



# Erfelijkheidsvragen anno 2003

Signaleringsrapport

Informatievragen erfelijkheid

Op basis van de registratiecijfers website en erfolijn Erfocentrum

Drs. M. de Kinderen

Juli 2004

Met dank aan het Ministerie van VWS

VWS

© 2004 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. M. 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)  
Website [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.
Voorwoord .....	4
1. Inleiding .....	5
1.1. Bevindingen .....	5
1.2. Registratie .....	6
1.3. Leeswijzer .....	6
2. De websites .....	8
2.1. Aantal bezoekers en pageviews erfelijkheid.nl .....	8
2.2. Aantal bezoekers en pageviews zwangerNu.nl / bogi.nl / kalitim.nl .....	9
2.3. Onderwerpen waarnaar gezocht wordt op erfelijkheid.nl .....	11
2.4. Waardering erfelijkheid.nl .....	13
2.5. Bezoekers en bezoekersprofiel erfelijkheid.nl .....	14
3. De helpdesk .....	18
3.1. Aantal bellers en bestellers erfolijn .....	18
3.2. De informatieverzoeken nader bekeken .....	20
3.3. Onderwerpen waarnaar gevraagd wordt .....	22
3.4. Waardering erfolijn .....	25
3.5. Vragenstellers en profiel vragenstellers erfolijn .....	27
4. Samenvatting en conclusies .....	30
5. Aanbevelingen .....	34

### Bijlagen

Bijlage 1: overzicht gezochte aandoeningen

Bijlage 2: overzicht gezochte informatie met algemene termen, symptomen of onbekende ziekten

Bijlage 3: overzicht gezochte informatie over erfelijkheid

Bijlage 4: overzicht gezochte informatie over zwangerschap

Bijlage 5: lijst afgenomen voorlichtingsmaterialen

Bijlage 6: gebruikte bronnen

## Voorwoord

Het voor u liggende rapport 'Erfelijkheidsvragen anno 2003' van het Erfocentrum omvat een analyse van alle erfelijkheidsvragen die bij het Erfocentrum binnen zijn gekomen in 2003. Het betreft zowel de vragen die het Erfocentrum bereiken, via website, e-mail, erfolijn als de verzoeken om folders en brochures.

Het Erfocentrum is de nationale informatie- en voorlichtingsorganisatie op het terrein van erfelijkheid in relatie tot gezondheid en samenleving, een schakel tussen het medisch/wetenschappelijk beroepsveld en patiëntenorganisaties enerzijds en het publiek anderzijds. Er is een toenemende informatiebehoefte in de samenleving op het terrein van de genetica.

Een aantal maatschappelijke ontwikkelingen zijn in dit verband van belang:

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

Op grond van deze ontwikkelingen vonden bij het Erfocentrum in 2003 tal van nieuwe ontwikkelingen plaats op gebied van de informatievoorziening zoals de nieuwe websites voor specifieke doelgroepen (bogi.nl voor kinderen bovenbouw basisschool, ZwangerNu.nl voor zwangeren, rubriek aandoeningen voor (para)medici) en nieuwe inzichten op het gebied van informatieaanbod voor migranten (de mogelijkheden van digitale informatie en het belang van visualisatie). Daarnaast is er praktijkgericht onderzoek gedaan o.a. naar de denkbeelden van groepen Nederlanders over erfelijkheid en zijn er nieuwe producten ontwikkeld als de nieuwsservice. Al met al was het een jaar met veel nieuwe elementen in de informatievoorziening.

Na lezing van dit signaleringsrapport zal het u duidelijk worden dat de toenemende maatschappelijke informatiebehoefte over alles wat met erfelijkheid te maken heeft, geen loze kreet is. In alle fasen van het leven lopen mensen tegen vragen op, waarvan men zich meer en meer bewust wordt dat er een relatie zou kunnen zijn met erfelijkheid. Het is voor de medewerkers van het Erfocentrum een zaak van veel voldoening om mensen de weg te wijzen in deze, vaak zeer persoonlijke, problematiek. Dat erfelijkheidsvoorlichting ook luchtig van karakter kan zijn, toont de website bogi.nl aan. Op bogi.nl krijgen leerlingen van het basisonderwijs op een aantrekkelijke en kindvriendelijke manier uitleg over wat erfelijkheid is.

Zoals ook de voorpagina van dit rapport aantoont, past dit in de werkwijze van het Erfocentrum, waarin website en overige informatiekanalen zoveel mogelijk op de doelgroep worden afgestemd.

Tot slot wil ik het Ministerie van VWS bedanken voor het ook in 2003 financieel mogelijk maken van deze rapportage van erfelijkheidsvragen.

Ik wens u veel leesplezier!

dr. Cor Oosterwijk  
Directeur

Soestdijk, juli 2004

## 1. Inleiding

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

### 1.1. Bevindingen

Onder de titel 'Erfelijkheidsvragen anno 2001' verscheen in augustus 2002 het eerste signaleringsverslag en 'Erfelijkheidsvragen anno 2002' in november 2003. De opvallendste conclusies hieruit waren:

- De sterke groei van het aantal bezoekers op website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) (jaarlijks een verdubbeling).
- De toenemende belangstelling van de informatieverzoeken aan de erfolijn via e-mailcontact (ten koste van telefonisch contact).
- De grote belangstelling voor de informatie over aandoeningen en erfelijkheid op de website en de erfolijn en de diversiteit in de aandoeningen waarover informatie gezocht werd. Zo ook de vragen over zeldzame aandoeningen en over aandoeningen van migranten.
- De grote vraag naar zeldzame aandoeningen in relatie tot lotgenotencontact. Als voorbeeld van 'good practice' voor de combinatiemogelijkheid in deze is de casus Cadasil uitgewerkt.
- De naamsbekendheid van het Erfocentrum voor zwangerschapsinformatie is beperkt. De belangstelling bij de informatie rondom de zwangerschap ligt op het gebied van foliumzuur en prenatale diagnostiek. Opvallend is de opkomst van preconceptionele vragen.
- De bezoekersprofielen van websitebezoeker, vragensteller aan de erfolijn en besteller zijn hetzelfde gebleven en komen steeds dichterbij elkaar. 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 en België opvallend hoog.
- De promotie van de website van het Erfocentrum gaat via de eigen wegen van het internet (zoekmachines) en van de erfolijn via de media en de zorg.
- De waardering voor het Erfocentrum is goed tot zeer goed. Het Erfocentrum heeft met de website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) een unieke informatievoorziening en toegang.

In dit derde signaleringsverslag 'Erfelijkheidsvragen anno 2003' worden bovengenoemde thema's verder uitgediept. De cijfers over 2003 worden zo mogelijk vergeleken met die over 2002 en 2001. Verder is het door de afstemming en verfijning van de registratie van de website en de erfolijn 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 erfelijkheid.nl en de e-mailvragen zijn in 2003 wederom bijna verdubbeld; deze trend zet zich in 2004 voort. Nieuw zijn de gegevens van de websites: ZwangerNU.nl (ZwangerStraks.nl), Bogi.nl en Kalitim.nl. Ook deze cijfers zijn voor een start heel bemoedigend.

ZwangerNU.nl heeft met 94.855 bezoekers over de laatste drie kwartalen van 2003 de belangstelling voor informatie op dit gebied bewezen.

Bogi.nl geeft met haar 4.899 bezoekers (waaronder honderden verschillende scholen) met een bezoektijd van 12 minuten de belangstelling van kinderen en leerkrachten in het basisonderwijs aan. Het onderwerp erfelijkheid leent zich zeker om met kinderen op te pakken. In de cijfers van erfelijkheid.nl zien we terug dat de belangstelling van het onderwijs aan te toenemen is.

Kalitim.nl is met de Nederlandse -Turkse info een specifieke site die veel mensen, ook uit Turkije, weten te vinden.

De gegevens met betrekking tot de vraag naar informatie over aandoeningen zijn nader geanalyseerd. De range van aandoeningen waarover informatie wordt gevraagd is nog steeds opvallend groot. In de samenvatting en conclusies is dit verder op een rij gezet. Wat vooral bijzonder is dat het inzicht in de vragen op dit gebied groeit.

In het verlengde hiervan ligt de algemene informatievraag over erfelijkheid. Cijfermatig is de belangstelling voor dit onderwerp bij de website en de erfolijn afgenomen. Opvallend is echter dat beter in kaart is gebracht wat de vragen zijn die er leven.

Vragen over bloedgroepen, bloedverwantschap en vaderschapstesten komen veel voor. Media-genieke onderwerpen zoals genetica, genterapie en DNA zijn in opkomst. Mogelijk is dit een eerste signaal voor de belangstelling van het publiek voor informatie betreffende medische biotechnologie.

Bij het zoeken van informatie rondom zwangerschap valt de vraag op over zwangerschap algemeen, prenataal onderzoek, (on)vruchtbaarheid en meerlingen. Bij de erflijnen komen ook geregeld vragen binnen over infectie bij zwangerschap, schadelijke stoffen, kansberekening rondom uitslag van prenataal onderzoek, dilemma's van zwangerschapsafbreking na onderzoek en herhalingsrisico's van aandoeningen. Tot slot valt net als in 2002 de opkomst van preconceptionele vragen op.

De gegevens van de informatiezoekers zijn in 2003 uitgediept. De profielen van erfelijkheid.nl en de erflijnvragers komen dichterbij elkaar. De verklaring hiervoor ligt in de toename van de e-mailvragers.

## 1.2. Registratie

Zowel over 2001, 2002 en 2003 zijn gegevens beschikbaar over websitebezoek, vragen bij de erflijnen en bestellingen van voorlichtingsmaterialen.

De websites kennen een bron van gegevens over de bezoekers: de logfiles van de webserver. De logfiles van de webserver geven vooral informatie over het dataverkeer op de website, gegevens die zich goed lenen voor een vergelijking. De specifieke websites kennen alleen de gegevens via de logfiles. Voor het analyseren van de logfiles maakt het Erfocentrum gebruik van een gratis statistisch programma met de naam 'http-analyse\2.4'.

In 2003 is naast de logfiles een tweede manier van registreren gestart: acties van bezoekers worden opgeslagen in een online database (zgn. actiefiler database). Door middel van op maat gemaakte zoekopdrachten in die database ontstaan in theorie nieuwe mogelijkheden, zoals het meten van de tijd die de bezoeker doorbrengt op de site of het registreren van zijn 'zoekpad', dat wil zeggen de volgorde waarin de pagina's worden bekeken. Het werken met de enorme berg gegevens in de database – het gaat om miljoenen records – stelt echter hoge eisen aan hard- en software. In verband met de technische mogelijkheden van het Erfocentrum moest deze nieuwe vorm van registreren in 2003 beperkt blijven tot een aantal steekproeven.

Daarnaast wordt op erfelijkheid.nl aan de bezoekers gevraagd een webenquête in te vullen. Deze webenquête wordt door de bezoekers anoniem ingevuld. De resultaten worden automatisch opgeslagen in een database en verwerkt tot statistieken. Het ligt in de bedoeling medio 2004 ook voor de doelgroepen sites een bezoekersenquête te plaatsen.

Bij de erflijnen is de registratie van vragen en bestellingen geheel geautomatiseerd. De gegevens zijn integraal beschikbaar in jaarlijkse overzichten. In het signaleringsverslag worden deze in het hoofdstuk helpdesk gepresenteerd.

Voor dit signaleringsverslag is voor wat betreft de erflijnen ook gebruik gemaakt van een eerste klein klantenonderzoekje door het Erfocentrum zelf. Hierbij is gebruik gemaakt van de vragenlijst van het klantenonderzoek van H,H & M (Hoeksma, Homans & Menting, organisatieadviseurs) uit 2002. De gegevens betreffen alleen een kleine groep e-mail vragenstellers. In 2004 zal deze wijze van klantenonderzoek door het Erfocentrum worden voortgezet.

Tot slot is gebruik gemaakt van het onderzoek van Jarco Smeenk, "[www.Bogi.nl](http://www.Bogi.nl) in de praktijk, Erfelijkheid als onderwerp in het basisonderwijs". Dit onderzoek werd gedaan in het kader van een stage bij de leerstoel Didactiek van de Biologie van de Universiteit van Utrecht. Het onderzoek geeft aan hoe Bogi in de praktijk wordt gebruikt.

## 1.3. Leeswijzer

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

Hoofdstuk 2 zet de gegevens van de diverse websites 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 dit hoofdstuk worden ook de eerste gegevens over de doelgroep gerichte websites gepresenteerd. 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 dit hoofdstuk worden voor het eerst de gegevens van het digitaal bestellen en het gebruik maken van het downloaden van voorlichtingsmateriaal gepresenteerd. In hoofdstuk 4 worden de bevindingen samengevat en worden de conclusies getrokken. Hoofdstuk 5 bevat een aantal aanbevelingen.

## 2. De websites

De website van het Erfocentrum werd in oktober 2000 voor het publiek opengesteld, aanvankelijk als erfocentrum.nl, later in verband met de vindbaarheid onder de naam [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl). In de signaleringsrapporten 2001 en 2002 stond deze website centraal.

Sinds 2002 ontwikkelde het Erfocentrum tevens een drietal sites voor specifieke doelgroepen:

- [ZwangerNu.nl](http://ZwangerNu.nl)

Informatie over preventie van erfelijke aandoeningen voor en tijdens de zwangerschap voor (toekomstige) zwangeren.

- [Bogi.nl](http://Bogi.nl)

Informatie over erfelijkheid voor kinderen in de bovenbouw van het basisonderwijs.

- [Kalitim.nl](http://Kalitim.nl)

Informatie over erfelijkheid en preventie van erfelijke aandoeningen in het Nederlands / Turks voor migranten van Turkse afkomst.

In dit verslag worden naast de registratiegegevens over erfelijkheid.nl voor het eerst de cijfers over de doelgroepgerichte sites gepresenteerd.

### 2.1. Aantal bezoekers en pageviews erfelijkheid.nl

Evenals in de vorige signaleringsverslagen zijn de gegevens van [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) gebaseerd op twee statistische bronnen: de websitestatistieken (over 2002 volledig beschikbaar) en de online bezoekersenquête. De statistieken geven een beeld van de bezoekersaantallen, de enquête biedt meer gedetailleerde informatie over de informatie waarnaar men op zoek is: het bezoekersprofiel, de manier waarop de site werd gevonden, en het waarderingcijfer. De online bezoekersenquête, te vinden op [www.erfelijkheid.nl/enquete/enquete.php](http://www.erfelijkheid.nl/enquete/enquete.php), werd in 2003 door 2148 bezoekers ingevuld. Dat is wederom bijna een verdubbeling ten opzichte van de 1162 ingevulde enquêtes in 2002.

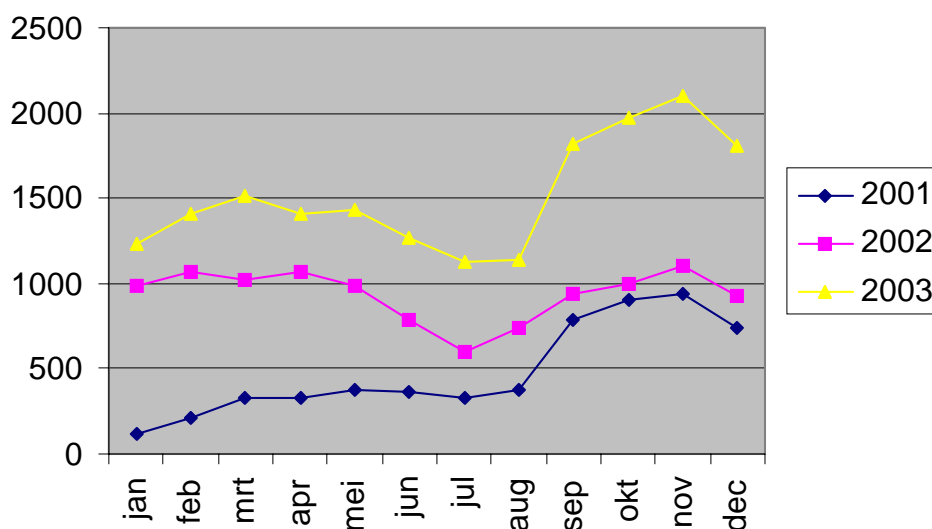
Logfiles webserver

**Tabel 1: Bezoeken en pageviews erfelijkheid.nl  
2003 - 2002**

Maand	2003 Bezoeken Totaal	2003 Bezoeken gemiddeld per dag	2003 Pageviews	2002 Bezoeken Totaal	2002 Bezoeken Gemiddeld Per dag	2002 Pageviews
Januari	38.258	1234	178.032	30.469	982	154.752
Februari	39.525	1.411	164.868	29.890	1.067	143.060
Maart	46.803	1.509	176.606	31.792	1.025	149.620
April	42.184	1.406	163.065	30.972	1.032	145.914
Mei	44.375	1.431	158.356	30.706	990	138.162
Juni	16.497	1.269	60.279	14.983	499	109.023
Juli	35.121	1.132	114.802	18.743	604	77.747
Augustus	35.219	1.136	120.357	22.989	741	95.540
September	54.616	1.820	196.822	28.224	940	128.952
Oktober	61.252	1.975	218.243	30.914	997	144.462
November	63.044	2.101	230.902	32.993	1.099	156.025
December	56.070	1.808	201.458	28.678	925	133.223
<b>Totaal</b>	<b>532.964</b>		<b>2.188.561</b>	<b>331.353</b>		<b>1.576.480</b>

In 2003 hebben in totaal 532.964 bezoekers de site bezocht. Het aantal pageviews (door bezoekers opgevraagde webpagina's) over 2003 is in het totaal 2.188.561. Zowel de aantallen bezoekers als de pageviews zijn in 2003 ten opzichte van 2002 bijna verdubbeld. De stijgende lijn van het jaar daarvoor zet door. Een verklaring van de blijvende toename is het gevolg van de hoge notering van erfelijkheid.nl (zie ook signaleringsverslag 2002 en 2001) bij de zoekmachines.

