%	34%	Aanvullend op informatie die u al had
	g.	Geen antwoord op de door u gestelde vraag	14%	9%	17%	23%	37%	Antwoord op de door u gestelde vraag
<b>Heeft u de bejegening (per telefoon danwel schriftelijk) als correct ervaren?</b>	h.	Niet correct e-mailers	5%	3%	9%	19%	65%	Correct Niet-bellers
	i.	Niet correct bellers	0%	0%	7%	0%	93%	Correct Bellers
<b>Indien u telefonisch contact heeft opgenomen met het Erfocentrum: Hoe heeft u de bereikbaarheid van het Erfocentrum ervaren?</b>	j.	Niet goed	7%	2%	7%	13%	71%	Goed

Bij de waardering door de klanten van de informatie die wordt verstrekt wordt het meest positief gewaardeerd de mate waarin de informatie begrijpelijk is (4,4). Eveneens goed scoort het tempo waarin de informatie beschikbaar was (4,3).

Ruim voldoende wordt gewaardeerd de mate waarin de informatie voldoende is (3,6); de mate waarin het gegeven antwoord het antwoord op de vraag is (3,6) en de mate waarin het gegeven antwoord nieuwe informatie bevatte (3,5).

De gemiddelde waardering van de bejegening verschilt tussen de e-mailers (waarbij het uiteraard meer om de schriftelijke toonzetting gaat) en de bellers (waarbij het om het directe contact gaat). De e-mailers waarden de bejegening gemiddeld met 4,4 en de bellers met 4,9.

Aan degenen die telefonisch contact hebben opgenomen met het Erfocentrum is de vraag gesteld hoe men de bereikbaarheid heeft ervaren. Diverse e-mailers blijken ook telefonisch contact te hebben gehad. De bereikbaarheid wordt gewaardeerd met een 4,4.

Vraag a,d,f en g hebben betrekking op de beschikbaarheid van informatie en bij deze vragen hebben relatief veel respondenten een 1 en een 2 ingevuld. De beschikbaarheid van adequate en voldoende speelt hierbij een belangrijke rol. Bij de gegeven antwoorden (zie paragraaf 3.1, grafiek 5 en toelichting) blijkt ook dat niet op alle vragen antwoord kan worden verstrekt. Bijvoorbeeld over bepaalde zeldzame aandoeningen.

Vraag b,c, e, en i gaat het om de uitvoeringskwaliteit c.q. het functioneren van het Erfocentrum als zodanig, bij deze vragen is er maar zeer beperkt sprake van respondenten die een 1 of 2 hebben ingevuld. De uitvoering door het Erfocentrum wordt als zodanig alleen positief gewaardeerd.

Een goede toets voor de waardering door klanten is de vraag in hoeverre men anderen zou aanraden om contact op te nemen met het Erfocentrum. Gebleken is dat ruim 90% van alle respondenten dit zou doen als iemand in de omgeving vragen zou hebben over erfelijkheid.

Ook is onderzocht of klanten het idee hebben dat zij de verkregen informatie ook via andere wegen hadden kunnen krijgen en zo ja, of het een voordeel heeft gehad om de informatie via het Erfocentrum te verkrijgen.

Evaluatie onderzoek H,H&M, september 2002

**Tabel 27: Informatie ook elders verkrijgbaar**

Heeft u het idee dat u de verkregen informatie ook op een andere wijze had kunnen krijgen?	Percentages N = 295
Ja	45%
Nee	49%
Onbekend	6%

Bijna de helft van alle klanten blijkt het idee te hebben dat de informatie eveneens via andere kanalen verkrijgbaar is. Zij geven aan de informatie ook te kunnen verkrijgen via:

- huisarts of medische specialist (33 x genoemd)
- Literatuur / boeken / bibliotheek (12 x genoemd)
- Internet / zoekmachine ( 9 x genoemd)
- Patiëntenorganisaties ( 5 x genoemd)
- Klinisch Genetische Centra / genetisch specialisten ( 4 x genoemd)

Maar van die groep vindt een ruime meerderheid (65%) dat de toegang via het Erfocentrum voordelen heeft.

Evaluatie onderzoek H,H&M, september 2002

**Tabel 28: Voordeel informatie via Erfocentrum**

Indien u uw informatie ook op een andere wijze had kunnen krijgen, heeft het dan voordeel gehad dat u de verkregen informatie via het Erfocentrum heeft verkregen?	Percentages N = 132
Ja	65%
Nee	22%
Onbekend	13%

Door de 65% die het een voordeel vindt om de informatie via het Erfocentrum te verkrijgen, worden diverse redenen aangevoerd. Men noemt:

- informatie is snel en gemakkelijk toegankelijk (30x genoemd)
- betreft direct de relevante dan wel specifieke informatie (6x genoemd)
- bespaart consult bij de (huis)arts (5x genoemd)
- geen tijdsdruk / in rust informatie kunnen lezen (4x genoemd)
- vertrouwelijk / anonimiteit is gewaarborgd (4x genoemd)
- laagdrempelig / minder wetenschappelijke toonzetting (2x genoemd)
- bespaart wachttijd bij specialist (2x genoemd).

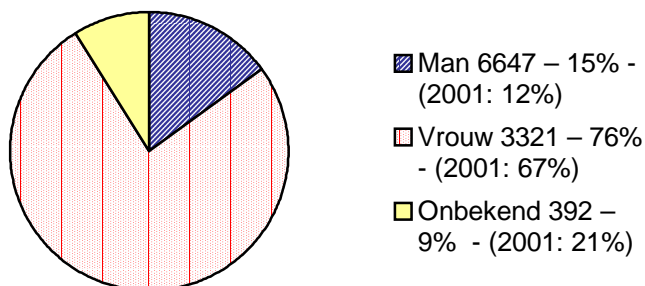
De 22% van de mensen die het niet voordeel hebben ervaren voeren de volgende redenen aan:

- men heeft geen informatie gehad (2x genoemd)
- men heeft onvoldoende informatie gehad (4x genoemd)
- informatie voegde niets toe (4x genoemd)
- men vond de informatie onvoldoende begrijpelijk (3x genoemd)
- men had er liever over willen praten (1x genoemd).

### 3.7. Over de vragensteller en profiel van de vragensteller

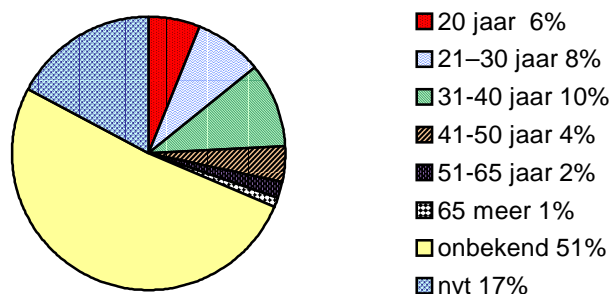
De erflijn registreert een aantal gegevens over de vragensteller. We hebben gegevens over het geslacht, over wie er belt en in wiens belang de vragensteller belt. Dit leidt tot het profiel van de beller aan het einde van de paragraaf.

Registratie erflijn 2002  
**Grafiek 8: Geslacht van de beller**



Ook hier bestaat net als bij de websitebezoekers de grootste groep uit vrouwen (76%). Deze groep is toegenomen met 9%. Zo ook is de groep mannen toegenomen met 3%.

Registratie erflijn 2002  
**Grafiek 9: Leeftijd van de informatievragers**



Van een hele groep is de leeftijd niet bekend. Bij telefoon en e-mail contact is dit niet altijd duidelijk of aan de orde hiernaar te vragen. Opvallend is 10% van de informatievragers tussen de 31 tot 40 jaar is, gevolgd door 8% van de 21-30 jarigen. Ook bij de website zijn deze twee groepen het meest vertegenwoordigd.

Registratie erflijn 2002  
**Tabel 29: Wie belt of mailt ?**

Vragensteller	2002		2001	
	Aantallen	Percentage	Aantallen	Percentage
Patiënt/cliënt	353	8%	342	16%
(a.s) ouder	417	10%	666	31%
Iemand in omgeving	786	18%	35	1%
Beroepskracht Hulpverlener	1096	25%	352	17%
Docent/student	473	11%	114	6%
Anders	154	4%	163	8%
Onbekend	988	23%	451	21%

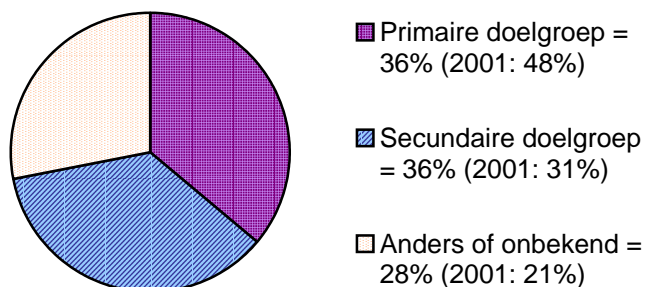
Van de mensen die de erfelijheid weten te vinden is 36% (2001: 48%) zelf patiënt, (a.s.) ouder of heeft iemand in de omgeving met een aandoening (vgl. evaluatieonderzoek H,H&M 63%). Dit zijn opmerkelijke waarvoor niet direct een verklaring is te geven. Verschillen in de manier van registreren zijn niet uit te sluiten. Binnen de groep direct betrokken zijn eveneens verschillen. De groep zelf patiënt/cliënt is met 8% afgenomen, de groep (a.s.)ouders met 21% afgenomen en de groep met iemand in de omgeving met 17% toegenomen.

De groep hulpverleners, docenten/studenten uit het onderwijs en andere beroepskrachten vormen 36% (2001: 31%) van de bellers, de secundaire doelgroep van het Erfocentrum (vgl. evaluatieonderzoek H,H&M 17%). Beide groepen zijn toegenomen.

Van de beroepskrachten /hulpverleners komt 72% uit de gezondheidszorg en 10% van de vragen worden door de VSOP aan het Erfocentrum gesteld. De rest (18%) is anders of onbekend.

Van de docenten/studenten komt 43% van de middelbaar school, 20% uit het HBO en 10% uit het MBO. De basisschool en universitaire opleidingen zijn vertegenwoordigd met respectievelijk 1% en 3%.

Registratie erfelijheid 2002  
Grafiek 10: Doelgroep erfelijheid



Van de vragenstellers aan de erfelijheid is bijgehouden (voor zover dit uit de gesprekken naar voren kwam) hoe men het Erfocentrum heeft leren kennen. Dit is verwerkt in onderstaande tabel:

Evaluatie onderzoek H,H&M, september 2002 en registratie erfelijheid 2001

Tabel 30: Bekendheid met Erfelijheid via:

	2002 e-mailers H,H&M	2002 bellers H,H&M	2001 bellers / e-mailers
Internet (w.o. <a href="http://www.erfelijkheid.nl">www.erfelijkheid.nl</a> )	74 %	5%	32%
Tijdschrift / krant/ radio / televisie	6%	37%	7%
Via publicaties / bekendheid Erfocentrum/VSOP	5 %	5%	20%
Patiëntenorganisaties	2%	5%	4%
Via medische zorg (arts / ziekenhuis / hulpverlener / verloskundige / apotheek)	6%	11%	9%
Via via / kennis / familielid	2%	0%	5%
Anders of onbekend	5%	37%	23%

Van alle e-mailers vindt een ruime meerderheid het Erfocentrum via internet w.o. de website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) (namelijk 74%). Voor de bellers ligt dit anders: zij vinden het Erfocentrum via de media en op een andere wijze, bijvoorbeeld het werk. Het beeld van de e-mailers komt overeen met het beeld van de websitebezoekers.

**Tabel 31: Spreiding erflijn informatieverzoeken over Nederland en België**

	<b>2002</b>
Zuid-Holland	20%
Noord-Brabant	15%
Noord-Holland	14%
Utrecht	12%
Gelderland	9%
Overijssel	6%
Limburg	5%
België	5%
Friesland	4%
Drenthe	3%
Groningen	3%
Flevoland	2%
Zeeland	1%
Niet ingevuld	1%

De meeste klanten van de erflijn komen net als bij de website bezoekers uit de Randstad. Er zijn kleine verschillen tussen de provincies (vergelijk tabel 15). Ook de erflijn krijgt 5% van de verzoeken uit België.

Omdat we over 2002 over veel uitgebreidere gegevens (betere registratie, het klantenonderzoek van H,H&M, opkomst e-mail contacten en samentrekken van bellers en bestellers) beschikken dan in 2001 heeft het bezoekersprofiel aanvulling en bijstelling voor wat betreft leeftijd, onderwerp waarin men geïnteresseerd is en hoe men de erflijn kent. De profielen van website bezoekers en erflijn informatiezoekers komen veel dichterbij elkaar te liggen.

We komen tot het volgende bezoekersprofiel:

#### **Bezoekersprofiel erflijn**

De informatievragers bij de erflijn is veelal een vrouw van in de dertig die op zoek is naar informatie over aandoeningen of rond de zwangerschap. Zij belt of mailt met de erflijn meestal om privé-redenen voor zichzelf, kind of iemand in haar omgeving of vanuit beroepsmatig oogpunt. Zij heeft de erflijn veelal gevonden via de website, media of medische zorg en woont in de Randstad.

#### 4. Samenvatting en conclusies

- *Groeiende vraag naar informatie over erfelijkheid via digitale kanalen*

De bezoekersaantallen op de website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) en het aantal informatievragers bij de erfolijn zijn in 2002 bijna verdubbeld. Het gemiddeld aantal bezoekers op de website per dag is 1000 (Noot: in 2003 verdubbelt dit naar 2000 gemiddeld per dag). Het gemiddeld aantal vragers aan de erfolijn is 12 per dag (Noot: in 2003 blijft dit aantal constant op een gemiddelde van 12 vragen per dag). Opvallend is de toename in het gebruik van het internet bij de erfolijn ten koste van telefonisch contact (een toename van 113% in de e-mail contacten; afname van 27% telefonische/post/fax contacten). Het Erfocentrum voorziet in een groeiende behoefte aan informatie via de digitale kanalen.

- *Toename van de vraag naar een breed scala van aandoeningen*

De vraag naar informatie over aandoeningen is in 2002 toegenomen. Bij de bezoekers van website zoekt 34% (2001: 27%) deze informatie en bij de informatievragers aan de erfolijn 39% (2001: 27%). Verder is de brede spreiding van aandoeningen opvallend: totaal is over 2002 via de enquête op de website en de verzoeken aan erfolijn over 370 verschillende ziekten en aandoeningen informatie gevraagd. Dit vraagt om prioriteit te geven aan de verdere opbouw van de rubriek ziekten en aandoeningen.

- *Informatie over de erfelijkheid van aandoeningen*

In 2002 blijkt dat van de gezochte aandoeningen 46% erfelijk en 19% niet erfelijkheid is. Van 35% is nog niet duidelijk of ze wel of niet erfelijk zijn.

Met name uit de contacten met de erfolijn blijkt dat mensen willen weten of een aandoening al dan niet erfelijk is, dit in verband met kinderen/familie of een kindwens. De vooronderstelling is dat door de aandacht in de media de vragen bij mensen hierover toenemen: is mijn aandoening erfelijkheid? Wat betekent dit? Kan ik uitsluiten dat mijn aandoening erfelijk is? Wat is erfelijkheid eigenlijk? e.d. Deze vraagstelling heeft consequenties voor de breedte van de opbouw van de rubriek ziekten en aandoeningen.

- *Grote vraag naar zeldzame aandoeningen*

De zoektermen op de website en de onderwerpen van de vragen aan de erfolijn zijn geanalyseerd op al dan niet zeldzaam zijn. Hieruit blijkt dat 52% van de mensen op de website en de vraagstellers aan de erfolijn op zoek zijn informatie over zeldzame aandoeningen. Dit is een opvallend grote groep. Er zijn in het totaal 5000 – 7500 soorten zeldzame aandoeningen (VSOP, 2002). Geschat wordt dat 80% van alle zeldzame aandoeningen erfelijk bepaald is. Het totaal aantal mensen met een zeldzame aandoening is omvangrijk. Zij moeten zich extra inspannen voor adequate informatie, behandeling en zorg. Hoewel aan de overzichten van de zoektermen te zien is dat doorgaans naar een zeldzame aandoening op jaarbasis soms slechts één keer wordt gevraagd, voorziet een breed spectrum van beschrijvingen van zeldzame aandoeningen in een behoefte. Het kleine aantal vragen van de erfolijn waarop het Erfocentrum geen antwoord heeft, betreft meestal zeer zeldzame aandoeningen waarover veelal geen Nederlandstalige of anderstalige patiënteninformatie voorhanden is.