**Grafiek 1: Gemiddeld aantal bezoekers [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl)  
2003 - 2002 - 2001**



In grafiek 1 worden de bezoeken in 2003 afgezet tegen de bezoeken in 2002 en 2001. Te zien is hoe het aantal bezoeken jaarlijks ongeveer verdubbelt. De lijn van 2003 ligt rond de 1.500 bezoeken gemiddeld per dag, met in de zomermaanden en in december – als mensen aan andere activiteiten dan internet de voorkeur geven - de gebruikelijke daling, die zich ook in 2002 en 2001 aftekent. Opvallend is de groei in de herfst van 2003.

In 2003 nam het aantal unieke bezoekers van [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) met 60% toe. Het totaal aantal bezoekers was 532.964 (vgl. 2002: 331.353). Voor de volledigheid: onder 'unieke bezoeker' verstaan we een sessie, in de logfiles te traceren op basis van een IP-nummer, waarbij hetzelfde IP-nummer binnen een periode van 30 minuten tot dezelfde sessie wordt gerekend.

Ook is in 2003 voor het eerst gewerkt met steekproeven uit de 'actiefle database'. De steekproeven lijken uit te wijzen dat bezoekers vaak niet meer dan een enkele pagina bekijken en na korte tijd, vaak minder dan een minuut, de website weer verlaten. Waarschijnlijk bestaat een groot deel van de bezoekers aan [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) uit wat je 'flitsbezoekers' kunt noemen, mensen die via een zoekmachine op een aan hun zoekterm gerelateerde pagina komen, gehaast kijken of daar iets van hun gading bij is en vervolgens het volgende zoekresultaat op een andere site bekijken. Vermoedelijk gaat het hier om een fenomeen dat specifiek is voor internet, in het bijzonder voor sites met gratis informatie. Hoe dan ook, in 2004 is het Erfocentrum zich gaan beraden op een manier om de flitsbezoekers uit te dagen om langer te blijven en ook andere pagina's op de site te bekijken. In het signaleringsverslag over 2004 komen we hier op terug. Bij een doelgroepgerichte site als [bogi.nl](http://bogi.nl) doet het fenomeen zich overigens niet voor. Bezoekers van die site – vooral leerlingen in opdracht van hun leerkracht – blijven gemiddeld meer dan 12 minuten op de site.

Opvallend zijn de cijfers van de nieuw ontwikkelde sites ZwangerNu, Bogi en Kalitim. In de volgende paragraaf worden deze verder uitgewerkt.

## 2.2. Aantal bezoekers en pageviews [zwangerNu.nl](http://zwangerNu.nl), [bogi.nl](http://bogi.nl) en [kalitim.nl](http://kalitim.nl)

De gegevens van ZwangerNu, Bogi.nl en Kalitim.nl zijn gebaseerd op de statistische bron: de websitestatistieken. Het ligt in de bedoeling medio 2004 ook op deze sites een bezoekersenquête te plaatsen.

**Tabel 2: Bezoeken en pageviews ZwangerNu, Bogi en Kalitim 2003**

Maand	2003	2003	2003	2003	2003	2003
	Website ZwangerNu	Websites ZwangerNu	Website Bogi	Website Bogi	Website Kalitim	Website Kalitim
	Bezoeken Totaal	Pageviews	Bezoeken Totaal	Pageviews	Bezoeken Totaal	Pageviews
Januari	-	-	-	-	-	-
Februari	-	-	-	-	-	-
Maart	-	-	-	-	-	-
April	11.840	57.594	164	1.452	1.742	1.988
Mei	11.927	56.169	764	8.336	1.516	1.824
Juni	10.942	51.367	364	2.792	752	936
Juli	11.365	52.910	259	1.166	1.783	2.293
Augustus	11.011	51.392	567	5.538	1.768	2.181
September	11.505	52.594	743	7.507	2.060	2.547
Oktober	10.867	50.734	922	9.992	2.222	2.707
November	6.176	28.314	631	5.866	2.313	2.784
December	9.222	43.911	485	3.086	2.098	2.596
<b>Totaal</b>	<b>94.855</b>	<b>444.985</b>	<b>4.899</b>	<b>45.735</b>	<b>16.254</b>	<b>19.856</b>

\* Cijfers betreffende de periode april t/m december 2003

Met name [ZwangerNu.nl](http://ZwangerNu.nl) maakt met 94.855 unieke bezoekers en meer dan viervoudige pageviews over de laatste drie kwartalen in 2003 een mooie start. De domeinnaam ZwangerNu.nl is in 2003 nog gebundeld met ZwangerStraks.nl. Eind 2004 zal dat laatste domein een meer autonome rol gaan spelen, in het bijzonder als kennisdomein in samenwerking met de beroepsgroepen voor de online vragenlijst Zwangerwijzer.nl. In 2003 geven beide domeinnamen toegang tot informatie over de zwangerschap, die overigens aan een update toe is.

[Bogi.nl](http://Bogi.nl): heeft als doelgroep kinderen. Het bezoekersaantal (4.899) is vergeleken met de andere sites laag, maar daar staat tegenover dat de bezoekers veel langer op de site zijn. Bezoekers van bogi.nl wordt gevraagd zich te registreren, waardoor bekend is dat de kinderen gemiddeld meer dan 12 minuten op de site blijven. Gezien die tijd mag je aannemen dat de meeste pagina's worden bekeken. De spreiding over de scholen is vrij groot: de site is bezocht vanuit honderden verschillende onderwijsinstellingen, ook bijvoorbeeld scholen voor het Voortgezet Onderwijs. De docentenhand-leiding bij de site is te downloaden. In 2003 gebeurde dat in beperkte mate: 49 keer, plus 2 bestellingen (mogelijk wordt dit veroorzaakt door een technische storing). Toch is de handleiding van educatief belang. Hier ligt dus een promotionele taak, waarvoor het Erfocentrum in 2003 de middelen ontbraken. Bogi.nl zal nog aan belang winnen als het thema 'erfelijkheid' wordt opgenomen in het biologiecurriculum, te beginnen in het basisonderwijs (Advies Gezondheidsraad, 2003).

In 2003 is onderzoek gedaan naar de website (Smeenk, 2003). De belangrijkste conclusie is: Het onderwerp erfelijkheid en bogi.nl is geschikt voor het basisonderwijs. Het sluit goed aan bij de belevingswereld van kinderen o.a. door de pakkende voorbeelden uit hun leefomgeving. Wat betreft de leerwaarde haalt het de negatieve associaties van leerlingen deels weg en maken leerlingen kennis met enkele basisbegrippen rondom erfelijkheid, waardoor ze zich ervan bewust worden dat erfelijkheid op vele manieren terugkomt in hun omgeving. Docenten zien het onderwerp niet als uitgebreid onderwerp in hun curriculum, maar zien de website wel als aanvulling, vooral vanwege de schaarste aan goed internetmateriaal.

De Turks – Nederlandse site [Kalitim.nl](http://Kalitim.nl) heeft gezien het doelgroepspecifieke karakter een redelijk bereik (16.254). Er is geen onderzoek gedaan naar de bezoekers van deze website. Vermoedelijk bereikt de website door een hoge notering in zoekmachines als Google ook mensen uit Turkije, al dan niet met een Nederlandse -Turkse educatie. In de logfiles zijn in ieder geval honderden sessies met een toplevel-domeinnaam uit Turkije (tr) te traceren, die onder meer binnenkomen via de Turkse versie van Google. Mogelijk zoeken ook Turkse migranten in Nederland in hun eigen taal via Turkse sites.

De keuze van aansprekende domeinnamen voor de doelgroepen is van groot belang. Deze namen maken het informatieaanbod herkenbaarder voor de doelgroepen en maken een betere profilering mogelijk. Wel raakt de informatie hierdoor versnipperd, hoewel 'erfelijkheid' altijd een bindend element is. In 2004 wordt gewerkt aan een oplossing voor de dreigende versnippering, waarbij vooral gedacht wordt aan een niet-onderwerp specifieke navigatie.

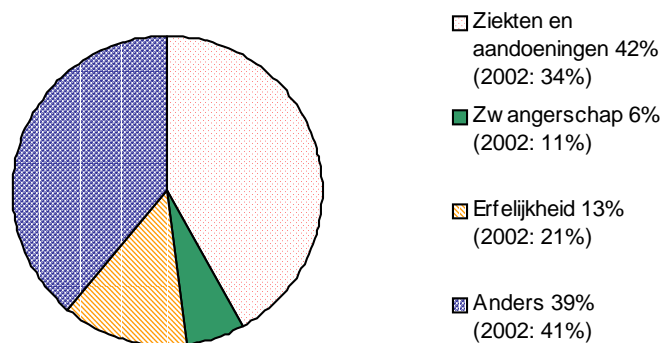
### 2.3. Onderwerpen waar naar gezocht wordt op erfelijkheid.nl

Natuurlijk zijn we benieuwd naar wat mensen zoeken op de website en of dit ten opzichte van 2002 is veranderd.

Dezelfde trends als in 2002 t.o.v. 2001 zetten zich voort. Eveneens als in 2002 is de grootste groep mensen op de website op zoek naar informatie over erfelijke aandoeningen; deze groep is wederom toegenomen. Deze keer zelfs met bijna 10%. Daarentegen wordt minder gezocht naar informatie over erfelijkheid in algemene zin. Daar is een relatieve afname van bijna 10%. De verwachting uit 2002 en 2001 dat onder de zoekers naar algemene informatie over erfelijkheid veel zoekers naar specifieke aandoeningen zitten, wordt hiermee bevestigd.

Naar informatie over zwangerschap wordt in afnemende mate gezocht (nog slechts door 6%). Dit is onder meer het gevolg van de overheveling van de informatie naar de aparte site [www.zwangerNu.nl](http://www.zwangerNu.nl). De groep 'anders' is iets afgenomen ten opzichte van 2002. Binnen deze groep 21 % die op zoek is naar andere informatie, 12% die deze vraag niet hebben ingevuld, 4% die gewoon aan het surfen is en 2% die informatie zoekt over het Erfocentrum zelf.

Enquête  
**Grafiek 2: Antwoord op de vraag: naar welke informatie bent u op zoek?**  
 2003 - 2002



Uit de logfiles blijkt dat er veel wordt gekeken in de rubriek voor (para)medici op erfelijkheid.nl. Verder vallen de cijfers op van het bekijken van de artikelen van 'Patiënt Care' die in deze rubriek staan.

#### *Aandoeningen*

In het totaal worden er door de mensen in de website enquête en in de vragen bij de erflijn 383 verschillende aandoeningen gezocht / gevraagd (2002: 370). Hieruit spreekt wederom de brede diversiteit van de informatievrage.

Opvallend is echter dat in 2003 voor het eerst van een aantal aandoeningen 10 of meer dan 10x informatie wordt gezocht. We zetten op een rijtje:

Enquête

**Tabel 3: Aandoeningen 10 keer of meer gezocht op erfelijkheid.nl  
2003**

ALS (10x)	Gilbert syndroom (12x)
Borstkanker (16x),	Huntington, ziekte van (21x)
Cadasil (11x),	Reckinghamen, ziekte van (12x)
Down syndroom (10x)	Schisis (16x)
Elhers-Danlos syndroom (11x)	Spina Bifida (15x)

Over het geheel genomen wordt er nog steeds naar de meeste aandoeningen maar een enkele keer gevraagd.

Verder valt wederom het aantal zeldzame aandoeningen op waarover men in 2003 informatie zoekt in het totaal 61% (2002: 54%). Zo ook dat de zeldzame aandoeningen in 2003 vaak andere zeldzame aandoeningen zijn dan in 2002.

Naar aanleiding van het feit dat in de zoektermen vaak zeldzame aandoeningen voorkomen, zijn deze gegevens op een rijtje gezet en is gekeken naar het percentage van de vragen naar zeldzame aandoeningen (bijlage 1). Dit geeft de volgende resultaten:

Enquête en erfelijk registratie

**Tabel 4: Zoektermen ziekten en aandoeningen gerelateerd aan al dan niet zeldzaam  
2003 - 2002**

2003 Zeldzaam (= Z)	2003 Niet Zeldzaam (= N)	2003 Schattingen lopen uiteen (= Z/N)	2003 Prevalentie is onbekend (= ?)	2002 Zeldzaam (= Z)	2002 Niet Zeldzaam (= N)	2002 Schattingen lopen uiteen (= Z/N)	2002 Prevalentie is onbekend (= ?)
61%	12%	4%	23%	52%	10%	3%	35%

Uit bovenstaande tabel blijkt dat 61% van de gezochte aandoeningen tot de zeldzame aandoeningen behoort. Deze aandoeningen komen bij minder dan 1 op de 2000 mensen wereldwijd voor; er zijn naar alle waarschijnlijkheid 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. Het Erfocentrum voorziet in toenemende mate in de vraag naar informatie over zeldzame aandoeningen. In de informatieopbouw zal de informatie over zeldzame aandoeningen specifiek aandacht moeten krijgen. Samenwerking met andere databanken is dit verband zeer relevant.

Alle genoemde aandoeningen zijn op een rijtje gezet waarbij aangegeven is of de aandoening al dan niet erfelijk is (zie bijlage 1).

Enquête en erfelijk

**Tabel 5: Zoektermen ziekten en aandoeningen gerelateerd aan erfelijk ja / nee  
2003 - 2002**

2003 Erfelijk (E)	2003 Niet Erfelijk (NE)	2003 Niet duidelijk wel / niet erfelijk (?)	2002 Erfelijk (E)	2002 Niet Erfelijk (NE)	2002 Niet duidelijk wel / niet erfelijk (?)
45%	21%	34%	46%	19%	35%

Op basis van de ervaringen van de erfelijk kan gesteld worden dat veel mensen vooral geïnteresseerd zijn in de vraag of een aandoening al dan niet erfelijk is. Het verdient aanbeveling in de opbouw van de informatie over ziekten en aandoeningen een manier te vinden om kort aan te geven of een ziekte al dan niet erfelijk is en in de opbouw prioriteit te geven aan de aandoeningen gerelateerd aan erfelijkheid.

Tot slot is gekeken naar de vraag naar aandoeningen met algemene termen of symptomen (zie bijlage 2). Met name 'chromosoomafwijkingen algemeen' (66x), 'hartaandoeningen algemeen' (18x), 'kanker algemeen' (12x), 'spierziekten algemeen' (8x) en 'stofwisselingsziekten algemeen' (6x) zijn terugkomende zoektermen.

### *Erfelijkheid*

Het zoeken naar informatie over algemene erfelijkheidsonderwerpen is in 2003 met bijna de helft afgenomen (van 21% naar 13%). De verklaring is dat meer mensen aangeven op zoek te zijn naar informatie over erfelijkheid in relatie tot een aandoening. De onderwerpen waarnaar men zoekt zijn opgenomen in bijlage 3. Opvallend is een toename van het zoeken naar mediagenieke onderwerpen zoals klonen, genetica, gentherapie en DNA. Mogelijk is dat dit een eerste signaal is voor het toenemen van de informatie over medische biotechnologie. Opnieuw is in 2003 het zoeken naar informatie over bloedverwantschap (mogelijk door de aandacht in media) en vaderschapstest toegenomen. Zo ook naar informatie over bloedgroepen, lesstof en overerving van oog- en haarkleur en oorlel. Ook hier wordt de rol van het onderwijs zichtbaar.

In 2003 kwam de vraag naar het onderwerp 'verzekerbare aandoeningen' niet opnieuw naar voren (dit i.t.t. de erflijn waar de vraag naar dit onderwerp juist toeneemt. Mogelijk weten mensen direct de weg te vinden naar [www.bpv.nl](http://www.bpv.nl)).

### *Zwangerschap*

Het zoeken naar informatie rond de zwangerschap is in 2003 afgenomen (van 11% naar 6%). De reden is de nieuwe site ZwangerNu.nl. De enquête op de website is nauwelijks ingevuld door mensen die deze informatie zoeken. De gegevens zijn opgenomen in bijlage 4. In de beperkte gegevens die we gevonden hebben valt op dat wederom zwangerschap algemeen wordt gezocht. Verder valt op dat i.t.t. eerdere jaren het onderwerp 'prenatale onderzoek / diagnostiek' wordt gezocht én voor het eerst het zoeken naar 'zwanger worden' wordt genoemd. Mogelijk is dat dit een eerste signaal voor de belangstelling voor preconceptionele advisering.

## **2.4. Waardering erfelijkheid.nl**

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  
**Tabel 6: Bent u over het algemeen tevreden over onze site?**  
**2003 – 2002 - 2001**

	<b>2003</b>	<b>2003</b>	<b>2002</b>	<b>2002</b>	<b>2001</b>	<b>2001</b>
Ja	1835	85%	1017	88%	446	83%
Nee	74	3%	28	2%	16	3%
Vraag niet beantwoord	239	11%	117	10%	74	14%

Een groot deel van de mensen die erfelijkheid.nl bezoekt en die de enquête heeft ingevuld, geeft aan tevreden te zijn over de website. De tevredenheid is ten opzichte van 2002 iets gedaald. Wederom is slechts een zeer klein percentage (3%) 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  
**Tabel 7: Bezoekers geven de site een cijfer**  
**2003 – 2002 - 2001**

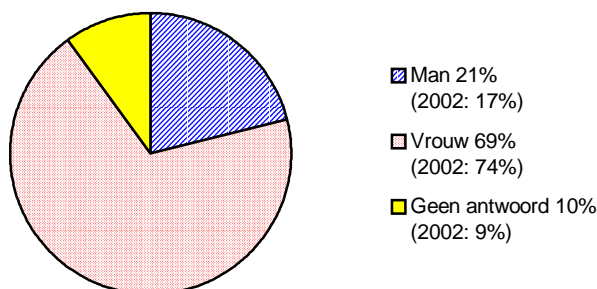
	2003	2002	2001
Overzichtelijkheid en zoekmogelijkheden	7.33	7.34	7.20
Kwaliteit en begrijpelijk van teksten	7.50	7.61	7.42
Vormgeving	7.18	7.14	6.99
Snelheid van laden	7.79	7.75	7.57

Opvallend is dat het rapportcijfer op alle gebieden iets afneemt dan wel toeneemt. Het gemiddelde cijfer blijft met de waardering van 7.45 (2002: gemiddeld 7.46; 2001: gemiddeld 7.29) nagenoeg gelijk.