- *Casus Cadasil voorbeeld van informatie en lotgenotencontact*

In 2002 is via het Forum op de website met behulp van de erfolijn een groep voor lotgenotencontact ontstaan en is de informatie over de aandoening in 'ziekten en aandoeningen' aangepast. Het is mooi voorbeeld van succesvol werken. Deze manier van werken verder uitwerken is aan te bevelen en kan van grote betekenis zijn voor het bijeen brengen van patiënten met een zeldzame aandoening.

- *Vragen specifiek over aandoeningen migranten*

Er is een duidelijke vraag te zien naar informatie over aandoeningen die specifiek migranten betreffen zoals erfelijke bloedarmoede en vragen rond bloedverwante relaties. Het is van belang, zowel qua inhoud als qua vormgeving van de website, aandacht te besteden aan deze groep.

- *Topvijf vragen over erfelijkheid*

Via de website (21% van de zoekers) en de erflijn (10% van de vragen) komen regelmatig vragen naar algemene informatie over erfelijkheid binnen. De vraagstelling is heel divers: vragen over erfelijkheidsfactoren, kansberekening op een bepaalde aandoening en omgaan hiermee, wijze van overerving en scriptie en werkstukken vallen hieronder.

Qua onderwerpen is een topvijf samen te stellen:

- 1 = Algemene informatie over erfelijkheid en overerving
- 2 = Informatie over overerving van oog- en haarkleur en vorm van oorlel
- 3 = Informatie over bloedverwantschap
- 4 = Informatie over bloedgroepen
- 5 = Informatie over genterapie

Uit onderzoek blijkt dat er nogal wat misvattingen zijn erfelijkheid. Het is van belang hier meer zicht op krijgen en in de informatieopbouw hieraan aandacht te besteden.

- *Naamsbekend Erfocentrum voor zwangerschapsinformatie beperkt*

De naamsbekend van het Erfocentrum voor zwangerschapsinformatie via internet is nog beperkt. Ook al is het aantal zoekers naar dit onderwerp op de website verhoogd naar 11% (in aantal bijna een verdubbeling). Bij de erflijn betreft het 22% van de informatievragers en is daarmee bijna gelijk gebleven aan 2001 (noot: in 2003 neemt dit af naar 12%). Het betreft met name aanvragen voor voorlichtingsmaterialen. Verdere aandacht in de promotiesfeer op dit themagebied is van belang.

- *Topvijf vragen over zwangerschap*

De vragen rond zwangerschap zijn minder divers dan die naar aandoeningen. Er is een topvijf aan te geven, waarbij er een gedeelde vijfde plaats is:

- 1 = Informatie over foliumzuur gebruik tijdens de zwangerschap
- 2 = Informatie over zwangerschap en leefstijl: schadelijke stoffen
- 3 = Informatie over zwangerschap en leefstijl: toxoplasmose
- 4 = Informatie over zwangerschap en (oudere) leeftijd
- 5 = Informatie over zwangerschap en erfelijke ziekten / 5 = Informatie over prenatale diagnostiek en onderzoek

- *Aandacht preconceptionele vragen*

Het opvallend aantal vragen over zwangerschap en foliumzuur plus erfelijke ziekten geeft aan dat er in toenemende mate aandacht is voor de preventie van aandoeningen vóór de zwangerschap.

Aanstaande ouders die een verhoogd risico lopen op complicaties tijdens een zwangerschap (denk bijvoorbeeld aan vrouwen met een chronische ziekte zoals diabetes of een schildklierziekte, aan vrouwen die medicijnen gebruiken, aan mannen en vrouwen die zelf een aangeboren aandoening hebben, of aan vrouwen waarbij de afloop van een zwangerschap in het verleden niet goed is geweest) zijn op zoek naar informatie ter voorkoming hiervan. Ook lijkt meer aandacht te bestaan om voor de zwangerschap te kijken of risicofactoren kunnen worden weggenomen of teruggebracht door aanpassing van de leefstijl voor en tijdens de zwangerschap. De verwachting is dat de aandacht voor preconceptionele advisering zal toenemen de komende tijd.

- *Topper: informatie over foliumzuur*

Het grote aantal vragen over foliumzuur bij een kinderwens of zwangerschap kan worden verklaard uit de bekendheid bij mensen om via het gebruik van foliumzuur neurale-buisdefecten (NBD) te voorkomen. Mensen zoeken informatie over het effect en over wanneer en welke hoeveelheid foliumzuur moet worden ingenomen.

Uit onderzoek is gebleken dat vrouwen foliumzuur in 61% tot 82% van de gevallen slikken in een gedeelte van de geadviseerde periode. Veel vrouwen starten te laat met het gebruik, zodat slechts 36% tot 50% van de zwangere vrouwen foliumzuur in de hele geadviseerde periode gebruikt. Dit zijn voornamelijk hoog opgeleide vrouwen. Naar verwachting is dit ook de groep die het Erfocentrum bereikt. Een blijvend aanbod van informatie over dit onderwerp is van belang. Voor het bereiken van de lage SES-groepen en allochtonen zal een meer pro-actief informatieaanbod nodig zijn.

- *Aandacht voor prenatale diagnostiek en onderzoek*

Bij het Erfocentrum komen opvallend veel vragen binnen over prenatale diagnostiek. De ervaring bij de erfolijn geeft aan dat het veelal vragen zijn over de verschillende onderzoeksmogelijkheden tijdens de zwangerschap zoals vlokcentest en vruchtwaterpunctie, nekplooiemeting, echoscopisch onderzoek en triple test. Daarnaast spelen vragen over leefstijl tijdens de zwangerschap waarbij informatie over schadelijke stoffen en toxoplasrose het meest gevraagd worden. Ook hier geldt dat er een relatie aanwezig is tussen de kennis van erfelijkheid, de erfelijkheid van aandoeningen en de wens voor zwangerschapsonderzoek. De verwachting is dat de informatievraag zal toenemen.

- *Klantenprofielen bezoekers website en informatievragers erfolijn komen steeds dichterbij elkaar*

Zowel de bezoekers van de website als de informatievragers zijn veelal vrouwen van in de dertig die vanuit privé belangstelling informatie willen hebben over erfelijkheid. Zijzelf (of familie / mensen uit de directe omgeving) hebben te maken met een erfelijke, aangeboren of zeldzame aandoeningen of men heeft die te maken met prenatale diagnostiek. Zij zoeken informatie over erfelijkheid, aandoeningen, leefstijlregels en onderzoeksmogelijkheden voor en tijdens de zwangerschap.

- *Efficiënt werken met vragen erfolijn*

De vragen van de erfolijn komen meestal per e-mail (2559) en telefoon (1440) binnen en worden veelal afgewerkt per e-mail (1737) of per post (1355). Van deze vragen wordt 37% direct afgewerkt en 50% binnen vier dagen. Van de vragen wordt 44% binnen vijf minuten afgewerkt, 50% in vijf tot dertig minuten. Slechts zes procent vraagt meer dan dertig minuten. Dit is zeer efficiënt omgaan met de diversiteit aan vragen.

- *Erfolijn: Informatie toesturen en verwijzingen*

Bij de erfolijn wordt voor bijna 50% informatie toegestuurd (brochures, folders, literatuurlijst) en voor 50% doorverwezen naar websites en andere organisaties. Bij het doorverwijzen wordt in 72% van de gevallen verwezen naar patiëntenorganisaties en/of lotgenoten. Bijna een kwart wordt doorverwezen naar medici zoals de behandelend (huis)arts (14%) of een Klinisch Genetisch Centrum (8%). In het totaal blijkt dat 60% van de vragers iets met de informatie doet.

- *Bekendheid Erfocentrum via internet en media*

De klanten van het Erfocentrum, zowel de website-bezoekers als de e-mailers vinden het Erfocentrum meestal via een startpagina of zoekmachine. Internet kent een eigen vorm van pr en promotie. Het Erfocentrum heeft een hoge notering bij zoekmachines en heeft veel links bij andere sites, hierin wordt zichtbaar dat de website in Nederland zonder meer marktleider is op het gebied van erfelijkheid. Voor de bellers ligt dit anders: zij vinden het Erfocentrum via de media en de zorg.

- *Bereik veelal in Randstad en België*

Opvallend is het grote aantal bezoekers van de website en de erfolijn uit de Randstad en de groei juist bij deze groep. Het gebruik buiten de Randstad is nauwelijks toegenomen. Op vergelijkbare wijze als in de Randstad stijgt ook het gebruik uit België (verdubbeld in 2002).

- *Waardering groot*

De waardering voor zowel de website als de erfolijn is goed tot zeer goed. Over de informatie op de website is 88% tevreden en de website wordt gewaardeerd met het cijfer 7.46. De waardering van de erfolijn is ruim voldoende (gemiddeld 3.7 op schaal van 1 tot 5). De waardering voor begrijpelijkheid, bejegening, bereikbaarheid en tempo van antwoord geven wordt het hoogst gewaardeerd. De waardering van de kwaliteit van het antwoord (voldoende, antwoord op de vraag en nieuwe informatie) was ruim voldoende.

Ruim 90% van de ondervraagden zou anderen aanraden contact op te nemen met het Erfocentrum bij een vraag over erfelijkheid. Dit is vanuit waarderingsoogpunt gezien bemoedigend.

- Website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) is een unieke informatievoorziening en toegang  
Het Erfocentrum bereikt met haar website in toenemende mate direct-betrokkenen en publiek. Met [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) is een toegang tot en een informatievoorziening over erfelijkheid gecreëerd die aansluit op de behoefte van mensen om keuzeondersteunende informatie via internet te verkrijgen (vaak aangeduid als consumenten/patiënteninformatie via e-health). Uit onderzoek blijkt dat er geen alternatief is in de vorm van een instelling die een vergelijkbare product levert (H,H&M, 2002). Het Erfocentrum heeft daarmee een unieke toegang en informatievoorziening naar informatie over erfelijkheid.

## 5. Aanbevelingen

In dit hoofdstuk worden op basis van samenvatting en conclusies een aantal aanbevelingen gedaan.

- *Uitbreiding database ziekten en aandoeningen*

Op de website dient een ruim gevulde database te worden gerealiseerd met goede informatie over erfelijke aandoeningen (minimaal naar 1500 beschrijvingen). Het gaat hierbij zowel om informatie over veel voorkomende, als om informatie over zeldzame aandoeningen. De rubriek ziekten en aandoeningen zal dus verder uitgebouwd moeten worden.

- *Specifieke aandacht voor zeldzame aandoeningen*

Naast beschrijvingen van zeldzame aandoeningen is het aan te bevelen via het prikbord lotgenotencontact voor zeldzame aandoeningen te stimuleren, vergelijkbaar met de casus Cadasil. Via verdere uitbouw van het Forum/prikbord en andere webpagina's zou meer een zelfregulerende contactlegging kunnen plaatsvinden.

- *Specifieke informatie voor migranten met multiculturele uitstraling*

De informatie over erfelijke bloedarmoede is vanuit preventieoogpunt van groot belang voor mensen die in Nederland wonen en afkomstig zijn uit landen rond de Middellandse Zee, Afrika of Azië. Het zelfde geldt voor de informatie over de risico's van bloedverwante relaties. Het aanbieden van informatie aan zowel de (para)medische beroepsgroepen als de mensen zelf zal hierbij aandacht moeten krijgen. Het verdient aanbeveling om in de vormgeving voor de website een meer multiculturele uitstraling te kiezen. Het bereiken van de doelgroep behoeft verdere aandacht. Hierbij kan gedacht worden aan promotie op veel bezochte internetsites door migranten.

- *Meer aandacht voor kennis en misvattingen rondom erfelijkheid*

Het verdient aanbeveling beter in kaart te brengen wat mensen in Nederland op dit gebied willen weten en wat onduidelijk is. Een representatief, kwantitatief onderzoek naar de vragen die onder de Nederlandse bevolking leven met betrekking tot erfelijkheid kan hierin meer duidelijkheid brengen en zou het mogelijk maken het informatieaanbod hierop af te stemmen.

- *Specifieke profilering zwangerschap*

Bij vragen over kinderwens of zwangerschap zijn bij de website, erfolijn en in het voorlichtingsmateriaal een aantal thema's die veel worden gevraagd: foliumzuur, prenatale diagnostiek, zwangerschap en ziekte, de invloed van schadelijke stoffen en leefstijl. Opvallend is met name het grote aantal vragen bij de erfolijn, de vele bestellingen van het informatiemateriaal foliumzuur en de vele vragen om informatie over prenatale diagnostiek. Het dient aanbeveling ook voor dit onderwerp meer gebruik te maken van de mogelijkheden van internet.

- *Herziene uitgave van foldermateriaal zwangerschap topvijf*

Gezien de frequente vraag naar foldermateriaal van een vijftal onderwerpen op het gebied van zwangerschap is updating en opnieuw uitgeven van deze folders een overweging. Schriftelijk voorlichtingsmateriaal vervult vaak een rol naast digitale informatie. Opnieuw uitgeven van de toppers verdient aanbeveling. Specifiek zal daarbij aandacht moeten worden gegeven aan een brede distributie.

- *Pro-actieve aanpak voor aandacht foliumzuur*

Het grote aantal vragen over foliumzuur bij een kinderwens of zwangerschap kan worden verklaard uit de bekendheid bij mensen om via het gebruik van foliumzuur neurale-buisdefecten (NBD) te voorkomen. Mensen zoeken informatie over het effect en over wanneer en welke hoeveelheid foliumzuur moet worden ingenomen. De informatie bereikt tot nu toe vooral hoogopgeleide vrouwen. Er zal specifiek aandacht moeten worden gegeven aan de doelgroepen lage SES groepen en allochtonen. Een pro-actieve benadering om deze laatste doelgroepen te bereiken verdient aanbeveling.

- *Prenatale diagnostiek*

Bij het Erfocentrum komen opvallend veel vragen binnen over prenatale diagnostiek. Het betreft vragen over mogelijkheden van onderzoek van het kind tijdens de zwangerschap en vragen om informatie over vlokkentest en vruchtwaterpunctie, nekplooiemeting, echoscopisch onderzoek, triple test e.d. Met name ontbreekt aparte informatie over de verschillende onderzoeksmogelijkheden.

Het dient aanbeveling de informatie verder op te bouwen zowel digitaal als in voorlichtingsmateriaal.

- *Ontwikkeling digitale invalshoek voor Erfocentrum*

Het bereik van het Erfocentrum groeit vooral op het gebied van het digitaal aanbieden van keuze-ondersteunende informatie. Het dient aanbeveling deze digitale ontwikkeling voor de komende jaren richtinggevend te maken voor de output van het Erfocentrum.

De website en de e-mail efficiënt werken aanvullend op elkaar. Een goed voorbeeld de casus rondom Cadasil.

Concreet: verder ontwikkelen website, verder ontwikkelen van het prikbord richting contactoptie voor lotgenoten, varianten op e-mail vragen als online spreekuur, chatten e.d., verbeteren pdf downloaden in de richting van aantrekkelijk uit te printen foldermateriaal.