## 2.5. Bezoekers en bezoekersprofiel erfelijkheid.nl

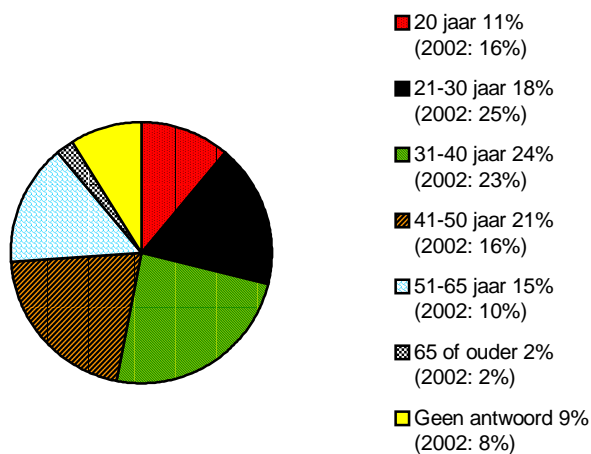
Via de enquête wordt gevraagd naar geslacht, leeftijd, beroep, hoe men de site heeft gevonden en woonplaats. Dit leidt tot het profiel van de bezoeker aan het einde van deze paragraaf.

Enquête  
**Grafiek 3: Geslacht van de bezoekers**  
**2003 - 2002**



In de groep bezoekers heeft een verschuiving plaats gevonden. De grootste groep bezoekers op de website is wederom vrouw (69%). Echter ten opzichte van 2002 is groep vrouwen iets afgenomen ten gunste van de mannen.

Enquête  
**Grafiek 4: Leeftijd van de bezoekers**  
**2003 - 2002**



Net als in 2002 en 2001 is in 2003 bijna een kwart van de bezoekers tussen de 31 - 40 jaar. Er is een afname van 5% bij de leeftijdsgroep onder de 31 jaar ten gunste van de leeftijdsgroep boven de 41 jaar (eveneens 5%).

Hiermee wijken we iets verder af van het profiel waarbij de jeugd sterk vertegenwoordigd is. Mogelijk is dit een algemene trend.

Enquête  
**Tabel 8: Bezoekt u deze site privé of beroepsmatig?**  
 2003 – 2002 - 2001

	2003	2002	2001
Privé	76%	78%	78%
Beroepsmatig	17%	15%	12%
Vraag niet beantwoord	7%	6%	10%

In 76% van de gevallen wordt de website om privé-redenen bezocht. Dit is een kleine afname ten gunste van het beroepsmatig bezoeken van de site. Er is wederom een lichte groei in het beroepsmatig bezoeken van de site (van 15% naar 17%). Mogelijk dat de erkenning van erfelijkheid.nl bij de beroepsgroepen hierin terug te vinden is.

Enquête  
**Tabel 9: Uitwerking privé bezoek en beroepsmatig**  
 2003 - 2002

<b>Privé bezoek omdat:</b>	2003	2002	<b>Beroepsmatig als:</b>	2003	2002
Ik zelf een aandoening heb	30%	23%	Huisarts	1%	1%
Iemand in omgeving	27%	16%	Medisch specialist	1%	2%
Voor school	10%	8%	Journalist	1%	1%
Gewoon interesse	5%	27%	Docent	5%	2%
Andere reden	8%	8%	Apotheker	0%	0%
Vraag niet beantwoord	20%	18%	Ander beroep	66%	72%
			Vraag niet beantwoord	26%	22%

Bij de mensen die de website om privé redenen bezoeken is een opmerkelijke groei bij de groep van de mensen betrokken bij een aandoening (groei van 7%), de groep 'Ik heb zelf een aandoening' (groei van 11%) en iemand in de omgeving met een aandoening. De relatief grote groep die uit interesse de website bezocht is afgenomen met 20%.

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

Enquête  
**Tabel 10: Toptwaalf beroepen uit de beroepsmatig zoekenden**  
 2003 – 2002 - 2001

	2003	2002	2001
Huisvrouw / huisman / moeder / vader	17%	14%	19%
Leerling / scholier	12%	19%	16%
Verpleegkundige / zieken-, bejaarden-, en kraamverzorgende	10%	11%	9%
Administratief medewerker / (medisch) secretaresse / receptioniste	6%	8%	8%
(Bio)chemisch-, genetisch-, medisch analist	1%	1%	5%
Automatiseerder / ICT / systeembeheerder	1%	1%	3%
Docent / leraar / onderwijzeres	8%	2%	2%
Informatiemedewerker of consultant / helpdesk medewerker	1%	1%	2%
Dokters- / tandarts- / apothekers- / voedings- / dierenartsassistent	2%	5%	2%
Arts, epidemioloog, verloskundige, logopediste, fysiotherapeut	6%	2%	1%
<i>Nieuw:</i> Maatschappelijk werkenden	1%	-	-
<i>Nieuw:</i> Gepensioneerden	1%	-	-
Andere beroepen en niet ingevuld	34%	37%	33%

De toptwaalf van de beroepen laat doorgaans kleine verschuivingen zien ten opzichte van eerdere jaren. De verschuivingen zijn in 2003 vooral te vinden in een toename van de leerkrachten (verklaring bogi.nl en lespakket voor voortgezet onderwijs) en de artsen / specialisten (verklaring rubriek paramedisch w.o. de artikelen van Patiënt Care. Nieuwe beroepsgroepen zijn maatschappelijk werkenden en gepensioneerden.

Dit laatste sluit aan bij het gegeven dat de leeftijd van de bezoekers iets naar boven is komen te liggen op erfelijkheid.nl. Opvallend is de toename in de groep 'Docent/leraar/onderwijzeres'.

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

Enquête  
**Tabel 11: Hoe heeft u onze site gevonden?**  
 2003 – 2002 - 2001

	2003	2002	2001
Zoekmachine/startpagina	64%	62%	67%
Andere website	13%	11%	11%
Krant of tijdschrift	3%	9%	7%
Mond-tot-mond reclame	3%	3%	3%
Publicatie erfocentrum	3%	3%	2%
School	3%	3%	1%
Televisie, teletekst, radio	1%	1%	1%
Andere manieren	6%	5%	6%
Vraag niet beantwoord	4%	3%	3%

Een opmerkelijk groot deel van de bezoekers (64%) geeft aan de site via een zoekmachine of startpagina te hebben gevonden. Vergeleken met 2002 is dit een kleine toename. Andere vindplaatsen blijven links op andere sites (13%) met eveneens een kleine toename. Bekendheid via kranten en tijdschriften is sterk afgenomen (van 9% naar 3%). Bij de promotie voor de site is het van belang veel aandacht te besteden aan contacten met zoekmachines en startpagina's; internet heeft een eigen vorm van pr en promotie.

Ook is gekeken naar de ontwikkeling bij de zoekmachines en startpagina's. Google is nog steeds de meest toeleverende zoekmachine. De bezoekers via Ilse zijn iets gegroeid. Nieuw voor het Erfocentrum zijn de bezoekers via de eigen dochter startpagina erfelijkheid.pagina.nl met 2% en kennisnet met 1%. Kennisnet is de toegang voor het onderwijs. Een logische ontwikkeling In combinatie met de ontwikkeling van Bogi.nl en het lespakket voor het Voortgezet Onderwijs.

Logfiles webserver  
**Tabel 12: Toptien zoekmachines**  
 2003 – 2002 – 2001

	2003	2002	2001	
Google	53%	52%	Startpagina	30%
Ilse	8%	5%	Altavista	9%
Medische Startpagina	3%	4%	Medische Startpagina	8%
Dochters startpagina (exclusief erfelijkheid.pagina.nl)	3%	8%	Google	22%
MSN	3%	4%	Ilse	4%
VSOP-site	2%	3%	VSOP-site	3%
<i>Nieuw:</i> Dochter startpagina erfelijkheid.pagina.nl	2%	-	-	-
Gezondheidskiosk	1%	3%	Lycos	2%
Altavista	1%	3%	MSN	2%
Ixquick	-	1%	Ixquick	1%
Lycos	-	1%	-	-
<i>Nieuw:</i> Kennisnet	1%	-	-	-
Overige websites en zoekmachines	22%	16%	Overige	19%

Eveneens op basis van de logfiles kan iets worden aangegeven over het herkomstland van de bezoekers. Met name België is relevant voor erfelijkheid.nl. Het aantal bezoekers uit België is iets gestegen ten opzicht van 2002. Voorts zijn er incidentele bezoeken uit andere landen. Opvallend daarbij zijn de bezoekers uit Turkije waar we reeds over spraken bij Kalitim.nl.

Logfiles webserver  
**Tabel 13: Land van herkomst**  
**2003 – 2002 - 2001**

	2003	2002	2001
Nederland	65%	65%	62%
België	11%	10%	5%
Overig	24%	25%	33%

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  
**Tabel 14: Spreiding bezoekers website over Nederland**  
**2003 – 2002 - 2001**

	2003	2002	2001
Zuid-Holland	21%	22%	15%
Noord-Holland	16%	16%	12%
Noord-Brabant	13%	15%	11%
Gelderland	10%	10%	8%
Utrecht	9%	9%	5%
Overijssel	6%	6%	5%
Flevoland	3%	4%	4%
Drenthe	3%	3%	4%
Friesland	7%	5%	4%
Limburg	5%	3%	3%
Groningen	4%	3%	1%
Zeeland	3%	2%	1%
Niet ingevuld	0%	2%	27%

De meeste bezoekers komen in 2003 nog steeds uit de Randstad. De provincies die de website al veel bezochten, zijn dat blijven doen. Er is een kleine groei te zien in provincies Groningen, Friesland, Zeeland en Limburg.

Het profiel van de website bezoeker is in 2003 hetzelfde als in twee voorafgaande jaren.

Enquête  
**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 helpdesk

De helpdesk krijgt dagelijks gerichte vragen en bestellingen van voorlichtingsmateriaal per telefoon (erfolijn 0900-6655566) en via e-mail ([erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.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). De resultaten die in 2003 hiermee zijn geboekt, zijn opgenomen in dit verslag. 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 erfolijn is geheel geautomatiseerd d.w.z. dat de vragen en antwoorden zijn ingevoerd in een speciale database. Iedere vraag en bestelling wordt op dezelfde wijze als in 2002 geregistreerd via een geautomatiseerd registratieformulier.

In 2003 heeft het Erfocentrum voor het eerst zelf een beperkt klantenonderzoek uitgevoerd onder haar e-mail vragers. De vragenlijst was gebaseerd op de vragenlijst van het bureau Hoeksma, Homans & Mentink organisatieadviseurs. Zij verzorgden in 2002 een klantenonderzoek bij de erfolijn. De klantgegevens 2002 en 2003 kunnen hiermee beperkt worden vergeleken. De onderzoeksgroep betrof een relatief kleine groep e-mail vragers (23 totaal). Het klantenonderzoek zal in 2004 worden herhaald.

#### 3.1. Aantal bellers en bestellers erfolijn

Registratie erfolijn

**Tabel 15: Volume en spreiding van de informatieverzoeken (vragen + bestellingen)  
2003 - 2002**

Maand	Informatie verzoeken 2003	Gemiddeld aantal verzoeken per dag 2003	Informatie verzoeken 2002	Gemiddeld aantal verzoeken per dag 2002
Januari	432	13	446	14
Februari	405	14	365	13
Maart	405	13	400	13
April	324	10	420	14
Mei	281	9	331	10
Juni	240	8	275	9
Juli	259	8	240	8
Augustus	237	7	398	13
September	578	19	476	15
Oktober	434	14	458	15
November	424	14	389	13
December	293	9	164	5
<b>Totaal</b>	<b>4.426</b>		<b>4.362</b>	

In 2003 laat de erfolijn over het totaal van vragen een kleine groei zien. In het totaal zijn er 4.426 (2002: 4.362; 2001: 3.564) vragen en bestellingen geregistreerd. Gemiddeld zijn er 12 verzoeken per dag. Hierbij moet aangetekend worden dat dit het aantal verzoeken is per werkdag. Voor de vergelijkbaarheid met de website cijfers is gekozen voor de deling van het aantal dagen per maand.

Registratie erfolijn

**Tabel 16: Wijze van binnenkomst van de informatieverzoeken (vragen + bestellingen)  
2003 - 2002**

Binnen gekomen per	Vragen 2003	Vragen 2002	Bestellingen 2003	Bestellingen 2002	Totaal infoverzoeken 2003	Totaal infoverzoeken 2002
Telefoon/post/fax	966	1.087	70	591	1.036	1.678
E-mail	1.855	1.756	1.535	928	3.390	2.684
<b>Totaal</b>	<b>2.821</b>	<b>2.843</b>	<b>1.605</b>	<b>1.519</b>	<b>4.426</b>	<b>4.362</b>

Deze informatieverzoeken zijn onder te verdelen in 2.821 (2002: 2.843; 2001: 2.123) vragen en 1.605 (2002: 1.519; 2001: 1.441) bestellingen. Voor de vragen is dit een minimale terugloop, voor de bestellingen een kleine groei. Het aantal bestelde voorlichtingsmaterialen is sterk terug gelopen. Ongetwijfeld wordt dit veroorzaakt door de overgang naar het zelf downloaden van voorlichtingsmateriaal. Ook is de controle op de registratie met het zelf downloaden teruggelopen.

Zowel bij de vragen als bestellingen zien we een opmerkelijke verhoging van het e-mail gebruik. Van de vragen zijn er 966 (2002: 1.087) per telefoon of post/fax en 1.855 (2002: 1.756) per e-mail binnengekomen. Het aantal telefoon/fax vragen neemt af ten gunste van de vragen via e-mail. In de e-mail vragen zit de groei.

Bij de bestellingen is hetzelfde het geval maar dan in extreme mate. Nagenoeg alle bestellingen komen per e-mail binnen (inclusief het bestellen via de webwinkel). Tevens is daar de meeste groei terug te vinden (1.535 e-mail bestellingen in 2003 in vergelijking met 928 in 2002).

Gezien het stabiliseren van het aantal informatieverzoeken is het van belang om een meer gerichte promotie op de helpdesk te realiseren. De meest voor de hand liggende oplossing is het houden van een massamediale campagne. Een voorbeeld van een goed lopende recente campagne is die van het Voedingscentrum. De uitvoering van een dergelijke campagne is echter kostbaar.

Gezien het gegeven dat met name de e-mail verzoeken een groei doormaken zou ook binnen de diverse websites van het Erfocentrum de helpdesk prominenter geprofileerd kunnen worden bijvoorbeeld via e-mail adressen die aansluiten bij de specifieke invalshoek als [zwangernu@erfocentrum.nl](mailto:zwangernu@erfocentrum.nl), [kalitim@erfocentrum.nl](mailto:kalitim@erfocentrum.nl), [bogi@erfocentrum.nl](mailto:bogi@erfocentrum.nl) e.d. Daarnaast zou de helpdesk een prominenter plaats kunnen krijgen op de diverse sites.

Registratie erfolijn

**Tabel 17: Aantallen bestellingen en aantallen voorlichtingsmaterialen  
2003 - 2002- 2001**

	2003	2002	2001	2000
<b>Aantallen bestellingen</b> (schriftelijk en pdf)	1.605	1.519	1.441	1.518
<b>Aantallen voorlichtingsmaterialen</b> (schriftelijk en pdf)	10.548	68.000	39.900	41.778

Van de 10.548 bestelde voorlichtingsmaterialen zijn er 4.405 gedownload en 6.143 per post verzonden (bijlage 5). Het grootste deel van de voorlichtingsmaterialen wordt dus nog per post verstuurd. Opvallend is dat van bepaalde uitgaven zowel de download optie als de uitgave per post gebruik wordt gemaakt. De download optie wordt echter opvallend veel gebruikt. De verwachting is dat in 2004 een verdere verschuiving zal plaats vinden van post verzenden naar downloaden.

Registratie erfolijn

**Tabel 18: Toptwaalf voorlichtingsmaterialen gedownload en per post  
2003**

Titel brochure	Bestel 2003	Download 2003
1. Foliumzuur bij kinderwens en zwangerschap	2.715	1.500
2. Toxoplasmose bij kinderwens en zwangerschap	415	130
3. Bloedarmoede – Turks	331	5
4. Prenatale diagnostiek als u 36 jaar of ouder bent	50	280
5. HIV-infectie en aids bij kinderwens en zwangerschap	251	26
6. Prenatale diagnostiek bij aangeboren of erfelijke aandoeningen	30	240
7. Nieuw leven vraagt om tijdige informatie	171	200
8. Voordat u aan kinderen denkt...informatie over erfelijkheidsvoorlichting (Nederlands - Turks)	160	-
9. Zwangerschap en foliumzuur (Nederlands – Arabisch)	121	-
10. Erfelijkheidsonderzoek ja /nee	120	-
11. Zwangerschap en foliumzuur (Nederlands – Turks)	120	71
12. Kinderwens en zwangerschap op latere leeftijd	120	70

### 3.2. De informatieverzoeken nader bekeken

De registratiegegevens geven meer gedetailleerde informatie over de informatieverzoeken zoals de wijze van binnenkomst en afwerking, tijd per vraag, benodigde dagen van afhandeling en hoe men de vraag globaal heeft beantwoord.

Registratie erfolijn

**Tabel 19: Wijze van binnenkomst en afwerking van de informatieverzoeken  
2003 - 2002**

	Contact komt binnen via 2003	Afgewerkt via 2003	Contact komt binnen via 2002	Afgewerkt via 2002
E-mail	3.312	1.824	2559	1737
Forum/prikbord	78	-	125	2
Post/fax	64	386	238	1355
Telefoon	972	927	1440	893
Anders	-	1.286	-	375

Er is gekeken naar het verschil in binnenkomst en afwerking. De gegevens staan in tabel 19. Opvallend is de hoge afwerking per e-mail en het grote aantal e-mail verzoeken. De afwerking per post is sterk teruggelopen. De oorzaak zit enerzijds in de download optie, anderzijds in het gegeven dat een aantal voorlichtingsmaterialen niet meer als folder beschikbaar is. Opvallend is dat de verzoeken via het forum zijn teruggelopen. De erfolijn vervult sinds 2002 een rol in het beantwoorden van vragen die op het forum van de website worden gesteld. De reden is dat het forum is gewijzigd in een prikbord.

Registratie erfolijn

**Tabel 20: Tijd van afhandeling informatieverzoeken absoluut en in percentages  
2003 - 2002**

Tijd van afhandeling	Absoluut 2003	Percentages 2003	Absoluut 2002	Percentages 2002
Direct	2.385	54 %	1624	37%
1 werkdag	509	12%	610	14%
2 – 3 werkdagen 2002	1.158	26%	1154	26%
2 - 4 werkdagen 2003				
4 werkdagen 2002	316	7%	422	10%
5 – 10 werkdagen 2003				
Meer dan 4 werkdagen 2002	55	1%	550	13%
Meer dan 11 werkdagen 2003				

Er is een ruime groei van de informatieverzoeken die deel direct afgewerkt (van 37% naar 54%). Dit zijn de simpele, direct te beantwoorden vragen. De vragen die meerdere dagen vereisen ter afhandeling zijn veelal die waarbij materialen worden toegezonden. De vragen die om meer dan elf dagen afhandeling vragen zijn doorgaans uitzoekvragen en vakantieperiodes. De uitzoekvragen zijn minder geworden. Zowel de toename van de hoeveelheid van de direct af te werken vragen als de afname van de hoeveelheid uitzoekvragen wordt waarschijnlijk veroorzaakt doordat de informatie steeds beter toegankelijk is voor de medewerkers en de ervaring van de medewerkers in het zoeken op internet toegenomen is.

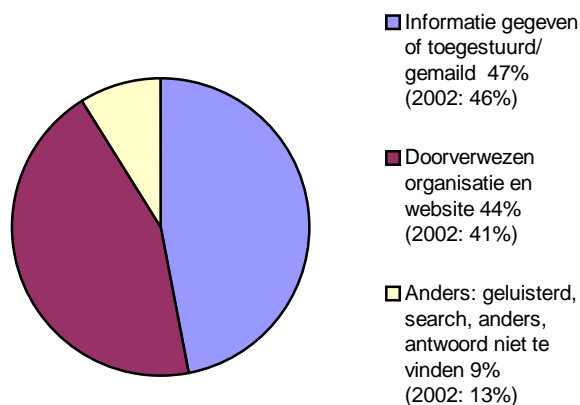
Registratie erfolijn

**Tabel 21: Bestedingstijd informatieverzoeken absoluut en in percentages  
2003 - 2002**

Tijd per vraag	Absoluut 2003	Percentages 2003	Absoluut 2002	Percentages 2002
0-5 minuten	1701	38%	1921	44 %
5 – 10 minuten	848	19%	646	15%
10-15 minuten	1.046	24%	742	17%
15-30 minuten	689	16%	768	18%
30-60 minuten	115	3%	236	5%
Meer dan 60 minuten	24	1%	47	1%

Tabel 21 sluit aan bij de gegevens van tabel 20. Het grootste aantal vragen is binnen vijf minuten tot 15 minuten (inclusief registratie) af te handelen. Opvallend is dat er in 2003 voor meer vragen meer tijd per vraag is gebruikt dan in 2002. Een mogelijke oorzaak hiervoor is waarschijnlijk het gegeven dat in 2003 de Stichting Korrelatie de telefonische erflijjn heeft verzorgd. Het thema erfelijkheid en gezondheid was voor Korrelatie een nieuw onderwerp. De weg vinden bij een thema als erfelijkheid vraagt zeker in de aanvangsperiode tijd. Een andere, mogelijke oorzaak is dat e-mail beantwoording meer tijd vergt dan telefoon en de e-mail vragen zijn in aantal toegenomen. Het aantal vragen dat in de beantwoording meer tijd vraagt dan 30 minuten is teruggelopen. Hiervan is geen directe reden aan te geven. Mogelijk ligt de oorzaak in de verschuiving in beleid van 'hulpverlening' naar 'informatie'.

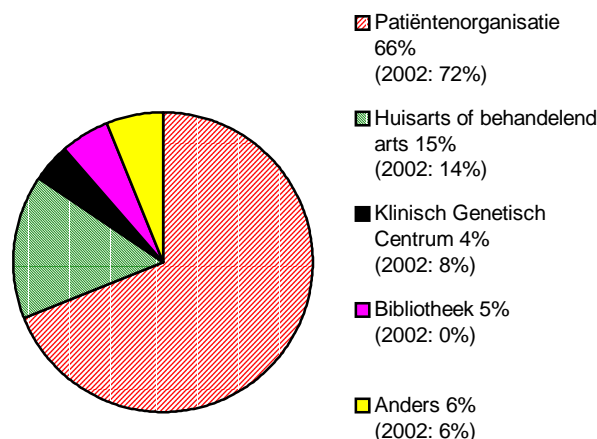
Registratie erflijjn  
**Grafiek 5: Antwoorden erflijjn**  
 2003 - 2002



Bij de beantwoording kan in 22% van de gevallen de informatie worden verstrekt direct in het telefonisch contact of per e-mail en in 78% van de gevallen wordt voorlichtingsmateriaal gestuurd/gemaid.

Een groot deel wordt doorverwezen 44%. Hiervan wordt 46% verwezen naar andere organisaties en 54% naar websites.

Registratie erflijjn  
**Grafiek 6: Doorverwijzing erflijjn**  
 2003 - 2002



De organisaties waarnaar wordt doorverwezen zijn opgenomen in grafiek 6. Het grootste deel van de vragsteller (66%) wordt verwezen naar patiëntenorganisaties (2002: 72%). De verwijzing naar de behandelend arts is met 15% (2002: 14%) iets toegenomen. In 4% (2002: 8%) worden de vragers doorverwezen naar een Klinisch Genetisch Centrum. In 2003 is de verwijzing naar bibliotheken een opvallende nieuwkomer.

Bij de verwijzing naar websites wordt in 78% verwezen naar de eigen websites van het Erfocentrum en in 12% naar andere websites. Een klein deel van het beantwoorden valt onder de categorie 'anders'. In 2% van deze 9% (= 70 keer in 2003) wordt het antwoord niet gevonden. Het betreft bijvoorbeeld vragen van aandoeningen waarvan alleen symptomen bekend zijn, of aandoeningen die onbekend zijn bij de zoekopties van het Erfocentrum. In bijlage 2 is een overzicht te vinden over het type vragen waarop geen antwoord kan worden gegeven, te weten aandoeningen waarvan de diagnose niet gesteld is, alleen symptomen bekend zijn of een enkele keer dat de aandoening onbekend is bij het Erfocentrum.

In het klantenonderzoek van het Erfocentrum is gevraagd welke informatie is gegeven (meerdere antwoorden waren mogelijk) en wat met deze informatie is gedaan. Dit is vergeleken met het klantenonderzoek van H,H&M uit 2002. Enige voorzichtigheid met de cijfers uit 2003 is geboden gezien het kleine aantal e-mail verzoeken (21x).

Onderzoek Erfocentrum 2003 vgl. onderzoek H,H&M 2002

**Tabel 22: Wat voor soort informatie heeft u gekregen en wat heeft u met de informatie gedaan? 2003 - 2002**

Wat voor soort informatie heeft u gekregen?	Aantal keren gescoord Erfocentrum 2003 N = 23 (e-mail)	Aantal keren gescoord H,H&M – 2002 N = 295 (telefoon + e-mail)
Verwijzing naar website <a href="http://www.erfelijkheid.nl">www.erfelijkheid.nl</a>	7 keer	76 keer
Links naar andere websites	16 keer	69 keer
Doorverwijzing naar een patiëntenorganisatie	5 keer	36 keer
Doorverwijzing naar een (medisch) deskundige	5 keer	22 keer
Brochures, folders, literatuurlijst	3 keer	127 keer
Uitleg / mondelinge informatie	6 keer	79 keer
Andere informatie	1 keer	35 keer

Wat heeft u met de informatie gedaan?	Aantal keren gescoord Erfocentrum 2003 N = 23 (e-mail)	Aantal keren gescoord H,H&M – 2002 N = 295 (telefoon + e-mail)
De website bezocht	8 keer	66 keer
Andere websites bezocht	8 keer	69 keer
Contact opgenomen met patiëntenorganisatie	3 keer	23 keer
Contact opgenomen met een (medisch)deskundige	2 keer	30 keer
Brochures, folders gelezen/ Literatuurlijst gebruikt	1 keer	83 keer
Anderszins	3 keer	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 met zeldzame aandoeningen.

In totaal blijkt dat 61% (2002: 60%) van alle respondenten iets met de informatie doet en 13% (2002: 21%) aangeeft nog niets met de informatie gedaan te hebben. Een kwart namelijk 26% (2002: 19%) heeft niets met de informatie gedaan. De redenen die daarvoor werden aangegeven:

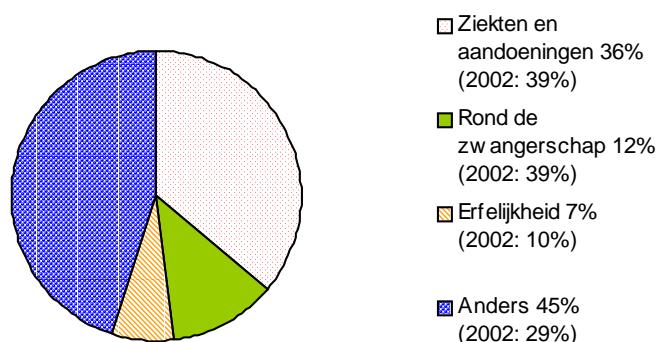
- Er werd geen antwoord op de vraag gegeven (2003: 0 keer; 2002: 5 keer)
- Er werd weinig (nieuwe) informatie gegeven (2003: 2 keer; 2002: 20 keer)
- Men was alleen nieuwsgierig / persoonlijke interesse (2003: 1 keer; 2002: 4 keer)

Bemoedigend is dat mensen wat met de informatie doen.

### 3.3. Onderwerpen waar naar gevraagd wordt

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. In onderstaande grafiek zijn de verhoudingen tussen deze onderwerpen aangegeven.

Registratie erfolijn  
**Grafiek 7: Onderwerpen van de informatieverzoeken  
 2003-2002**



Het hoofdonderwerp van de vragen betreft in 36% van de gevallen een bepaalde aandoening. De vraag naar informatie over de zwangerschap is teruggelopen naar 12%. Hierbij is een duidelijke oorzaak aan te geven. Afgelopen jaren heeft op het gebied van zwangerschap weinig promotie plaats gevonden. Waarschijnlijk zal dit door de doelgroep gerichte sites als ZwangerNu.nl en Zwangerwijzer.nl, zeker als hierbinnen meer aandacht wordt gegeven aan de helpdesk, weer aantrekken. Bij 7% van de vragen gaat het om andere aspecten van erfelijkheid. Bij 45% van de vragen gaat het om andere onderwerpen. De toename van de laatste rubriek wordt veroorzaakt doordat voorlichtingsmateriaal niet op onderwerp wordt geregistreerd.

#### Aandoeningen

Informatie over de aandoening zelf vormt bij de erflijn net als bij de website erfelijkheid.nl het grootste deel van de vragen. We hebben gekeken naar een patroon in de gevraagde aandoeningen. In 2003 is dit wederom bij alle informatieverzoeken geregistreerd (voor overzicht zie bijlage 1). In totaal is naar 382 (2002: 370) verschillende aandoeningen gezocht / gevraagd op de website en bij de erflijn. Hiervoor zijn dezelfde gegevens m.b.t. erfelijkheid en zeldzame aandoeningen als bij de website van toepassing. Van de aandoeningenvragen betreft 61% van de gevallen vragen naar zeldzame aandoeningen (zie tabel 4). Opvallend is dat de zeldzame aandoeningen in 2003 vaak andere zijn dan in 2002. Het streven is om in 2004 het informatieaanbod op de website zoveel mogelijk aan te passen aan de vraag.

Opvallend is verder dat er een aantal aandoeningen 10 x of meer wordt gevraagd. Dit is vergeleken met het aantal in 2002.

Registratie erfolijn  
**Tabel 23: Aandoeningen 10 of meer keer gevraagd in 2003  
 2003 - 2002**

Aandoeningen 10 x of meer	2003	2002
Achondroplasie	10x	7x
Autisme en autisme verwante stoornissen (PDD-NOS)	14x	14x
Borstkanker	30x	-x
Cadasil	11x	18x
Cystic Fibrose	25x	12x
Diabetes	17x	33x
Down syndroom	34x	25x
Duchenne, ziekte van	18x	7x
Gilbert Syndroom	19x	11x
Hemofilie	11x	5x
Hemoglobinoopathieën / erfelijke bloedarmoede	14x	15x
Huntington, ziekte van	11x	5x
Lange QT-syndroom	12x	3x
Neurofibromatose	12x	15x
Noonan syndroom	12x	7x
Obesitas	11x	11x
OPTA	11x	3x
Potter Syndroom	13x	9x

Prader Willie syndroom	18x	3x
Progeria	10x	1x
Schisis	28x	14x
Sferocytose, congenitale	12x	14x
Sikkelcelanemie	25x	62x
SLE	10x	-
Spina Bifida	33x	14x
Thalassemie	25x	26x
Turner syndroom	13x	11x

Uit dit overzichtje blijkt dat wat veel gevraagd wordt in het ene jaar niet altijd veel gevraagd wordt in het volgende jaar. Opvallend is de vraag naar hemoglobinoopathiën, sikkelcelziekte en thalassemie. Alle drie geven zij de vraag naar informatie over erfelijke bloedarmoede, die relatief veel voorkomt bij migranten, aan. Verder vallen op autisme, ADHD, borstkanker, Cystic Fibrose, Schisis en Spina bifida. In het kader van prioritering in de informatieopbouw rondom aandoeningen geeft dit overzicht goede aanknopingspunten.

Ook is 2003 gekeken of groepering van de aandoeningen mogelijk meer informatie zou opleveren op de vraag.

Registratie erflijn  
**Tabel 24: Aandoeningen gegroepeerd  
2003**

Aandoeningen	Aantal keren gevraagd	Aandoeningen	Aantal keren gevraagd
Ademhalingsstelsel	36	Infectieziekten	18
Afweerstoornis	25	Kanker	71
Bewegingsapparaat	175	Keel / neus / oorziekten	11
Bloedziekten	121	Nierziekten	9
Buikholte	46	Oogaandoeningen	40
Chromosoomafwijking	148	Schedel / aangezicht	48
Endocrinologie	36	Stofwisselingsziekten	41
Geriatric	67	Zenuwstelsel	150
Hart / vaatziekten	77	Syndromen	150
Huidaandoeningen	44	Naam niet bekend	155

Bij deze weergave springen de aandoeningen aan het bewegingsapparaat, chromosoomafwijkingen, aandoeningen van zenuwstelsel en syndromen in het oog. Ook dit geeft informatie over de prioritering in de informatieopbouw van het Erfocentrum.

Ook is gekeken naar de al dan niet erfelijke component van de aandoeningen. In tabel 5 is aangegeven dat bijna de helft van informatie gevraagd over aandoeningen erfelijk is: 45% (2002: 46%). Bij 34% (2002: 35%) is dat niet duidelijk en bij 21% (2002: 19%) is dat niet het geval. Op basis van de ervaringen van de erflijn kan gesteld worden dat veel mensen vooral geïnteresseerd zijn in de vraag of een aandoening al dan niet erfelijk is. Het dient aanbeveling in de opbouw van de informatie over ziekten en aandoeningen een manier te vinden om kort aan te geven of een ziekte al dan niet erfelijk is en om welk type overerving het betreft. In de opbouw zou prioriteit gegeven moeten worden aan de aandoeningen die gerelateerd zijn aan erfelijkheid.

Tot slot is gekeken naar de vraag naar aandoeningen met algemene termen, symptomen of onbekende ziekten (zie bijlage 2). Met name 'Chromosoomafwijkingen algemeen (25x)', 'Hartaandoeningen algemeen' (30x), 'Kanker en erfelijkheid' (19x) zijn in 2003 veelgevraagde zoektermen bij de erflijn.

### *Erfelijkheid*

In bijlage 3 staan de onderwerpen van vragen aan de erflijn over erfelijkheid aangegeven. Ook hier weer zien we net als in 2002 een paar uitspringers: algemeen over erfelijkheid, bloedverwantschap, bloedgroepen en vaderschapstesten. Met name het laatst genoemde onderwerp wordt opvallend veel gevraagd (61x).

Bij het onderwerp 'erfelijkheid van karaktertrekken, intelligentie en muzikaliteit' voegde zich het onderwerp topsport.

Opvallend is de toename met betrekking tot beleidsinformatie (152x) en medisch biotechnologie (16x). Verder de vragen over verzekeren (5x). Echter vergeleken bij de vragen die bij het Breed Platform Verzekerden en Werk binnen komen is dit weinig.