- *Afweging plaats van de telefonische dienstverlening efficiënt*

Gezien de terugloop van de telefonische vragen komt de vraag naar de plaats van de telefonische efficiënt binnen het Erfocentrum naar voren. Er is een terugloop te zien van de primaire doelgroep; de direct betrokkenen. In toenemende mate wordt door beroepskrachten en studenten/docenten een beroep gedaan op de efficiënt. De vooronderstelling is dat juist deze secundaire doelgroep de mogelijkheid heeft tot het stellen van vragen per e-mail. Het kan echter ook zijn dat door de toename van e-mailvragen deze secundaire doelgroep oververtegenwoordigd is, alhoewel dat niet de terugloop van de primaire doelgroep verklaard. Nader onderzoek naar de gebruikers van de telefonische efficiënt zou hierin duidelijkheid kunnen geven en verdient aanbeveling. Op basis hiervan kan verdere gedachtenbepaling plaats vinden over deze vorm van dienstverlening.

## **Bijlage 1**

### **Enquête formulier website**

## **Bijlage 2**

**Overzicht van aandoeningen waarover informatie opgevraagd is op de website en bij de erflijn**

## Bijlage 2

### Overzicht van aandoeningen waarover informatie opgevraagd is op de website en bij de erflijjn

Aandoening	Aantallen 2002 erflijjn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
11Q	1 x	-	-	E	Z
Aarskog	2 x	-	-	E	Z
Achalasie	-	-	1 x	?	?
Achondroplasie	7 x	2 x	3 x	E	Z
Acrokeratoelastoidosis (AKE)	1 x	-	-	?	?
ADCA	7 x	-	1 x	E	Z
Addison, ziekte van	6 x	-	-	NE	Z
ADEM	1 x	-	-	?	?
ADHD	9 x	3 x	4 x	?	N
Adrenogenitaal syndroom	1 x	-	-	E	Z/N
Aicardie syndroom	2 x	-	-	E	Z
AIDS	1 x	-	-	NE	Z
AIS	3 x	-	-	E	Z
Alagille, syndroom van	2 x	1 x	-	E	Z
Albinisme	4 x	-	-	E	Z
Albright	1 x	-	-	E	Z
Alfa Antitripsine deficiëntie	-	-	1 x	E	Z/N
Alkapto	1 x	-	-	E	Z
Allergieën	5 x	2 x	2 x	?	?
Alopecia androgenetica	-	2 x	2 x	E	N
Alopecia areata	1 x	-	-	NE	N
Alpha-1 antitrypsine deficiëntie (AAD)	3 x	-	1 x	E	Z/N
Alport, syndroom van	3 x	-	-	E	Z
ALS	7 x	1 x	-	NE	Z
Alveesklierkanker	-	1 x	-	NE	?
Alzheimer	7 x	3 x	2 x	?	N
Amnion bands syndrome	1 x	-	-	?	Z
Amyloidose	1 x	-	1 x	E	?
Anencephalie	2 x	-	1 x	?	N
Aneurisma	-	-	1 x	?	?
Angelman syndroom	5 x	2 x	1 x	E	Z
Antitripsinedeficiëntie / alfa-	-	-	1 x	E	Z/N
Anusatresie	1 x	1 x	-	?	Z
Apert, syndroom van	2 x	-	-	E	Z
ARPKD	-	1 x	-	E	Z
Artherosclerose	-	1 x	-	NE	?
Arthrogryposis multiplex cong.	1 x	-	-	?	Z
Artrose	-	-	1 x	NE	?
Astma	7 x	3 x	4 x	?	N
Autisme	14 x	3 x	12 x	?	N
Barth syndroom	-	1 x	-	E	?
Bechterew	4 x	1 x	2 x	?	N
Becker	1 x	-	-	E	Z
Beckwith Wiedemann syndroom	2 x	-	-	NE	Z
Bijnierschorskanker	-	1 x	-	?	?
Bloch Sulzberger syndroom	1 x	-	-	E	Z
Borderline	-	2 x	2 x	?	?
Borstkanker	-	19 x	9 x	NE	N
Borstkanker –bcra1	-	-	1 x	E	?
Borstkanker bcra1 bcra2	-	2 x	1 x	E	?
Botkanker	-	1 x	1 x	?	?
Bronchieëctasieën – longziekte	-	1 x	-	?	?
BSV	-	3 x	1 x	E	Z
C1-esteraseremmerdeficiëntie	1 x	-	-	?	Z
Cadasil	18 x	10 x	3 x	E	Z
Camurati-Engelmann	1 x	-	-	E	Z

Aandoening	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Cardiomyopathie	-	1 x	1x	?	?
Carnitine, deficiëntie	-	1 x	-	?	?
Carpaal tunnelsyndroom	-	-	1 x	?	?
Cataract, congenitale	2 x	-	-	?	?
Cat-Eye	1 x	-	-	?	Z
CDG	-	-	1 x	E	?
Cellulitus	-	1 x	-	?	?
Cerebrotendenious xanthomathos	1 x	-	-	E	?
CGD	1 x	-	-	E	Z
Charcot Marie Tooth	1 x	-	-	E	Z
Charge syndroom	1 x	-	-	?	Z
Charlevoix-Sanguenay ARSACS	1 x	-	-	E	Z
Cheilitis granulomatosa	1 x	-	-	?	Z
Childhood disintegrative disorder	1 x	-	-	?	?
Chondrodysplasie punctata	1 x	-	-	E	?
Chronische pancreatitis	-	-	1 x	NE	?
Coats, syndroom van	1 x	-	-	NE	?
Coeliakie	5 x	2 x	-	?	N
Coffin Lowry syndroom	1 x	-	-	E	Z
Coffin Siris syndroom	1 x	-	-	?	Z
Cofs syndroom	1 x	-	-	E	Z
Cogan	1 x	-	-	?	?
Cohen, syndroom van	1 x	-	-	E	Z
Colitis Ulcerosa	2 x	-	-	?	Z
Colobomateuze microphthalmus	1 x	-	-	E	Z
Congenitale hypothyreoidie	1 x	-	-	?	N
Congenitale pure red cell aplasia	-	1 x	-	?	?
Cowden, ziekte van	3 x	1 x	-	E	?
Craniosynostose	1 x	2 x	1 x	?	Z/N
Cri du Chat syndroom	2 x	1 x	-	NE	Z
Crohn	4 x	-	-	?	?
Currarino Trias van	4 x	-	-	E	Z
Cushing	3 x	-	-	?	Z
Cyclemia	1 x	-	-	?	?
Cystic Fibrosis	12 x	12 x	4 x	E	Z
Dandy Walker syndroom	1 x	-	-	?	Z
Darier	1 x	-	-	E	Z
Darmkanker	-	1 x	-	?	?
Dementie	-	2 x	2 x	?	?
Dementie, Lewy body (LBD)	1 x	-	-	?	?
Dentinogenesis imperfecta	2 x	-	-	NE	?
Depressie, ook manisch	1 x	3 x	2 x	?	?
DES	2 x	-	-	NE	Z
Dextrocardie	-	-	2 x	?	?
Dextrocardie	-	-	2 x	?	?
Diabetes / suikerziekte	33 x	7 x	6 x	?	?
Digeorge	2 x	-	-	?	Z
Down, syndroom van	25 x	3 x	1 x	NE	N
Dravet, syndroom van	1 x	-	-	?	Z
Duchenne	7 x	2 x	1 x	E	Z
Duodenumatresie	1 x	-	-	?	Z
Dupuytren contracturen	1 x	-	-	?	?
Dysfibrinogenaemie	3 x	1 x	-	?	?
Dyskeratosis congenita	-	1 x	1 x	?	?
Dyslexie	6 x	-	-	?	N
Dystonie	1 x	-	-	?	?
Ectodermale dysplasie	2 x	-	1 x	E	?
Eczeem	2 x	2 x	5 x	?	?
Eec syndroom	-	-	1 x	?	?
Eierstokkanker	-	2 x	1 x	NE	?
Elhers-Danlos syndroom	6 x	1 x	1x	E	N