In hun rapportage 2003 geven zij aan dat zij 'erfelijkheidsonderzoek en verzekeringen' als knelpunt ervaren. In 2003 hebben 71 mensen gebeld naar hun helpdesk over het ondergaan van erfelijkheidsonderzoek en de mogelijke gevolgen daarvan voor het afsluiten van een verzekering. Ook de familie vraag op de gezondheidsverklaring levert vragen op (Breed Platform Verzekerden en Werk, april 2004).

### *Zwangerschap*

Het aantal vragen rond de zwangerschap is afgenomen. Inzicht in het type vragen is te vinden in bijlage 4.

De vraag naar zwangerschap en ziekten komt regelmatig terug. Daarnaast spelen vragen over leefstijl tijdens de zwangerschap, waarbij informatie over schadelijke stoffen in 2003 het meest gevraagd is.

Bij de erfolijn zijn net als in 2002 in 2003 regelmatig vragen binnen gekomen over prenatale diagnostiek. De ervaring bij de erfolijn geeft aan dat het veelal vragen zijn over de verschillende onderzoeksmogelijkheden tijdens de zwangerschap. De meeste vragen in 2003 vallen onder algemene informatie. Veel vragen hebben betrekking gehad op kansberekening (121x) en het dilemma rond zwangerschapsafbreking (46x).

Er is een opvallend aantal vragen over vóór de zwangerschap / preconceptioneel advies. Daarbij is informatie over foliumzuur nog steeds de meest gestelde vraag. Aanstaande 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. De verwachting is dat in 2004 in verband met ZwangerWijzer.nl de vragen verder zullen toenemen.

Verder is er net als bij de aandoeningen een grote diversiteit aan vragen waarbij opvallend is de vraag naar informatie over (on)vruchtbaarheid (34x).

### **3.4. Waardering erfolijn**

In 2003 is er door het Erfocentrum voor het eerst een klein klantenonderzoekje gedaan. Dit is gebeurd op basis van de vragenlijst van H,H&M. Voor het onderzoekje is aan de e-mail vragensteller in een periode van twee maanden bij het antwoord de vragenlijst meegestuurd. Hierop zijn 23 ingevulde formulieren terug ontvangen. Het onderzoek geeft inzicht in de waardering van de erfolijn. De gegevens zijn hieronder vergeleken met de gegevens van 2002.

Onderzoek Erfocentrum 2003 vgl. onderzoek H,H&M 2002  
**Tabel 25: Waardering van de erfolijn  
 2003 - 2002**

De informatie die u heeft verkregen, was voor u	1	2	3	4	5	
Onvoldoende 2003 2002	4% 13%	13% 11%	22% 16%	35% 23%	26% 37%	Voldoende 2003 2002
Onbegrijpelijk 2003 2002	0% 3%	4% 3%	13% 8%	39% 25%	44% 61%	Begrijpelijk 2003 2002
Niet snel beschikbaar 2003 2002	0% 4%	9% 3%	4% 8%	26% 27%	61% 58%	Snel beschikbaar 2003 2002
Strijdig met informatie die u al had 2003 2002	4% 4%	4% 3%	13% 14%	17% 15%	62% 63%	Niet strijdig met informatie die u al had 2003 2002
Niet aanvullend op informatie die u al had 2003 2002	17% 16%	4% 6%	22% 20%	22% 24%	35% 34%	Aanvullend op informatie die u al had 2003 2002
<b>Heeft u de bejegening als correct ervaren?</b>						
Niet correct (e-mail) 2003 (telefoon en e-mail) 2002	0% 5%	0% 3%	9% 9%	9% 19%	83% 65%	Correct 2003 (e-mail) 2002 (telefoon en e-mail)

Er zijn in de waardering weinig opvallende verschillen met 2002. Er spreekt een grote waardering uit voor de antwoorden op de vragen.

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

Ruim voldoende wordt gewaardeerd de mate waarin de informatie voldoende is; de mate waarin het gegeven antwoord het antwoord op de vraag is en de mate waarin het gegeven antwoord nieuwe informatie bevatte.

De waardering van de bejegening is zowel in 2002 als 2003 goed te noemen.

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.

Onderzoek Erfocentrum 2003 vgl. onderzoek H,H&M 2002  
**Tabel 26: Informatie ook elders verkrijgbaar  
 2003 - 2002**

Heeft u het idee dat u de verkregen informatie ook op een andere wijze had kunnen krijgen?	2003 Percentages N= 23	2002 Percentages N = 295
Ja	44%	45%
Nee	56%	49%
Onbekend	0%	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
- Literatuur / boeken / bibliotheek
- Internet / zoekmachine

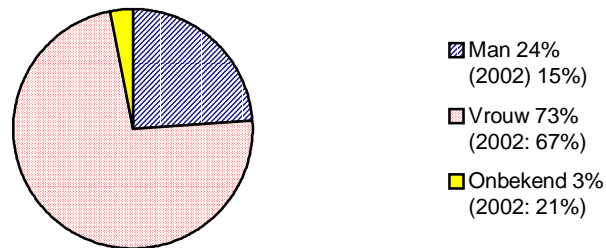
Van degene die het een voordeel vindt om de informatie via het Erfocentrum te verkrijgen, worden diverse redenen aangevoerd. Men noemt:

- informatie is snel en gemakkelijk toegankelijk
- betrouwbaar en volledige informatie

### 3.5. Vragenstellers en profiel vragenstellers erfolijn

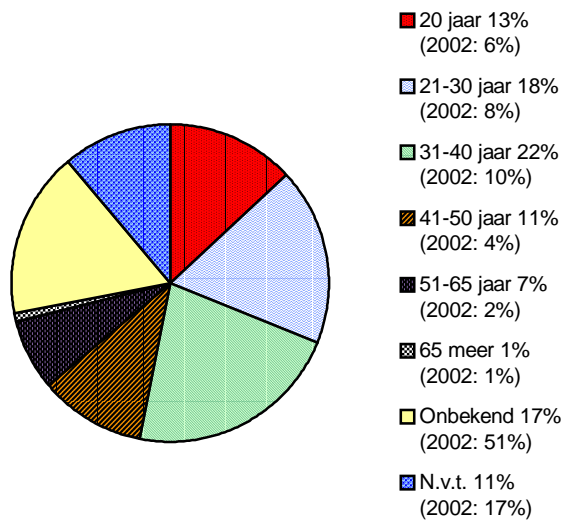
De erfolijn registreert een aantal gegevens over de vragensteller. We hebben gegevens over het geslacht, over wie er belt en in wiens belang de vragensteller belt. Dit leidt tot het profiel van de beller aan het einde van de paragraaf.

Registratie erfolijn  
**Grafiek 8: Geslacht van de beller**  
2003 - 2002



Ook hier bestaat net als bij de websitebezoekers de grootste groep uit vrouwen (73%). Deze groep is toegenomen met 9%. Zo ook is de groep mannen toegenomen met 3%.

Registratie erfolijn  
**Grafiek 9: Leeftijd van de informatievragers**  
2003 - 2002



Opvallend is de toename met 10% van de informatievragers tussen de 21 tot 30 jaar. Ook bij de website zien we verhoging van de leeftijd. De groep tussen 31 – 40 jaar blijft de grootste groep met 22%. Van een veel kleinere groep als in 2002 is de leeftijd niet bekend. Bij telefoon en e-mail contacten is de vraag naar de leeftijd niet altijd aan de orde.

Registratie erflijn  
**Tabel 27: Wie belt of mailt?**  
**2003 – 2002 - 2001**

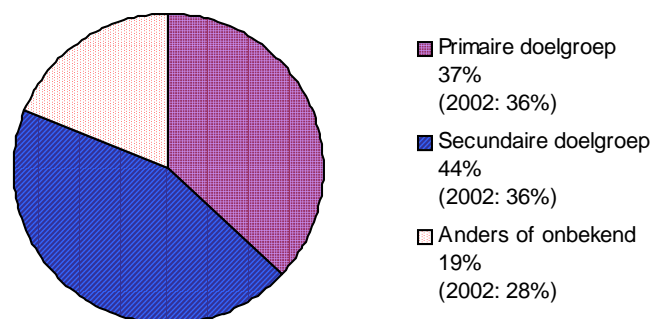
Vragensteller	2003		2002		2001	
	Aantallen	Percentage	Aantallen	Percentage	Aantallen	Percentage
Patiënt/cliënt	312	7%	353	8%	342	16%
(a.s) ouder	698	16%	417	10%	666	31%
Iemand in omgeving	615	14%	786	18%	35	1%
Beroepskracht Hulpverlener	1.436	32%	1096	25%	352	17%
School/student	542	12%	473	11%	114	6%
Anders	-	-	154	4%	163	8%
Onbekend	820	19%	988	23%	451	21%

Van de mensen die de erflijn weten te vinden is 37% (2002:36%) zelf patiënt, (a.s.) ouder of heeft iemand in de omgeving met een aandoening. Zij behoren tot de primaire doelgroep van het Erfocentrum. Binnen de groep direct betrokken zijn eveneens verschillen. De groep (a.s.) ouders is met 6% toegenomen, de groep met iemand in de omgeving is iets (4%) afgenomen.

De groep hulpverleners, docenten/studenten uit het onderwijs en andere beroepskrachten is toegenomen 44% (2002: 36%). Zij vormen tezamen de secundaire doelgroep van het Erfocentrum.

Van de beroepskrachten/hulpverleners komt 63% uit de gezondheidszorg, 23% (opvallend veel) zijn leerkrachten uit het onderwijs, 5% van de vragen van de VSOP, 2% door de media en 7% anderszins.

Registratie erflijn  
**Grafiek 10: Doelgroep erflijn**  
**2003 - 2002**



Hoe men de helpdesk gevonden heeft, is over 2003 onbekend. Daarom zijn dezelfde gegevens als in 2002 aangehouden in het profiel van de vragensteller. Door de toename van de e-mail contacten is de verwachting dat de bekendheid van de erflijn via het internet is toegenomen. Alleen over het aspect van hoe men de helpdesk gevonden heeft is over 2003 niets aan te geven, omdat dit niet geregistreerd is. Daarom zijn dezelfde gegevens als in 2002 aangehouden.

Dan tot slot de spreiding van de informatieverzoeken over Nederland en België.

Statistieken erfolijn

**Tabel 28: Spreiding erfolijn informatieverzoeken over Nederland en België  
2003 - 2002**

	2003	2002
Zuid-Holland	18%	20%
Noord-Brabant	12%	15%
Noord-Holland	17%	14%
Utrecht	11%	12%
Gelderland	11%	9%
Overijssel	6%	6%
Limburg	5%	5%
Friesland	3%	4%
Drenthe	2%	3%
Groningen	3%	3%
Flevoland	2%	2%
Zeeland	2%	1%
<b>België</b>	<b>7%</b>	<b>5%</b>
Niet ingevuld	1%	1%

De meeste klanten van de erfolijn komen net als bij de website bezoekers uit de Randstad. Dit is eenzelfde beeld als bij de erfelijkheid.nl. Er zijn in 2003 nauwelijks wijzigingen ten opzichte van 2002, Ook de erfolijn krijgt 7% (2002: 5%) van de verzoeken uit België.

Het profiel van de vragenstellers erfolijn is in 2003 hetzelfde als in de twee voorafgaande jaren.

**Profiel vragensteller erfolijn**

De informatievrager bij de erfolijn 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 erfolijn meestal om privé-redenen voor zichzelf, kind of iemand in haar omgeving of vanuit beroepsmatig oogpunt. Zij heeft de erfolijn veelal gevonden via de website, media of medische zorg en woont in de Randstad.

## 4. Samenvatting en conclusies

### *In 2003 groeide vraag naar informatie over erfelijkheid met name via de digitale kanalen*

- De bezoekersaantallen op de website [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) is in 2003 sterk gestegen. Het gemiddeld aantal bezoekers op de website per dag is 1.500 (2002: 1.000 bezoekers per dag).
- De bezoekers van de doelgroep gerichte sites zijn zeer bemoedigend. ZwangerNu.nl heeft 94.855 bezoekers, kalitim.nl 16.254 en bogi.nl 4.899. De doelgroep gerichte sites voorzien in een behoefte aan specifieke informatie van doelgroepen.
- Er is een opvallende en groeiende interesse naar het downloaden van informatie via de webwinkel. In 2003 zijn er 4.405 voorlichtingsmaterialen gedownload en 6.143 besteld en per post toegezonden. Totaal zijn er 10.548 voorlichtingsmaterialen afgenomen.
- Het aantal vragers aan de erfolijn is met 4.426 (2002: 4.362) vrijwel gelijk gebleven aan 2002. Het gemiddeld aantal vragers aan de erfolijn is ook hetzelfde gebleven namelijk 12 per dag. Ruim 75% van de informatieverzoeken komt inmiddels per e-mail binnen. Parallel aan de groei van het aantal websitebezoekers stijgt het aantal e-mailvragen, maar het aantal telefonische vragen daalt.

### *Wederom groei van de vraag naar aandoeningen*

- Bij de bezoekers op [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) zoekt 42% (2002: 34%) informatie over aandoeningen
- Bij de helpdesk vraagt 35% (2002: 39%) naar informatie over aandoeningen.

### *De vraag naar aandoeningen nader bekeken*

- De brede range van gevraagde aandoeningen is zowel bij [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) als de helpdesk opvallend. In het totaal is over 2003 over 383 (2002: 370 verschillende aandoeningen) informatie gevraagd. Inhoudelijke verschillen in de vraag naar aandoeningen in 2002 en 2003 zijn duidelijk waarneembaar.
- Er wordt in 61% procent van de gevallen gevraagd naar zeldzame aandoeningen.
- Daar tegenover staan een aantal aandoeningen die vaker worden gevraagd. Zowel bij de [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) als bij de erfolijn komen naar voren: Borstkanker, Cadasil, Gilbert syndroom, ziekte van Huntington, Schisis en Spina Bifida. Verder vallen bij de erfolijn op: de vele vragen naar, Cystic Fybrose, erfelijke bloedarmoede en Prader Willie syndroom (zie tabel 23).
- Eveneens bij de erfolijn is gekeken naar de relatie tussen vragen en een groepering van aandoeningen. Hier springen enkele groeperingen uit zoals aandoeningen aan het bewegingsapparaat, bloedziekten, chromosoomafwijkingen, zenuwstelsel en syndromen.
- Er wordt in 45% van de gevallen gevraagd naar erfelijke aandoeningen. De vraag betreft vaak of een aandoening al dan niet erfelijk is, vaak in verband met kinderen/familie of een kindwens.
- Tot slot is gekeken naar het zoeken en de vragen op basis van algemene termen, symptomen en onbekende aandoeningen. Zowel bij de [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) als de erfolijn zijn de meest algemeen gezochte termen: chromosoomafwijkingen algemeen, hartaandoeningen algemeen, kanker en erfelijke kanker. Bij de website vallen nog op: spierziekten algemeen en stofwisselingsziekten algemeen.

### *De vraag naar informatie over erfelijkheid enigszins afgenomen*

- Via de website zoeken 13% (2002: 21%) van de zoekers naar informatie over erfelijkheid. Bij de erfolijn is dit 7% (2002: 10%) van de vragen. De verklaring is dat meer mensen aangeven op zoek te zijn naar informatie over erfelijkheid in relatie tot een aandoening.

### *De vraag naar informatie over erfelijkheid nader bekeken*

- De vraagstelling binnen dit themagebied lijkt zich zowel op [erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl) als bij de erfolijn te concentreren in de onderwerpen: bloedgroepen, bloedverwantschap en vaderschapstesten. In mindere mate maar weliswaar regelmatig wordt gezocht/gevraagd naar DNA, genetica, genterapie, klonen e.d. Mogelijk dat dit een eerste signaal is voor het toenemen van de belangstelling voor medische biotechnologie. Tot slot valt de toename van de vragen naar beleidsinformatie en verzekeren op.

### *De vraag naar informatie over zwangerschap aan het verleggen*

- Op ZwangerNu.nl is een opkomende vraag te zien naar informatie over de zwangerschap (94.855 bezoekers). De naamsbekendheid voor zwangerschapsinformatie via internet is aan het groeien. Er is nog weinig zicht op de vraagstelling vanuit deze site.
- Het zoeken naar informatie over zwangerschap is bij de erfelijkheid afgenomen van 11% naar 6%. Bij de erfolijn is eveneens de vraag afgenomen van 39% naar 12%.
- Bij de voorlichtingsmaterialen zijn het vooral de voorlichtingsmaterialen rondom de zwangerschap die veel en regelmatig zijn besteld en gedownload. In de toptwaalf van de voorlichtingsmaterialen (tabel 18) betreffen tien van de twaalf voorlichtingsmaterialen het onderwerp zwangerschap. Deze tien brochures vormen met hun bestelde aantal in 2003 van 6.630 (van het totaal van 10.548) exemplaren bijna 3/5 van de afgenomen voorlichtingsmaterialen.

### *De vraag over zwangerschap nader bekeken*

- De vragen rond zwangerschap zijn minder divers dan die naar aandoeningen.
- Bij de website wordt vooral informatie gezocht over zwangerschap algemeen, prenataal onderzoek, (on)v vruchtbaarheid en meerlingen.
- Bij de helpdesk zijn de drie onderwerpen zwangerschap algemeen, prenataal onderzoek, (on)v vruchtbaarheid en informatie over meerlingen eveneens veel gevraagd. Daarbij komen ook geregeld vragen over infectie bij zwangerschap, schadelijke stoffen, kansberekening rondom uitslag van prenataal onderzoek, dilemma's van zwangerschapsafbreking na onderzoek en herhalingsrisico's van aandoeningen.
- Bij de helpdesk valt net als in 2002 de opkomst van vragen in de preconceptie sfeer op. Het grote aantal vragen over zwangerschap en foliumzuur plus erfelijke ziekten is opvallend en 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, zeker als ZwangerWijzer.nl in 2004 in de lucht is. De verwachting is dat de informatievraag de komende jaren sterk zal toenemen.