Aandoening	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Emfyseem	1 x	-	-	NE	N
Epidermolysis Bullosa	1 x	-	-	E	Z
Epilepsie	34 x	8 x	7 x	?	?
Erbse parese	1 x	-	-	?	Z
Erythema	-	-	1 x	?	?
Erythrotoetie ProtoPorphyrie	1 x	-	-	E	Z
Essentiële tremor	1 x	-	-	?	?
Exstrophia vesicae	1 x	-	-	?	Z
Exudatieve vitreo retinopathie	3 x	-	-	E	Z
Faktor leiden	9 x	-	1 x	E	?
Familiaire mediterrane koorts	1 x	-	-	E	?
Fanconi anemie	2 x	-	-	E	Z
FAP	1 x	-	-	E	Z
FG – syndroom	2 x	-	-	E	Z
Fibromyalgie	-	-	1 x	NE	?
Fong syndr/Nail Patella syndroom	1 x	-	-	E	Z
Fragiele-X syndroom	12 x	5 x	2 x	E	Z
Franceschetti	2 x	-	-	E	Z
Friedrich atresie	5 x	-	-	?	Z
G6PD	1 x	-	-	E	N
Galactosemie	-	-	1 x	E	?
Galloway syndroom	2 x	-	-	?	?
Gastroschisis	1 x	-	-	?	Z
Gilbert syndroom	11 x	-	-	E	N
Gilles de la Tourette, syndroom van	1 x	3 x	2 x	E	N
Gitelman, syndroom van	3 x	2 x	-	E	?
Glaucoom	2 x	-	-	?	?
Glucose galactose malabsorptie	1 x	-	-	?	Z
Goldenhar syndroom	1 x	-	-	?	Z
Gonadale Dysgenese	1 x	-	-	?	?
Gorham-Stout	1 x	-	-	?	?
Gowers, syndroom van	2 x	-	-	?	?
Graves-Basedow, ziekte van	1 x	-	-	?	?
Guillian Barre	2 x	-	-	?	Z
Hallerman Streiff	1 x	-	-	E	Z
Hallervorden Spatz	1 x	-	-	E	Z
Hashimoto	2 x	-	1 x	E	?
HB Ernz	2 x	-	-	?	?
HCWA-D / Katwijkse ziekte	1 x	-	-	E	Z
Hemifaciale microsomie	1 x	-	-	?	Z
Hemihypertrofie/plasie	1 x	-	-	?	?
Hemiplegie	7 x	-	-	?	Z
Hemochromatose	2 x	1 x	2 x	E	N
Hemofilie	5 x	-	2 x	E	Z
Hemoglobinopathieën	15 x	6 x	2 x	E	N
Hernia diafragmatica	5 x	-	-	NE	N
Hersenbloeding – CVA	-	-	2 x	?	?
Hirschsprung, ziekte van	1 x	1 x	-	?	N
HIV	12 x	-	-	NE	Z/N
HME	2 x	-	-	E	Z
HMSN	3 x	1 x	-	E	?
HNPCC	-	-	1 x	E	?
Homocysteinemie	4 x	-	-	?	?
HPU	3 x	-	-	?	?
Hunter, syndroom van	1 x	1 x	-	E	Z
Huntington	5 x	9 x	-	E	Z
Hurler	-	-	1 x	E	?
Hypercholesterolemie	-	1 x	1 x	E	N
Hypereosinofiel syndroom	2 x	-	-	?	?
Hyperhomocysteïmie	3 x	-	-	E/N	?
Hyperimmunoglobine	1 x	-	-	?	?

Aandoening	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Hypermobiliteitssyndroom	4 x	1 x	1 x	?	?
Hyperoxaalurie	1 x	-	-	E	Z
Hypertensie	-	-	1 x	?	?
Hypertrofische cardiomyopathie	-	-	1 x	E	?
Hypochondrogenesis	1 x	-	-	E	Z
Hypospadie	3 x	-	-	NE	N
Ichtiosis	2 x	-	-	E	Z
Iga-deficiëntie	1 x	-	-	?	?
Incontinentia Pigmenta	2 x	-	-	E	?
IND	1 x	-	-	E	Z
Ivemark	1 x	-	-	E	Z
Jaeken syndroom	2 x	-	-	E	Z
Joubert, syndroom van	2 x	-	-	E	Z
Juveniele retinoschisis	3 x	-	1 x	E	Z
Kahler	2 x	-	-	E	?
Kallmann, ziekte van	4 x	-	-	NE	Z
Kanaalstenose	1 x	-	-	NE	?
Keelkanker	-	1 x	1 x	?	?
Kleurenblindheid	1 x	-	1 x	E	?
Klinefelter, syndroom van	7 x	2 x	2 x	NE	N
Klippel Feil	5 x	-	-	NE	Z
Klippel-trenaunay-weber syndroom / Proteus -	7 x	4 x	-	NE	?
Klompvoet	4 x	2 x	4 x	?	N
Krentenbaard	1 x	-	-	NE	N
Kufs, ziekte van	1 x	-	-	E	Z
Lactasedeficiëntie	1 x	-	-	?	?
Lambert Eaton	-	-	1 x	NE	?
Landau-Kleffner	3 x	1 x	-	NE	?
Lange QT syndroom	3 x	1 x	2 x	E	Z
Langer Gideon syndroom	2 x	-	-	?	Z
Larsen syndroom	-	1 x	-	E	Z
LCH	1 x	-	-	?	Z
LE / SLE	5 x	3 x	3 x	?	Z
Leber's opticusatrofie	1 x	-	-	E	Z
Leigh	1 x	-	-	E	Z
Lennox-Gastaut	1 x	-	-	?	Z
Lesch-Nyhan	1 x	-	-	E	Z
Leverkanker	-	1 x	-	?	?
Limbe-girdle dystrofie	1 x	-	-	E	?
Loken-Senior	1 x	-	-	E	Z
Longkanker	-	-	2 x	NE	?
Lyme, ziekte van	1 x	-	-	NE	Z
Lymfangioom	2 x	-	-	?	?
Lymphoedema Distichiasis syndroom	1 x	-	-	E	Z
Macroductyly	1 x	-	-	NE	?
Macula Degeneratie	1 x	-	-	NE	Z
Madelung deformatie	4 x	-	-	E	Z
Manisch depressiviteit	4 x	-	-	?	?
Map dot fingerprint (corneal dystrofie)	1 x	-	-	E	?
Marden Walker syndroom	1 x	-	-	E	Z
Marfan	2 x	1 x	2 x	E	Z
Mayer Rotansky Kuster	3 x	-	-	?	Z
Mc Arde disease	3 x	1 x	1x	E	?
MCAD	-	-	1 x	E	Z
McCune Albright	1 x	-	-	NE	?
ME	6 x	-	-	?	Z
MED	-	1 x	1 x	E	Z
Menkes, syndroom van	1 x	-	-	E	Z
Microcefalie	1 x	1 x	-	?	Z/N
MIDD	1 x	1 x	-	E	Z
Miller Dieker syndroom	3 x	-	-	?	Z