### *Vragen specifiek over aandoeningen en overerving van migranten*

- In de vragen over aandoeningen vallen de vele vragen over erfelijke bloedarmoede op. Op de website 16x en bij de helpdesk 13x.
- In de vragen rond erfelijkheid komt vaak de vraag naar bloedverwantschap naar boven. Bij de website 9x en bij de erfolijn 18x.
- Bij de voorlichtingsmaterialen zijn in 2003 1.110 voorlichtingsmaterialen specifiek rond deze thema's afgenomen (zie bijlage 5).
- 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 en bij de erfolijn aandacht te besteden aan deze groep. In 2003 is gestart met de ontwikkeling hiervan en is een samenwerking aangegaan met Stichting Sanitas. In 2004 zal dit verder worden ontwikkeld.

### *De afhandeling van de vragen bij de helpdesk*

- De vragen van de erflijen komen meestal per e-mail 3.312 (2002: 2559) en telefoon 972 (2002: 1440) binnen en worden veelal afgewerkt per e-mail 1824 (2002: 1737) of per telefoon 927 (2002: 1.440) en post 386 (2002: 238).
- Van deze vragen wordt 54% (2002: 37%) direct afgewerkt en 38% (2002: 50%) binnen vier dagen. Slechts 8% neemt meer tijd.
- Van de vragen wordt 38% (2002: 44%) binnen vijf minuten afgewerkt, 59% (2002: 50%) in vijf tot dertig minuten. Slechts 4% procent vraagt meer dan dertig minuten. Dit is zeer efficiënt omgaan met de diversiteit aan vragen.
- Bij de erflijen wordt voor 47% (2002: 46%) informatie toegestuurd of gemaïld (brochures, folders, literatuurlijst) en voor 44% (2002: 41%) doorverwezen naar websites en andere organisaties. Bij het doorverwijzen wordt in 66% (2002: 72%) van de gevallen verwezen naar patiëntenorganisaties en/of lotgenoten, 15% (2002: 14%) wordt doorverwezen naar medici zoals de behandelend (huis)arts, 4% (2002: %) naar een Klinisch Genetisch Centrum en 5% naar een bibliotheek.
- 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)websites.
- In het totaal blijkt 61% (2002: 60%) iets met de informatie te doen en is 13% (2002: 21%) van plan dit alsnog te doen, 26% (2002: 19%) geeft aan niets met de informatie te doen.

### *Over de bezoekers op erfelijkheid.nl*

- De bezoekers van de erfelijkheid.nl zijn voor 69% van het vrouwelijke geslacht en voor 21% van het mannelijke geslacht en 20% onbekend. In 2003 is de groep vrouwen iets afgenomen ten gunste van de mannen.
- Bijna een kwart van de bezoekers is tussen de 31 – 40 jaar. Er is een afname van 5% bij de leeftijdsgroep onder de 31 jaar ten gunste van de leeftijdsgroep boven de 41 jaar (eveneens 5%).
- 76% bezoekt de website om privé redenen. Er is een lichte groei in het beroepsmatig zoeken van de site.
- Bij de mensen die de website bezoeken om privé redenen is een groei te zien bij de groep van de mensen betrokken bij een aandoening.
- Bij de mensen die de website beroepsmatig bezoeken vallen op huisvrouw/-man, leerlingen/scholieren en ondersteunende verzorgende beroepen. Voor het eerst is er een lichte toename van de leerkrachten en de artsen/specialisten.
- Meer dan de helft van het aantal bezoekers (64%) vindt de site via een zoekmachine of startpagina. Google is de meest toeleverende zoekmachine. Nieuw voor het Erfocentrum zijn de bezoekers via de eigen dochter startpagina erfelijkheid.pagina.nl en kennisnet (onderwijstoegang).
- De bezoekers komen voor 65% van de gevallen uit Nederland. Opmerkelijk blijft de groep bezoekers uit België (11%). Opvallend zijn de bezoekers uit Turkije.
- Van de bezoekers uit Nederland komen de meeste uit de Randstad.

### *Over de vragenstellers bij de helpdesk*

- De bellers en e-mailers van de helpdesk zijn voor 73% van het vrouwelijke geslacht en voor 24% van het mannelijke geslacht. In 2003 is zowel de groep vrouwen als mannen iets toegenomen.
- Bijna een kwart van de bezoekers is tussen de 31 – 40 jaar. Er is een toename bij de diverse leeftijdsgroepen dus zowel onder de 31 jaar als in de leeftijdsgroep tussen 41 jaar en 65 jaar.
- In 36% wordt de erflijen om privé redenen geraadpleegd. Er is een lichte groei in het beroepsmatig vragen aan de erflijen.
- De raadplegers van de erflijen komen voor 92% van de gevallen uit Nederland. Opmerkelijk blijft de groep bezoekers uit België (7%).
- Van de vragers uit Nederland komen de meeste uit de Randstad.

### *Klantenprofielen bezoekers erfelijkheid.nl en informatievragers erflijen*

- 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. Zij zijn veelal boven de 30 jaar. Er is lichte toename in de leeftijd van de bezoekers.

- Zijzelf (of familie / mensen uit de directe omgeving) hebben te maken met erfelijke, aangeboren of zeldzame aandoeningen of met prenatale diagnostiek of preconceptie vragen. Zij zoeken informatie over aandoeningen, erfelijkheid, preventiemaatregelen voor de zwangerschap en onderzoeksmogelijkheden tijdens de zwangerschap.

#### *Toename van onderwijs en medische beroepsgroepen*

- Er is in 2003 bij verschillende invalshoeken een lichte toename te zien bij het gebruik van de website en bij de helpdesk door leerkrachten uit het onderwijs (meer informatie tabel 2 – 9 – 10 - 27 en bijlage 5). Er komen aanzienlijk meer docenten op de site.
- Eveneens is opvallend dat de medische beroepsgroepen (en artsen) de weg naar erfelijkheid.nl en de helpdesk weten te vinden (meer informatie zie tabel 2 – 9 – 10 -27).

#### *Waardering erfelijkheid.nl en erfolijn*

- De waardering voor zowel de website als de erfolijn is goed tot zeer goed.
- Over de informatie op de website is 85% tevreden en de website wordt gewaardeerd met een gemiddeld cijfer van 7.45 voor overzichtelijkheid, kwaliteit en begrijpelijkheid, vormgeving en snelheid van laden.
- De waardering van de erfolijn is eveneens ruim voldoende. De waardering voor begrijpelijkheid, bejegening, bereikbaarheid en tempo van antwoord geven wordt het hoogst gewaardeerd. De waardering van de kwaliteit van het antwoord is voldoende tot ruim voldoende. Men is van mening dat de informatie aanvullend was op de reeds beschikbare informatie. Men geeft aan dat de informatie in 56% van de gevallen niet elders te verkrijgen was.

## 5. Aanbevelingen

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

### *Opbouw van informatie*

Ten aanzien van het opbouwen van de informatie van het Erfocentrum zijn de aanbevelingen:

- Het opbouwen van de informatie kan het beste gebeuren op basis van de vraag zoals deze uit de vraag via dit signaleringsverslag naar voren komt.
- Bij de opbouw van ziekten en aandoeningen zijn twee invalshoeken van belang:
  - Uitgaan van de verzoeken waarnaar het meest wordt gevraagd zowel de specifiek genoemde aandoeningen als de veel gevraagde categorieën die naar voren komen.
  - Uitgaan van de opbouw van de een database rondom zeldzame aandoeningen op basis van de vraag.

Bij de uitwerking van beide invalshoeken is samenwerking met de KGC waar reeds veel informatie beschikbaar is en andere databanken van groot belang. Het kennisdomein dat in de medische sector beschikbaar is, kan voor publiek ontsloten worden.

Zo ook het omwerken van de informatie die bij de e-mail beantwoording van de erfolijn is opgebouwd.

Het opbouwen van de informatie over ziekten en aandoeningen kan gefaseerd gewerkt worden:

- Het in kaart brengen van het gegeven óf een aandoening erfelijk is en om welk type overerving het gaat. Eventueel toevoegen van links waar men terecht kan voor verdere info.
- Het beschrijven van de erfelijke aandoeningen volgens het format van de huidige rubriek ziekten en aandoeningen op erfelijkheid.nl.
- Het uitbreiden van de huidige informatie over onderwerpen die onder het thema 'erfelijkheid' langzaam naar voren komen op het gebied van bloedgroepen, bloedverwantschap en vaderschapstesten. Zo ook een verdere stap maken richting de informatie in het kader van de medische biotechnologie. Dit uiteraard in samenwerking het BOB-project, Stichting consument en biotechnologie.
- Het uitwerken van de informatie met betrekking tot zwangerschap. Met name de informatie op het gebied van onderzoeksmogelijkheden bij de zwangerschap is van belang, maar ook de vraag hoe om te gaan met de uitslag hiervan en de keuze opties voor de informatiezoeker in dit verband. Hiertoe is in 2003 samen met de beroepsgroepen een projectopzet gemaakt.
- Het uitwerken van de informatie relevant voor de conceptie. In 2003 is een samenwerkingsverband aangegaan met Erasmus Medisch Centrum over een digitale vragenlijst op internet ZwangerWijzer.nl. Het bijbehorende kennisdomein wordt in 2004 verder uitgewerkt.
- 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.

### *Profilering van het Erfocentrum*

Het Erfocentrum heeft een groeiende klantenkring, blijkt ook weer uit dit signaleringsverslag. De verwachting is dat de huidige groep vragenstellers slechts het topje van de ijsberg zijn van de groep mensen die informatie zoekt op het gebied van erfelijkheid. Er zijn nog veel mensen die het Erfocentrum niet weten te vinden. Het thema erfelijkheid zal binnen de Nederlandse samenleving verder geprofileerd moeten worden.

Een aantal suggesties:

- het opzetten van een massamediale campagne met aandacht op radio en tv, met advertenties in tijdschriften en via flyers.
- Het opzetten van een voorlichtingstraject bij de eerstelijns gezondheidszorg, bij patiënten informatiepunten in (academische) ziekenhuizen, bij Klinisch Genetische Centra e.d.

### *Profilering van de helpdesk*

Specifieke aandacht zal gegeven moeten worden aan de helpdesk. De helpdesk lijkt op een stabiliseringspunt in het aantal verzoeken gekomen te zijn.

Een aantal suggesties:

- Profileren van helpdesk in de doelgroep gerichte sites met een herkenning voor de specifieke doelgroep.
- Op de deelsites kan de informatie op maat nadrukkelijker worden geprofileerd: meer informatie over zwangerworden (bel of mail), meer informatie over leefstijl tijdens de zwangerschap (bel of mail) etc.
- Aandacht voor nieuwe vormen van digitaal contact die op dit moment veel worden gebruikt zoals discussiegroepen, chatten, activeren prikbord / forum voor lotgenotencontact voor zelfregulerende contactlegging, e-mail spreekuur door deskundigen.

#### *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. Hetzelfde geldt voor de informatie over de risico's van bloedverwante relaties. Het Erfocentrum heeft gekozen voor een multiculturele aanpak voor de benadering van migranten. Dit zal de komende jaren verder moeten uitgewerkt. Een aantal mogelijkheden:

- Het realiseren dat in alle sites er in de vormgeving en uitstraling sprake is van een multiculturele uitstraling waardoor deze doelgroep zich kan herkennen.
- De specifieke informatie voor deze doelgroep goed opbouwen met ruime aandacht aan de visualisatie van de informatie.
- Het aanbieden van informatie aan de (para)medische beroepsgroepen via gerichte voorlichting en deskundigheidsbevordering.
- Het aanbieden van informatie aan de mensen zelf op een voor hen passende wijze. Bijvoorbeeld via publieksbijeenkomsten.
- Het bereiken van de doelgroep via promotie en pr behoeft verdere aandacht. Hierbij kan gedacht worden aan promotie op veel bezochte internetsites door migranten, publicaties en advertentie in jongerenbladen, verspreiding flyers via de migrantenorganisaties in Nederland.

#### *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. In 2003 is er in samenwerking met het Voedingscentrum een posterfolder ontwikkeld voor migranten en ruim verspreid. Zo ook heeft het Erfocentrum de informatie van deze folder gedigitaliseerd. De resultaten van de bekendheid vergrotingsmeting komen medio zomer 2004 beschikbaar. De verwachting is dat er blijvend specifiek aandacht zal moeten worden gegeven aan de doelgroepen lage SES groepen en allochtonen. Een pro-actieve benadering om deze doelgroepen lijkt blijvend van belang.

## Bijlage 1 Overzicht van gezochte aandoeningen

Enquête erfelijkheid.nl en registratie erfelijk  
Aandoeningen  
2003 – 2002

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
11Q	2x	1 x	1x	-	E	Z
Aarskog, syndroom van	2x	2 x	-	-	E	Z
Achalasie	-	-	-	-	?	?
Achondroplasie	10x	7 x	1x	2 x	E	Z
Acrokeratoelastoidosis (AKE)	2x	1 x	-	-	?	?
ADCA	1x	7 x	3x	-	E	Z
Addison, ziekte van	6x	6 x	5x	-	NE	Z
ADEM	-	1 x	-	-	?	?
ADHD	5x	9 x	2x	3 x	?	N
<i>Nieuw:</i> Adrenoleukodystrofie	3x	-	1x	-	E	Z
Adrenogenitaal syndroom	3x	1 x	1x	-	E	Z/N
Aicardi syndroom	-	2 x	-	-	E	Z
AIDS	2x	1 x	-	-	NE	Z
AIS	-	3 x	4x	-	E	Z
Alagille, syndroom van	-	2 x	-	1 x	E	Z
Albinisme	2x	4 x	1x	-	E	Z
Albright, syndroom van	6x	1 x	3x	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Alcoholisme; Foetaal alcoholsyndroom	6x	-	-	-	NE	N
Alkapto	-	1x	-	-	E	Z
Allergieën	1x	5x	-	2x	?	?
Alopecia androgenetica	-	-	-	2x	E	N
Alopecia areata	-	1x	-	-	NE	N
Alfa-1 Antitrypsine deficiëntie (AAD)	2x	3x	2x	-	E	Z/N
Alport, syndroom van	3x	3 x	-	-	E	Z
ALS	4x	7 x	10x	1 x	NE	Z
Alvleesklierkanker	2x	-	-	1 x	NE	?
Alzheimer	6x	7 x	2x	3 x	?	N
<i>Nieuw:</i> Amelogenesis imperfecta	1x	-	-	-	E	Z
Amnion band syndroom	-	1 x	1x	-	?	Z
Amyloidose	1x	1 x	1x	-	E	?
Amyoplasia	2x	-	1x	-	?	Z
Anencephalie	3x	2 x	3x	-	?	N
Aneurysma	3x	-	2x	-	?	?
Angelman syndroom	8x	5 x	7x	2 x	E	Z
Aniridia	2x	-	2x	-	E	Z
Anti cardiolipine syndroom	1x	-	1x	-	NE	?
Anti fosfolipide syndroom	3x	-	-	-	NE	?
Anus atresie	3x	1 x	-	1 x	?	Z
Apert, syndroom van	-	2 x	-	-	E	Z
ARPKD	-	-	-	1 x	E	Z
Atherosclerose	-	-	-	1 x	NE	?
Arthrogryposis multiplex cong.	-	1 x	-	-	?	Z
Arthrose	-	-	1x	-	NE	?
<i>Nieuw:</i> ARVD	1x	-	-	-	E	N
<i>Nieuw:</i> Asperger, syndroom van	1x	-	-	-	?	?
Astma	1x	7 x	4x	3 x	?	N
<i>Nieuw:</i> Atrium ventrikel septum defect	1x	-	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> ATRX syndroom	1x	-	1x	-	E	Z
Autisme en verwante stoornissen PDD-NOS	18x	14 x	5x	3 x	?	N
<i>Nieuw:</i> Batten – Spielmeyer-Vogt	1x	-	-	-	E	Z
Barth syndroom	-	-	-	1 x	E	?
Bechterew	4x	4 x	4x	1 x	?	N

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Becker	-	1 x	-	-	E	Z
Beckwith Wiedemann syndroom	2x	2 x	1x	-	NE	Z
<i>Nieuw:</i> Behcet, ziekte van	1x	-	-	-	?	Z
Bijnierschorskanker	-	-	-	1 x	?	?
Bloch-Sulzberger syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Blue toe syndroom	1x	-	-	-	?	?
Borderline	-	-	1x	2 x	?	?
Borstkanker	30x	-	16x	19 x	NE	N
Borstkanker –brca1	-	-	1x	-	E	?
Borstkanker bcra1 brca2	-	-	1x	2 x	E	?
<i>Nieuw:</i> Branchio – oculo-faciaal syndroom	2x	-	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Branchio-oto-renaal syndroom	5x	-	1x	-	E	Z
Botkanker	-	-	-	1 x	?	?
Bronchie-ectasieën – longziekte	1x	-	-	1 x	?	?
<i>Nieuw:</i> Bronchiolitis obliterans organizing pneumonia	1x	-	-	-	NE	?
<i>Nieuw:</i> Brugada syndroom	1x	-	-	-	E	?
<i>Nieuw:</i> Bruton, ziekte van	1x	-	-	-	E	Z
BSV	-	-	1x	3 x	E	Z
C1-esteraseremmerdeficiëntie	-	1 x	-	-	?	Z
Cadasil	11x	18 x	11x	10 x	E	Z
Camurati-Engelmann	1x	1 x	1x	-	E	Z
Cardiomyopathie	6x	-	1x	1 x	?	?
Carnitine deficiëntie	-	-	-	1 x	?	?
Carpaal tunnelsyndroom	-	-	-	-	?	?
Cataract, congenitaal	-	2 x	-	-	?	?
Cat-Eye syndroom	5x	1 x	2x	-	?	Z
CDG	-	-	-	-	E	?
Cellulitis	-	-	-	1 x	?	?
Cerebrotendenious xanthomathos	-	1 x	-	-	E	?
Cerebro-oculo–facio skeletal syndroom	-	-	1x	-	E	Z
Central Core Disease CGD	2x	1 x	-	-	E	Z
Charcot-Marie-Tooth	1x	1 x	-	-	E	Z
Charge syndroom	2x	1 x	-	-	?	Z
Charlevoix-Sanguenay ARSACS	-	1 x	-	-	E	Z
Cheilitis granulomatosa	-	1 x	-	-	?	Z
Childhood disintegrative disorder	-	1 x	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Choane atresie	2x	-	-	-	NE	Z
Chondrodysplasia punctata	1x	1 x	1x	-	E	?
<i>Nieuw:</i> Chylothorax	1x	-	-	-	NE	?
Chronische pancreatitis	-	-	-	-	NE	?
Coats, syndroom van	1x	1 x	-	-	NE	?
Coeliakie	2x	5 x	2x	2 x	?	N
Coffin-Lowry syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Coffin-Siris syndroom	2x	1 x	-	-	?	Z
COFS syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Cogan	-	1 x	-	-	?	?
Cohen syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Colitis Ulcerosa	1x	2 x	-	-	?	Z
Colobomateuze microphthalmus	-	1 x	-	-	E	Z
Congenitale hypothyreoïdie	-	1 x	-	-	?	N
Congenitale pure red cell aplasia	-	-	-	1 x	?	?
<i>Nieuw:</i> Costello, syndroom van	1x	-	-	-	E	Z
Cowden, ziekte van	2x	3 x	1x	1 x	E	?
Craniosynostose	4x	1 x	2x	2 x	?	Z/N
Cri du Chat syndroom	1x	2 x	1x	1 x	NE	Z
Crohn	2x	4 x	2x	-	?	?
Currarino Trias van	2x	4 x	-	-	E	Z
Cushing	-	3 x	6x	-	?	Z
Cyclemia	-	1 x	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Cystenier	1x	-	6x	-	?	Z/N