Aandoening	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Moebius	1 x	-	-	?	Z
Morquio, ziekte van	1 x	-	-	E	Z
MS	9 x	1 x	4 x	NE	N
Multiple congenitale exostrose	-	-	1 x	?	?
Multiple systeem Atrofie (MSA)	1 x	-	-	?	Z
Myositis ossificans/fibreuze	1 x	-	-	E	Z
Myotone dystrofie (MD)	1 x	-	-	E	Z
Nail-patella	2 x	-	-	E	Z
NCL / juveniele -	1 x	-	1 x	E	Z
Necrobiosis lipoidica	1 x	-	-	?	Z
Netelroos/urticaria	1 x	-	-	NE	?
Neurale Buis defect	4 x	-	-	?	N
Neurofibromatose	15 x	2 x	-	E	Z
Noonan syndroom	7 x	-	-	E	Z/N
Obesitas	11 x	-	-	NE	N
Oesofagotracheale atresie	-	-	1 x	?	?
Ollier	2 x	-	-	?	Z
Omphalocele	7 x	-	-	NE	Z
OPCA	3 x	-	-	E	Z
Opitz	1 x	-	-	E	Z
Osgood Schlatter	1 x	-	-	?	?
Osteoporose	2 x	-	-	NE	n
Osteopsathyrose	1 x	-	-	?	?
Paget, ziekte van	-	1 x	-	?	?
Palau syndroom	3 x	-	-	NE	Z
Pallister Hall syndroom	1 x	-	-	E	?
Panner	1 x	-	-	?	?
Paralyse van Erb	1 x	-	-	NE	?
Parkinson, ziekte van	4 x	-	1 x	?	N
Pearson-Marrow	2 x	-	-	E	?
Peho, syndroom van	1 x	-	-	?	?
Pelizaeus-Merzbacher syndroom	1 x	-	-	E	Z
Pemphigus	3 x	-	-	NE	Z
Pentalogie van cantrell	1 x	-	1 x	E	Z
Perthes	1 x	-	-	?	?
Peters anomalie	1 x	-	-	E	?
Pick	2 x	-	-	E	Z
Pierre Marie	2 x	5 x	-	E	Z
Pierre Robin sequentie	1 x	1 x	-	?	Z
PKU	4 x	1 x	-	E	Z
Pokken	1 x	-	-	NE	Z
Poland syndroom	4 x	1 x	-	?	Z
Pompe	5 x	1 x	-	E	Z
Pontocerebellaire hypoplasie type 2	2 x	-	-	E	Z
Porfyrie	2 x	-	-	E	?
Posttraumatische dystrofie	1 x	-	-	NE	Z
Potter, syndroom van	9 x	2 x	2 x	?	Z
Prader Willi, syndroom van	3 x	1 x	-	NE	Z
Prim. Cilliaire dyskinesie (PCD)	3 x	-	-	E	Z
Pringle-bourneville	-	1 x	-	E	?
Progeria	1 x	-	-	NE	Z
Proteïne C deficiëntie	2 x	-	-	E	N
Proteïne S	1 x	-	-	E	N
Psoriasis	4 x	3 x	3 x	?	?
PSP	1 x	-	-	NE	Z
PXE	1 x	-	-	E	Z
Pyruvate kinase	1 x	-	-	E	Z
Quincke/Angio-oedeem, heritair	3 x	-	-	E	Z
Raynaud (MCTD)	1 x	-	-	NE	?
Rechter ventrikel dysplasie	-	-	1 x	?	?
Reckinghamen	13 x	7 x	3 x	E	?

Aandoening	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Reductiedefecten, congenitale	1 x	-	-	NE	Z
Reifenstein syndroom	1 x	-	-	E	Z
Restless legs syndrome	1 x	-	-	E	?
Retinoblastoom	1 x	-	-	E	Z
Retinoschisis	1 x	1 x	-	E	?
Rett syndroom	6 x	1 x	-	NE	Z
Reuma	3 x	5 x	5 x	?	?
Rieger	6 x	-	-	E	Z
Romberg	1 x	-	-	NE	Z
RP	-	-	1 x	?	?
Rubella	1 x	-	-	NE	?
Rubenstein-Taybi	3 x	-	-	NE	Z
Russell Silver	5 x	-	-	NE	Z
Sanfilippo	4 x	-	-	E	Z
Sarcoïdose	-	2 x	1 x	?	?
SCA3	2 x	-	-	E	Z
SCAD	2 x	-	-	E	Z
Scheuermann	2 x	-	-	E	Z
Schildkliertumoren	1 x	-	-	E	Z
Schildklierziekten	4 x	-	-	E	?
Schindler, ziekte van	1 x	-	-	E	Z
Schisis / hazenlip	14 x	1 x	4 x	?	N
Schizofrenie	4 x	3 x	-	?	N
SCLE	1 x	-	-	?	?
Sclerodermie	3 x	-	-	E	Z
Scoliose	-	-	-	NE	Z
Seitelberger	1 x	-	-	E	Z
Sferocytose, congenitale	14 x	3 x	4 x	E	Z
Shprintzen syndroom	1 x	2 x	-	E	Z
Shprintzen syndroom	3 x	-	-	E	Z
Shy-Drager	1 x	-	-	E	Z
Siamese tweeling	2 x	-	-	NE	Z
Sikkelcelanemie (bloedziekte)	62 x	4 x	3 x	E	N
Simpson golabi bemhel syndroom	1 x	-	-	E	Z
Sinus pilonidalus	1 x	-	-	NE	NZ
Sjogren	1 x	-	-	NE	NZ
Slokdamkanker	-	1 x	-	NE	?
SMA	4 x	-	1 x	E	Z
SMD – dwerggroei	1 x	-	1 x	E	?
Smithe-Magenis syndroom	1 x	-	-	E	Z
Smith-Lemli-Opitz syndroom	3 x	-	-	E	Z
SOA	1 x	-	-	N	?
Sotos	4 x	-	-	?	Z
Spasticiteit	3 x	-	-	NE	Z
Spina bifida /Neurale buis defect/ open ruggetje	14 x	6 x	3 x	?	N
Spondylo Epifysaire Dysplasie / SED	2 x	1 x	2 x	E	Z
Sprengel deformity	3 x	-	-	ZE	EZ
Stargardt	1 x	-	-	E	Z
Steinert, ziekte van	3 x	1 x	-	E	Z
Stickler	5 x	-	-	E	Z
Strumpell, ziekte van	1 x	-	-	E	Z
Subcutane lupus erythematodes	1 x	-	-	?	Z
Syndenham	1 x	-	-	?	?
Syringomyelie	1 x	-	-	E	Z
Talus Verticalis	3 x	-	-	?	?
TAR syndroom (Buerger)	1 x	-	-	E	Z
Tethered spinal cord	1 x	-	-	?	?
Tetralogie van Fallot	2 x	-	-	NE	Z
Thalassemie	26 x	9 x	5 x	E	?
Thomsen, ziekte van	2 x	1 x	-	E	?
Toxoplasmose	4 x	-	-	NE	Z

Aandoening	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Translocatie 9 – 13	-	-	1 x	?	?
Treacher Collins	2 x	-	-	E	Z
TrichoRhinoPhalangeaal syndroom	4 x	-	-	E	Z
Trigonocephalie	1 x	-	-	E	Z
Triple-x syndroom	13 x	-	-	NE	Z
Trisomie 13 / Patausyndroom	6 x	3 x	-	NE	Z
Trisomie 16	1 x	-	-	?	?
Trisomie 18	5 x	2 x	1 x	NE	Z
Trisomie 22	-	2 x	2 x	NE	?
Trisomie 8	3 x	-	-	?	Z
Trisomie 9	1 x	-	-	?	Z
Trombocytopenie	1 x	-	-	NE	?
Trombocytose	3 x	-	-	NE	?
Trombose	1 x	-	1 x	?	N
Tuberneuze Sclerosis	-	1 x	-	E	?
Turner, syndroom van	11 x	-	-	NE	Z
Twin-to-twin	1 x	-	-	NE	Z
Tyrosine hydroxylase deficiëntie	-	1 x	1 x	?	?
Tyrosinemie	1 x	-	-	E	Z
Usher	1 x	-	-	E	Z
Vacterl	2 x	-	-	?	Z
Valproaatsyndroom	1 x	-	-	?	?
Vanishing White Matter	1 x	-	-	E	Z
Vitiligo	1 x	-	-	NE	NZ
Wagner	2 x	-	-	E	Z
Wegener	3 x	-	-	?	Z
Werlhof, ziekte van (ITP)	3 x	-	-	NE	Z
West, syndroom van	1 x	4 x	-	?	?
Westphall diseases	1 x	-	-	E	Z
Wijnvlek	1 x	-	-	?	Z
Willebrand, ziekte van Von	1 x	1 x	-	E	?
Williams-beuren syndroom	2 x	-	-	E	Z
Wolf Hirschhorn syndroom	2 x	-	-	NE	Z
Wolfram syndroom	1 x	-	-	E	Z
XXYY	2 x	-	-	NE	Z
XYY	3 x	-	-	NE	Z
Zellweger, syndroom van	1 x	1 x	-	E	Z

## Legenda

### Kolom Erfelijk ja/nee

E = erfelijke aandoening

NE = niet erfelijke aandoening

? = van de aandoening is niet duidelijk of het wel of niet erfelijk is of zowel erfelijkheid als niet erfelijkheid een rol spelen.

### Kolom Zeldzaam ja/nee

Z = zeldzame aandoening: prevalentie minder dan 1 op 2000 (hebben het)

N = geen zeldzame aandoening: prevalentie meer dan 1 op 2000 mensen (hebben het)

Z/N = schattingen lopen uiteen van zeldzame tot niet zeldzame aandoeningen.