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
<i>Nieuw:</i> Cysteuze Adenomateuze Malformatie	1x	-	-	-	NE	Z
Cystic Fibrosis	25x	12 x	9x	12 x	E	Z
<i>Nieuw:</i> Cystinose	1x	-	1x	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Cystinurie	2x	-	1x	-	E	Z
Dandy-Walker syndroom	5x	1 x	-	-	?	Z
Darier	-	1 x	1x	-	E	Z
Darmkanker	5x	-	6x	1 x	?	?
Dementie	-	-	2x	2 x	?	?
Dementie, Lewy body (LBD)	2x	1 x	-	-	?	?
Dentinogenesis imperfecta	-	2 x	-	-	NE	?
Depressie, ook manisch	4x	1 x	7x	3 x	?	?
DES	2x	2 x	-	-	NE	Z
Dextrocardie	-	-	-	-	?	?
Diabetes / suikerziekte	17x	33 x	-	7 x	?	?
DiGeorge	5x	2 x	2x	-	?	Z
Down syndroom	34x	25 x	10x	3 x	NE	N
Dravet syndroom	1x	1 x	-	-	?	Z
<i>Nieuw :</i> Dubowitz syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Duchenne	18x	7 x	9x	2 x	E	Z
Duodenum atresie	-	1 x	1x	-	?	Z
<i>Nieuw :</i> Dysbetalipoproteinemie, familiale	1x	-	-	-	E	Z
Dupuytren contracturen	1x	1 x	2x	-	?	?
Dysfibrinogenemie	-	3 x	-	1 x	?	?
Dyskeratosis congenita	1x	-	-	1 x	?	?
Dyslexie	2x	6 x	3x	-	?	N
Dystonie	3x	1 x	1x	-	?	?
Ectodermale dysplasie	2x	2 x	-	-	E	?
Eczeem	-	2 x	1x	2 x	?	?
EEC syndroom	-	-	1x	-	?	?
Eierstokkanker	1x	-	1x	2 x	NE	?
<i>Nieuw:</i> Ellis-Van Creveld syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Ehlers-Danlos syndroom	5x	6 x	11x	1 x	E	N
Emfyseem	1x	1 x	-	-	NE	N
Epidermolysis Bullosa	3x	1 x	1x	-	E	Z
Epilepsie	8x	34 x	2x	8 x	?	?
Erbse parese	-	1 x	-	-	?	Z
Erythema	-	-	-	-	?	?
Erythroetische ProtoPorphyrie	2x	1 x	-	-	E	Z
Essentiële tremor	1x	1 x	-	-	?	?
Exstrophia vesicae	2x	1 x	2x	-	?	Z
Exsudative vitreoretinopathie	-	3 x	-	-	E	Z
Faktor Leiden	2x	9 x	3x	-	E	?
<i>Nieuw:</i> Facio-scapulo-humerale dystrofie	1x	-	-	-	E	Z
Familiaire mediterrane koorts	-	1 x	-	-	E	?
Fanconi anemie	2x	2 x	-	-	E	Z
FAP	2x	1 x	-	-	E	Z
FG syndroom	-	2 x	-	-	E	Z
Fibromyalgie	5x	-	1x	-	NE	?
<i>Nieuw:</i> Fibrose ideopathische retroperitoneale	1x	-	-	-	?	Z
<i>Nieuw:</i> Flynn-Aird syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Fong syndr/Nail Patella syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Fragiele-X syndroom	7x	12 x	6x	5 x	E	Z
Franceschetti	-	2 x	-	-	E	Z
Friedreich ataxie	2x	5 x	-	-	?	Z
<i>Nieuw:</i> Fumarase deficiëntie	1x	-	-	-	E	Z
G6PD	1x	1 x	-	-	E	N
Galactosemie	-	-	-	-	E	?
Galloway-Mowat syndroom	3x	2 x	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Ganser syndroom	1x	-	-	-	NE	Z
Gastroschisis	2x	1 x	2x	-	?	Z

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
<i>Nieuw:</i> Gaucher, ziekte van	-	-	4x	-	E	Z
Gilbert syndroom	19x	11 x	12x	-	E	N
Gilles de la Tourette, syndroom van	2x	1 x	1x	3 x	E	N
Gitelman, syndroom van	1x	3 x	1x	2 x	E	?
Glaucoom	-	2 x	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Glycogeen stapelingsziekte	2x	-	-	-	E	Z
Glucose galactose malabsorptie	-	1 x	-	-	?	Z
Goldenhar syndroom	1x	1 x	1x	-	?	Z
Gonadale dysgenese	-	1 x	-	-	?	?
Gorham-Stout	-	1 x	-	-	?	?
Gowers, syndroom van	-	2 x	-	-	?	?
Graves-Basedow, ziekte van	4x	1 x	1x	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Greig syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Guillain Barré	1x	2 x	-	-	?	Z
Hallermann Streiff	3x	1 x	-	-	E	Z
Hallervorden-Spatz	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Harlekijn syndroom	2x	-	-	-	NE	Z
Hashimoto	-	2 x	-	-	E	?
HB Ernz	-	2 x	-	-	?	?
HCWA-D / Katwijkse ziekte	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Hells syndroom	1x	-	-	-	?	Z
Hemifaciale microsomie	-	1 x	-	-	?	Z
Hemihypertrofie/plasie	-	1 x	-	-	?	?
Hemiplegie	3x	7 x	8x	-	?	Z
Hemochromatose	6x	2 x	6x	1 x	E	N
Hemofilie	11x	5 x	5x	-	E	Z
Hemoglobinopathieën / erfelijke bloedarmoede	14x	15 x	4x	6 x	E	N
<i>Nieuw:</i> Hermafroditisme	1x	-	-	-	?	?
Hernia diafragmatica	5x	5 x	3x	-	NE	N
Hersensbloeding – CVA	3x	-	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Heupdysplasie	3x	-	1x	-	?	N
Hirschsprung, ziekte van	3x	1 x	1x	1 x	?	N
HIV	1x	12 x	-	-	NE	Z/N
HME	4x	2 x	-	-	E	Z
HMSN	2x	3 x	6x	1 x	E	?
<i>Nieuw:</i> Holoprosencefalie	1x	-	-	-	?	Z
<i>Nieuw:</i> Holt-Oram syndroom	1x	-	-	-	E	Z
HNPCC	-	-	-	-	E	?
<i>Nieuw:</i> Horners syndroom	1x	-	-	-	NE	Z
HPU	3x	3 x	1x	-	?	?
Hunter syndroom van	-	1 x	-	1 x	E	Z
Huntington, ziekte van	11x	5 x	21x	9 x	E	Z
Hurler syndroom	1x	-	-	-	E	?
<i>Nieuw:</i> Hydrocephalus	8x	-	-	-	?	N
Hypercholesterolemie	7x	-	2x	1 x	E	N
Hypereosinofiel syndroom	-	2 x	-	-	?	?
(hyper)homocysteinemie	5x	7	2	-	NE	?
Hyperimmunoglobine	1x	1 x	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Hyperlaxiteit	1x	-	-	-	?	N
<i>Nieuw:</i> Hypertelorisme microtia clefting syndroom	1x	-	-	-	?	Z
Hypermobiliteitssyndroom	-	4 x	-	1 x	?	?
Hyperoxaalurie	-	1 x	1x	-	E	Z
Hypertensie	1x	-	-	-	?	?
Hypertrofische cardiomyopathie	1x	-	1x	-	E	?
Hypochondrogenese	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Hypoplastisch linker hart syndroom	2x	-	-	-	?	Z
Hypospadie	1x	3 x	1x	-	NE	N
Ichtyosis	-	2 x	-	-	E	Z
IgA-deficiëntie	-	1 x	4x	-	?	N

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Incontinentia pigmenti	-	2 x	-	-	E	?
IND	1x	1 x	-	-	E	Z
Ivemark	1x	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw</i> : Jorpp/Laryngeaal Papillomatosis	3x	-	-	-	NE	Z
Jaeken syndroom	-	2 x	-	-	E	Z
Joubert syndroom	3x	2 x	1x	-	E	Z
Juvenile retinoschisis	-	3 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw</i> :Kabuki syndroom	1x	-	-	-	?	Z
Kahler	1x	2 x	1x	-	E	?
Kallmann, ziekte van	1x	4 x	1x	-	NE	Z
Kanaalstenose	-	1 x	-	-	NE	?
Keelkanker	-	-	-	1 x	?	?
Kleurenblindheid	2x	1 x	3x	-	E	?
Klinefelter syndroom	6x	7 x	9x	2 x	NE	N
Klippel-Feil	3x	5 x	-	-	NE	Z
Klippel-Trenaunay-Weber syndroom	1x	7 x	2x	4 x	NE	?
Klompvoet	9x	4 x	8x	2 x	?	N
<i>Nieuw</i> :Krabbe, ziekte van	1x	-	4x	-	E	Z
Krentenbaard	-	1 x	-	-	NE	N
Kufs, ziekte van	-	1 x	-	-	E	Z
Lactase-deficiëntie	2x	1 x	-	-	?	?
<i>Nieuw</i> :Lafora	1x	-	-	-	?	Z
Lambert Eaton	-	-	-	-	NE	?
Landau-Kleffner	3x	3 x	-	1 x	NE	?
Lange QT syndroom	12x	3 x	8x	1 x	E	Z
Langer-Giedion syndroom	-	2 x	-	-	?	Z
Larsen syndroom	-	-	-	1 x	E	Z
LCH - Langerhans Cel Histiocytose	2x	1 x	-	-	?	Z
LE / SLE	3x	5 x	-	3 x	?	Z
Leber opticusatrofie	4x	1 x	-	-	E	Z
Leigh syndroom	3x	1 x	1x	-	E	Z
Lennox-Gastaut	-	1 x	-	-	?	Z
<i>Nieuw</i> :Leukemie	3x	-	-	-	?	Z
Lesch-Nyhan syndroom	1x	1 x	-	-	E	Z
Leverkanker	-	-	1x	1 x	?	?
<i>Nieuw</i> :Li-Fraumeni syndroom	3x	-	-	-	E	Z
Limbe-girdle dystrofie	-	1 x	-	-	E	?
Senior-Loken syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw</i> :Longemfyseem	1x	-	-	-	NE	?
<i>Nieuw</i> :Longfibrose	1x	-	-	-	NE	?
Longkanker	-	-	-	-	NE	?
<i>Nieuw</i> : Lujan-Fryns syndroom	1x	-	-	-	E	?
<i>Nieuw</i> : Lupus erythematodes	-	-	5x	-	?	Z
Lyme, ziekte van	-	1 x	-	-	NE	Z
Lymfangioom	-	2 x	-	-	?	?
<i>Nieuw</i> :Lymfoedeem	3x	-	-	-	NE	?
Lymphoedema Distichiasis syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Macroductylie	-	1 x	-	-	NE	?
Macula Degeneratie/ ziekte van Stargardt	8x	1 x	7x	-	NE	Z
Madelung deformiteit	2x	4 x	1x	-	E	Z
Manisch depressiviteit	7x	4 x	1x	-	?	?
Map dot fingerprint (cornea dystrofie)	-	1 x	-	-	E	?
Marden-Walker syndroom	2x	1 x	1x	-	E	Z
Marfan	8x	2 x	5x	1 x	E	Z
Mayer-Rotansky-Kuster	2x	3 x	-	-	?	Z
McArdle disease	1x	3 x	1x	1 x	E	?
MCAD	-	-	-	-	E	Z
McCune-Albright	-	1 x	-	-	NE	?
ME	3x	6 x	-	-	?	Z
MED	-	-	1x	1 x	E	Z
<i>Nieuw</i> : Meckel-Grubel syndroom	2x	-	-	-	E	Z

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Nieuw: Melanoom	2x	-	-	-	NE	Z
Menkes syndroom	2x	1 x	-	-	E	Z
Nieuw: MERFF	1x	-	-	-	E	Z
Nieuw: Metachrom, leukodystrofie	1x	-	-	-	E	Z
Nieuw: Methionine synthase deficiëntie	1x	-	-	-	?	Z
Microcefalie	6x	1 x	6x	1 x	?	Z/N
MIDD	3x	1 x	-	1 x	E	Z
Miller-Dieker syndroom	-	3 x	-	-	?	Z
Nieuw: Mitochondriale myopathie	2x	-	2x	-	E	Z
Moebius syndroom	-	1 x	1x	-	?	Z
Nieuw: Mohr-Tranebjaerg syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Morquio, ziekte van	1x	1 x	-	-	E	Z
Nieuw: MRK syndroom	-	-	2x	-	NE	Z
MS	-	9 x	1x	1 x	NE	N
Multipele congenitale exostose	-	-	-	-	?	?
Nieuw: Multipele endocriene neoplasie	1x	-	-	-	E	Z
Multiple System Atrofie (MSA)	1x	1 x	-	-	?	Z
Myositis ossificans/fibreuze	-	1 x	-	-	E	Z
Myotone dystrofie (MD)	-	1 x	1x	-	E	Z
Nieuw: Myasthenia gravis	1x	-	1x	-	NE	Z
Nieuw: Myelodysplastisch syndroom	1x	-	-	-	?	?
Nieuw: Myelofibrose	1x	-	-	-	?	?
Nieuw: Nager syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Nail-patella syndroom	3x	2 x	2x	-	E	Z
NCL / juveniele -	-	1 x	1x	-	E	Z
Necrobiosis lipoidica	-	1 x	-	-	?	Z
Netelroos/urticaria	1x	1 x	-	-	NE	?
Neurale buis defect	3x	4 x	-	-	?	N
Nieuw: Basaal cel nevus syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Nieuw: Non-Hodgkin syndroom	3x	-	-	-	?	Z
Noonan syndroom	12x	7 x	3x	-	E	Z/N
Nieuw:Nystagmus	2x	-	-	-	?	Z
Obesitas	11x	11 x	5x	-	NE	N
Nieuw: Oculo dento digital dysplasia	3x	-	-	-	E	Z
Oesofagotracheale atresie	-	-	-	-	?	?
Ollier	-	2 x	-	-	?	Z
Omphalocele	7x	7 x	2x	-	NE	Z
OPCA	11x	3 x	1x	-	E	Z
Opitz syndroom	-	1 x	1x	-	E	Z
Osgood-Schlatter	-	1 x	-	-	?	?
Nieuw: Osteogenesis imperfecta	8x	-	5x	-	E	Z
Osteoporose	1	2 x	2x	-	NE	N
Osteopsathyrose	-	1 x	-	-	?	?
Nieuw: Ovarium carcinoom	2x	-	-	-	NE	?
Paget, ziekte van	-	-	1x	1 x	?	?
Palau syndroom	-	3 x	1x	-	NE	Z
Pallister Killian syndroom	1x	1 x	-	-	E	?
Nieuw: Panhypopituitarisme	1x	-	-	-	?	Z
Panner	-	1 x	-	-	?	?
Paralyse van Erb	-	1 x	-	-	NE	?
Nieuw: Paramyotonia congenita	1x	-	-	-	E	Z
Parkinson, ziekte van	2x	4 x	2x	-	?	N
Nieuw: PDD-NOS	-	-	2x	-	?	?
Pearson-Marrow	-	2 x	-	-	E	?
Peho syndroom	-	1 x	-	-	?	?
Pelizaeus-Merzbacher syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Pemphigus	-	3 x	-	-	NE	Z
Nieuw: Pena-Shokeir syndroom type 1	3x	-	-	-	Z	E
Pentalogie van Cantrell	1x	1 x	-	-	E	Z
Nieuw: Pernicieuze anemie	1x	-	-	-	NE	NZ
Perthes	-	1 x	-	-	?	?