? = prevalentie is onbekend

## **Bijlage 3**

**Casus cadasil : wisselwerking tussen website en erflijn**

## **Bijlage 4**

**Zoeken en vragen naar aandoeningen met te algemene term, symptomen (geen diagnose) of onbekende ziekte**

## Bijlage 4

### Zoeken en vragen naar aandoeningen met te algemene term, symptomen (geen diagnose) of onbekende ziekte

Vraagterm	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Algemene term	Symp- toom	Ziekte Niet bekend
Aangeboren afwijkingen / erfelijke ziekten		30 x	10 x	X	-	-
Amputatie aangeboren	1 x	-	-	-	X	-
Anemie	1 x	-	-	-	X	-
Aneurysma	1 x	-	-	-	X	-
Angststoornis	1 x	-	-	X	-	-
Asymetrische crying faces	2 x	-	-	-	-	X
Bloedziekte		-	1 x	X	-	-
Chromosoomafwijking	66 x	-	-	X	-	-
Buchem, ziekte van	1 x	-	-	-	-	X
Chromosoom afwijking Mozaiek trisomie S	-	-	1 x	-	-	X
Depakine syndroom	1 x	-	-	-	-	X
Dermatosites	1 x	-	-	-	-	X
Doofheid	5 x	-	-	X	-	-
Dubbele baarmoeder	1 x	-	-	-	X	-
Dysplasie	-	2 x	-	X	-	-
Dyspraxie	1 x	-	-	-	-	X
Dystrofie	-	2 x	-	X	-	-
Erythrokerahoderm syme gottron	1 x	-	-	-	-	X
Evenwichtsorganen ontbreken	1 x	-	-	-	X	-
Extra Nier	1 x	-	-	-	X	-
Familiaire aderproblemen	1 x	-	-	X	-	-
Gebit, afwijking aan	3 x	-	-	X	-	-
Gernet syndroom	1 x	-	-	-	-	2X
Geslachtsgebonden aandoeningen	1 x	-	-	X	-	-
Glycogeen type 3	3 x	-	-	-	-	X
Glycogeen type 4	1 x	-	-	-	-	X
Gonadale Dysgenese	1 x	-	-	-	-	X
Gordelroos in gezicht	1 x	-	-	-	X	-
Granulocytopenie	1 x	-	-	-	X	-
Groeistoornis	1 x	-	-	X	-	-
Handafwijking	5 x	-	-	X	-	-
Hanhart syndroom	1 x	-	-	-	-	X
Hartaandoeningen	-	11 x	9 x	X	-	-
Hemocystinuria	-	-	1 x	-	-	X
Hemofago.lympho.failial (FHL)	1 x	-	-	-	-	X
Hepatitis	2 x	-	-	X	-	-
Hersenaandoening	4 x	-	-	X	-	-
Hersenbloeding, erfelijke	2 x	-	-	X	-	-
Hersentumor	-	-	1 x	X	-	-
Huidaandoeningen	3 x	-	1 x	X	-	-
Hydrocefalus	2 x	1 x	-	-	X	-
Hydrocotison	-	-	1 x	-	-	X
Hyperthyroidie	1 x	-	-	X	-	-
Hypocystenemie	-	-	1 x	-	-	X
Hypoglycaemie, kleuter	1 x	-	-	-	X	-
Hypothyroidie, congenitale	1 x	-	-	X	-	-
Immuunstoornissen	2 x	-	-	X	-	-
Infecties; bacterieel/viraal	2 x	-	-	X	-	-
Kanker algemeen	-	13 x	16 x	X	-	-
Kanker en erfelijkheid	-	-	3 x	X	-	-
Kearn-Syre syndroom	1 x	-	-	-	-	X
KID	-	2 x	1 x	X	-	-
Lam, ziekte van	2 x	1 x	-	-	-	X
Leukodystrofie	-	1 x	-	X	-	-
Lipoedeem	1 x	-	-	-	X	-

Vraagterm	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2002 website	Aantallen 2001 website	Algemene term	Symp- toom	Ziekte Niet bekend
Lujans	1 x	-	-	-	-	X
Maternale dysomie van chromosoom 14	-	1 x	-	-	-	X
Menopauze verst. Gehandic.	1 x	-	-	-	X	-
Metachrom. Leukodystrofie	1 x	-	-	-	-	X
Migraine	3 x	-	-	-	X	-
Motorische achterstand	1 x	-	-	-	X	-
Motorneuron deficiency, cong.	1 x	-	-	-	-	X
Myopathie	2 x	-	-	X	-	-
Navelstrengbreuk	1 x	-	-	X	-	-
Nierziekte	5 x	-	-	X	-	-
Nierziekten	-	-	1 x	X	-	-
Oogaandoening	6 x	-	-	X	-	-
Oorafwijking	1 x	-	-	X	-	-
Open schedel	-	-	2 x	-	X	-
Oral Facial Digital syndro.	1 x	-	-	X	-	-
Ovariumcyste	1 x	-	-	-	X	-
Panchyionchia congenita	1 x	-	-	-	-	X
Paradontitis	1 x	-	-	-	X	-
Peroxisomale ziekte	1 x	-	-	X	-	-
Pfanner, ziekte van	-	1 x	-	-	-	X
Pigmentvlek	1 x	-	-	-	X	-
Polycytemie	1 x	-	-	-	X	-
Polyneuropathy	-	1 x	-	X	-	-
Reflux	1 x	-	-	-	X	-
Schedelafwijking	2 x	-	-	-	X	-
Schildklierafwijking	-	-	1 x	X	-	-
Schildklierziekten	4 x	-	-	X	-	-
Slechthorendheid	2 x	-	-	X	-	-
Spierdystrofie		-	1 x	X	-	-
Spierziekte	4 x	-	-	X	-	-
Spraak-taalmoeilijkheden	1 x	-	-	X	-	-
Stofwisselingsziekte	10 x	-	-	2X	-	-
Stotteren	1 x	-	-	X	-	-
Strabisme/scheelzien	1 x	-	-	X	-	-
Translocatie	2 x	-	-	X	-	-
Transpiratie, overmatig	1 x	-	-	X	-	-
Vaquer	1 x	-	-	-	-	X
Varicella zoster/waterpokken	1 x	-	-	X	-	-
Vingers/tenen teveel/te weinig	1 x	-	-	X	-	-
Vitaminetekort	1 x	-	-	X	-	-
Zeldzame aandoeningen	-	3 x	2 x	X	-	-
Zweetklieroperatie	1 x	-	-	X	-	-

## **Bijlage 5**

### **Registratieformulier Erfolijn**

## **Bijlage 6**

### **Gebruikte literatuur**

## Bijlage 6

### Gebruikte literatuur

- Raad voor de Volksgezondheid en Zorg, Patiënt en Internet, Flycatcher, januari 2000
- M. de Kinderen, Erfelijkheidsvragen anno 2001, een eerste signaleringsverslag over de informatiebehoefte erfelijkheid zoals deze naar voren komt uit de registratiegegevens van de bezoekers van de website, de bellers naar de erflijn en de afnemers van voorlichtingsmaterialen bij het Erfocentrum, Stichting ERFO-centrum - augustus 2002.
- Hoeksma, Homans & Mentink Organisatieadviseurs, Evaluatie Erfocentrum, 13 september 2002.
- Gezondheidsraad, Publiekscennis genetica, signalement, 27 februari 2003.
- A. Aalbers en A. Luttjehuizen, Ieder z'n eigen rugzak, een kwalitatief onderzoek naar denkbeelden, misvattingen en taalgebruik omtrent erfelijkheid onder verschillende groepen Nederlanders, Stichting ERFO-centrum - april 2003.
- Stichting ERFO-centrum, Jaarverslag 2002, april 2003.
- F. van Dam en H. de Vriend, Publieksonderzoek Genomics, onderzoeksverslag, Stichting Consument & Biotechnologie, november 2002.
- VSOP, Informatie voor mensen met een zeldzame aandoening, februari 2002.
- VSOP, Kiezen voor kansen, Meerjarenbeleidsplan 2003 – 2005, december 2002.