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
<i>Nieuw:</i> Peutz-Jeghers syndroom	4x	-	3x	-	E	Z
Peters anomalie	-	1 x	-	-	E	?
Pick	5x	2 x	4x	-	E	Z
Pierre-Marie	1x	2 x	1x	5 x	E	Z
Pierre Robin sequentie	-	1 x	1x	1 x	?	Z
PKU	9x	4 x	3x	1 x	E	Z
Pokken	1x	1 x	-	-	NE	Z
Poland syndroom	3x	4 x	1x	1 x	?	Z
<i>Nieuw:</i> Polycysteuze nieren	1x	-	-	-	E	NZ
<i>Nieuw:</i> Polydactylie	9x	-	6x	-	E	NZ
Pompe	6x	5 x	2x	1 x	E	Z
Pontocerebellaire hypoplasie type 2	-	2 x	1x	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Porencefalie	1x	-	-	-	?	Z
Porfyrie	-	2 x	-	-	E	?
Postnatale depressie	3x	-	-	-	NE	N
Posttraumatische dystrofie	-	1 x	-	-	NE	Z
Potter, syndroom van (oligohydramnion sequentie)	13x	9 x	3x	2 x	?	Z
Prader-Willi, syndroom van	18x	3 x	5x	1 x	NE	Z
<i>Nieuw:</i> Primaire lateraal sclerose (PLS)	1x	-	-	-	NE	Z
Primair ciliaire dyskinesie (PCD)	3x	3 x	-	-	E	Z
Pringle-Bourneville	-	-	-	1 x	E	?
Progeria	10x	1 x	2x	-	NE	Z
<i>Nieuw:</i> Prostaatkanker	4x	-	3x	-	NE	?
Proteïne C deficiëntie	-	2 x	1x	-	E	N
Proteïne S	-	1 x	1x	-	E	N
<i>Nieuw:</i> Pseudo-xanthoma Elasticum	1x	1 x	-	-	E	Z
Psoriasis	9x	4 x	3x	3 x	?	?
PSP	-	1 x	-	-	NE	Z
<i>Nieuw:</i> Psychose	2x	-	-	-	?	?
Pyruvata kinase	-	1 x	1x	-	E	Z
Quincke/Angio-oedeem, hereditair	2x	3 x	1x	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Rachitis (engelse ziekte)	1x	-	-	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Ramsay-Hunt, syndroom van	2x	-	-	-	?	?
Raynaud (MCTD)	-	1 x	-	-	NE	?
Rechter ventrikel dysplasie	-	-	-	-	?	?
Reckinghausen, von	20x	28	21	9	E	?
Reductiedefecten, congenitale	2x	1 x	-	-	NE	Z
Reifenstein syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Rendu-Osler-Weber	2x	-	4x	-	E	Z
Restless legs syndrome	1x	1 x	-	-	E	?
Retinitis Pigmentosa	6x	-	4x	-	E	Z
Retinoblastoom	4x	1 x	-	-	E	Z
Retinoschisis	-	1 x	-	1 x	E	?
Rett syndroom	4x	6 x	6x	1 x	NE	Z
Reuma	4x	3 x	3x	5 x	?	?
Rieger syndroom	1x	6 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Rizomelic Chondro Dysplasia Punctata (RCDP)	1x	-	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Robinow syndroom	1x	-	1x	-	E	Z
Romberg	-	1 x	-	-	NE	Z
RP	-	-	-	-	?	?
Rubella	1x	1 x	-	-	NE	?
Rubenstein-Taybi syndroom	3x	3 x	-	-	NE	Z
Russell-Silver syndroom	-	5 x	1x	-	NE	Z
Salla disease	1x	-	-	-	E	Z
Sanfilippo syndroom	3x	4 x	1x	-	E	Z
Sarcoïdose	3x	-	-	2 x	?	?
SCA3	2x	2 x	-	-	E	Z
SCAD	-	2 x	-	-	E	Z
Scheuermann	2x	2 x	1x	-	E	Z

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Schildkliertumoren	-	1 x	-	-	E	Z
Schildklierziekten	2x	4 x	7x	-	E	?
Schindler, ziekte van	1x	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Schinzel-Giedion syndroom	3x	-	-	-	E	Z
Schisis	28x	14 x	16x	1 x	?	N
<i>Nieuw:</i> Schizencephalie	2x	-	1x	-	?	Z
Schizofrenie	5x	4 x	4x	3 x	?	N
SCLE	-	1 x	-	-	?	?
Sclerodermie	3x	3 x	3x	-	E	Z
Scoliose	1x	-	-	-	NE	Z
<i>Nieuw:</i> Seckel syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Seitelberger syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Sferocytose, congenitale	12x	14 x	4x	3 x	E	Z
Shprintzen syndroom (VCF syndroom)	-	1 x	-	2 x	E	Z
Siamese tweeling	-	2 x	-	-	NE	Z
Sikkelcelanemie (bloedziekte)	25x	62 x	7x	4 x	E	N
Simpson golabi bemhel syndroom	-	1 x	-	-	E	Z
Sinus pilonidalus	-	1 x	-	-	NE	NZ
Sjogren	3x	1 x	1x	-	NE	NZ
<i>Nieuw:</i> SLE	10x	-	5x	-	?	Z
Slokdermanker	1x	-	2x	1 x	NE	?
SMA	1x	4 x	-	-	E	Z
SMD – dwerggroei	-	1 x	-	-	E	?
Smithe-Magenis syndroom	3x	1 x	1x	-	E	Z
Smith-Lemli-Opitz syndroom	1x	3 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Sneddon, syndroom van	1x	-	-	-	?	Z
SOA	-	1 x	-	-	N	?
Sotos	4x	4 x	2x	-	?	Z
Spasticiteit	3x	3 x	-	-	NE	Z
Spina bifida /Neurale buis defect	33x	14 x	15x	6 x	?	N
Spondylo Epifysaire Dysplasie / SED	1x	2 x	-	1 x	E	Z
Sprengel deformity	1x	3 x	1x	-	NE	Z/N
Sprintzensyndroom	3x	4x	-	2x	E	Z
Stargardt syndroom	1x	1 x	2x	-	E	Z
Steinert, ziekte van	7x	3 x	2x	1 x	E	Z
Stickler syndroom	4x	5 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Stiff person syndroom	1x	-	1x	-	NE	Z
Strumpell, ziekte van	3x	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Stuve Wiederman syndroom	1x	-	-	-	?	Z
Subcutane lupus erythematodes	1x	1 x	-	-	?	Z
<i>Nieuw:</i> Syndactylie	2x	-	-	-	E	Z
Sydenham, chorea van	-	1 x	-	-	?	?
Syringomyelie	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Takayashu	1x	-	-	-	?	Z
Talus verticalis	2x	3 x	1x	-	?	?
<i>Nieuw:</i> Tay-Sachs	2x	-	-	-	E	Z
TAR syndroom (Buerger)	1x	1 x	-	-	E	Z
Tethered spinal cord	-	1 x	-	-	?	?
Tetralogie van Fallot	2x	2 x	2x	-	NE	Z
Thalassemie	25x	26 x	8x	9 x	E	?
<i>Nieuw:</i> Thanatofore dwerggroei	1x	-	-	-	?	Z
Thomsen, ziekte van	-	2 x	1x	1 x	E	?
Tick borne disease	-	-	2x	-	NE	Z
Toxoplasmose	4x	4 x	8x	-	NE	Z
<i>Nieuw:</i> TRAPS (TNF- receptor associated periodic syndrome)	2x	-	2x	-	E	Z
Translocatie 6 9 – 13	-	-	5x	-	?	?
Treacher Collins syndroom	1x	2 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Tremor hereditary essential	1x	-	-	-	E	N
Tricho-rhino-phalangeaal syndroom	-	4 x	-	-	E	Z
Trigonocephalie	1x	1 x	-	-	E	Z

	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Erfelijk Ja/nee	Zeldzaam Ja/nee
Triple-X syndroom	7x	13 x	1x	-	NE	Z
Trisomie 13 / Patau syndroom	5x	6 x	4x	3 x	NE	Z
Trisomie 8	1x	3x	-	-	?	Z
Trisomie 9	4x	1x	1x	-	?	Z
<i>Nieuw:</i> Trisomie 15	1x	-	1x	-	?	Z
Trisomie 16	-	1 x	-	-	?	Z
Trisomie 18	7x	5 x	2x	2 x	NE	Z
<i>Nieuw:</i> Trisomie 19	1x	-	-	-	NE	Z
Trisomie 22	1x	-	1x	2 x	NE	Z
Thrombocytopenie	-	1 x	2x	-	NE	?
Thrombocytose	-	3 x	-	-	NE	?
Thrombose	-	1 x	2x	-	?	N
<i>Nieuw:</i> Thrombotische thrombocytopenische purpura (TTP)	2x	-	-	-	NE	Z
Tubereuze Sclerosis	2x	-	3x	1 x	E	?
Turner syndroom	13x	11 x	8x	-	NE	Z
Twin-to-twin	1x	1 x	-	-	NE	Z
Tyrosine hydroxylase deficiëntie	-	-	-	1 x	?	?
Tyrosinemie	-	1 x	-	-	E	Z
Usher	5x	1 x	2x	-	E	Z
Vacterl	-	2 x	1x	-	?	Z
Valproaat syndroom	-	1 x	-	-	?	?
Vanishing White Matter	-	1 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Vena cava superior syndroom	1x	-	-	-	NE	Z
Vitiligo	2x	1 x	-	-	NE	Z/N
<i>Nieuw:</i> Von Hippel- Lindau	1x	-	-	-	NE	?
Wagner	1x	2 x	-	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Waldenström's macroglobulinemie	1x	-	-	-	?	Z
Wegener	5x	3 x	1x	-	?	Z
Werlhof, ziekte van (ITP)	7x	3 x	-	-	NE	Z
West, syndroom van	6x	1 x	2x	4 x	?	?
Westphall, ziekte van	-	1 x	-	-	E	Z
Wijnvlek	2x	1 x	-	-	?	Z
Willebrand, ziekte van	5x	1 x	3x	1 x	E	?
Williams-Beuren syndroom	8x	2 x	2x	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> Wiskott-Aldrich syndroom	1x	-	-	-	E	Z
Wolf-Hirschhorn syndroom	4x	2 x	1x	-	NE	Z
Wolfram syndroom	2x	1 x	1x	-	E	Z
<i>Nieuw:</i> WPW – Wolff-Parkinson-White	1x	-	3x	-	?	N
XXYY	-	2 x	1x	-	NE	Z
XYY	4x	3 x	-	-	NE	Z
Zellweger syndroom	2x	1 x	3x	1 x	E	Z
<i>Nieuw:</i> Ziekte van Duncan	1x	-	-	-	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 2

### Overzicht gezochte informatie met algemene termen, symptomen of onbekende ziekten

#### Enquête erfelijkheid.nl en registratie erfolijn

#### Informatievraag met algemene termen, symptomen of onbekende ziekten 2003 – 2002

Vraagterm	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Algemene term	Symp- tomen	Ziekte Niet bekend
Aangeboren afwijkingen / erfelijke ziekten	-	-	101x	30 x	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Afasie	1x	-	-	-	-	X	-
Amputatie aangeboren	2x	1 x	-	-	-	X	-
Amyloid angiopathie	1x	-	-	-	-	-	X
Anemie	4x	1 x	-	-	-	X	-
Aneurysma	2x	1 x	-	-	-	X	-
Angststoornis	-	1 x	-	-	X	-	-
Asymmetric crying face	-	2 x	-	-	-	-	X
<i>Nieuw:</i> Ataxie	6x	-	-	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Baarmoederafwijking	1x	-	-	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Blindheid	3x	-	2x	-	X	-	-
Bloedziekte	-	-	2x	-	X	-	-
Buchem, ziekte van Vam	1x	1 x	-	-	-	-	X
<i>Nieuw:</i> Cholesterol	1x	-	2x	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Cholinesterase deficiëntie	1x	-	-	-	-	-	X
Chromosoomafwijking	25x	66 x	17x	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Clusterhoofdpijn	1x	-	-	-	-	X	-
<i>Nieuw:</i> Congenitaal reductie defect	1x	-	-	-	-	-	X
<i>Nieuw:</i> Cytostatica	-	-	1x	-	X	-	-
Depakine syndroom	-	1 x	-	-	-	-	X
Dermatosites	-	1 x	-	-	-	-	X
Doofheid	6x	5 x	4x	-	X	-	-
Dubbele baarmoeder	-	1 x	-	-	-	X	-
<i>Nieuw:</i> Dwerggroei	-	-	1x	-	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	-	-
<i>Nieuw:</i> Fistel	-	-	3x	-	X	-	-
Gebit, afwijking aan	-	3 x	-	-	X	-	-
Gernet syndroom	-	1 x	-	-	-	-	X
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	2x	1 x	-	-	X	-	-
Handafwijking	2x	5 x	-	-	X	-	-
Hanhart syndroom	-	1 x	-	-	-	-	X
Hartaandoeningen	30x	-	18x	11 x	X	-	-
Hemocystinuria	-	-	-	-	-	-	X
Hemofago.lympho.failial (FHL)	-	1 x	-	-	-	-	X
Hepatitis	2x	2 x	1x	-	X	-	-
Hersenaandoening	2x	4 x	-	-	X	-	-
Hersensbloeding, erfelijke	-	2 x	-	-	X	-	-
Hersentumor	-	-	1x	-	X	-	-
Huidaandoeningen	1x	3 x	-	-	X	-	-

Vraagterm	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Algemene term	Symp- tomen	Ziekte Niet bekend
Hydrocefalus	-	2 x	5x	1 x	-	X	-
Hydrocortison	-	-	-	-	-	-	X
<i>Nieuw:</i> Hyperhomocystinemie	1x	-	-	-	-	-	X
Hyperthyreoidie	-	1 x	-	-	X	-	-
Hypocysteinemie	-	-	-	-	-	-	X
<i>Nieuw:</i> Hypofyseadenoom	1x	-	-	-	X	-	-
Hypoglycaemie, kleuter	-	1 x	-	-	-	X	-
<i>Nieuw:</i> Hypoplasie aan galwegen	1x	-	-	-	-	X	-
Hypothyroïdie, congenitale	-	1 x	-	-	X	-	-
Immuunstoornissen	1x	2 x	5x	-	X	-	-
Infecties; bacterieel/viraal	-	2 x	-	-	X	-	-
Kanker algemeen	-	-	12x	13 x	X	-	-
Kanker en erfelijkheid	19x	-	5x	-	X	-	-
Kearn-Sayre syndroom	-	1 x	-	-	-	-	X
KID	-	-	-	2 x	X	-	-
Lam, ziekte van	-	2 x	-	1 x	-	-	X
Leukodystrofie	3x	-	-	1 x	X	-	-
Lipoedeem	-	1 x	-	-	-	X	-
Lujans	-	1 x	-	-	-	-	X
Lysosomale stapelingsziekte	-	1x	-	-	X	-	-
Maternale disomie van chromosoom 14	-	-	2x	1 x	-	-	X
Menopauze verst. Gehandic.	-	1 x	-	-	-	X	-
Metachrom. Leukodystrofie	-	1 x	-	-	-	-	X
Migraine	-	3 x	-	-	-	X	-
Milo dysplasie	-	-	-	2x	-	-	X
Motorische achterstand	-	1 x	-	-	-	X	-
Motorneuron deficiency, cong.	-	1 x	-	-	-	-	X
Mozaiek trisomie S Chromosoom afwijking	-	-	-	-	-	-	X
Myopathie	1x	2 x	1x	-	X	-	-
Navelstrengbreuk	1x	1 x	-	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Neus- en keel amandel	1x	-	1x	-	X	-	-
Nierziekte	-	5 x	3x	-	X	-	-
Oogaandoening	8x	6 x	1x	-	X	-	-
Oorafwijking	-	1 x	-	-	X	-	-
Open schedel	-	-	-	-	-	X	-
Oro Facio Digital syndroom	-	1 x	-	-	X	-	-
Ovariumcyste	-	1 x	-	-	-	X	-
Pachyonchia congenita	-	1 x	-	-	-	-	X
Paradontitis	-	1 x	-	-	-	X	-
Peroxisomale ziekte	-	1 x	-	-	X	-	-
Pfanner, ziekte van	-	-	-	1 x	-	-	X
Pigmentvlek	-	1 x	-	-	-	X	-
Polycythemie	-	1 x	-	-	-	X	-
Polyneuropathie	5x	-	2x	1 x	X	-	-
Reflux	-	1 x	-	-	-	X	-
<i>Nieuw:</i> Rhesus antagonisme	1x	-	-	-	X	-	-
Schedelafwijking	-	2 x	-	-	-	X	-
<i>Nieuw:</i> Schildklierafwijking	2x	-	-	-	X	-	-
Schildklierziekten	2x	4 x	-	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Schoenmakersborst					X		
Slechthorendheid	-	2 x	-	-	X	-	-
Spierdystrofie	-	-	-	-	X	-	-
Spierziekte	7x	4 x	8x	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Splethand syndroom	2x	-	1x	-	X	-	-
Spraak-taalmoeilijkheden	-	1 x	-	-	X	-	-
Stofwisselingsziekte	9x	10 x	6x	-	X	-	-
Stotteren	-	1 x	-	-	X	-	-
Strabisme/scheelzien	-	1 x	-	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Tachycardie	1x	-	-	-	X	-	-

Vraagterm	Aantallen 2003 erfolijn	Aantallen 2002 erfolijn	Aantallen 2003 website	Aantallen 2002 website	Algemene term	Symp- tomen	Ziekte Niet bekend
Translocatie	2x	2 x	-	-	X	-	-
Transpiratie, overmatig	-	1 x	-	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Vaataandoening	4x	-	-	-	X	-	-
Vaquer	-	1 x	-	-	-	-	X
Varicella zoster/waterpokken	-	1 x	-	-	X	-	-
Vingers/tenen teveel/te weinig	-	1 x	-	-	X	-	-
Vitaminetekort	-	1 x	-	-	X	-	-
<i>Nieuw:</i> Zaadbal (één)	1x	-	-	-	X		

### Bijlage 3

#### Overzicht gezochte informatie over erfelijkheid

#### Enquête erfelijkheid.nl

#### Informatievraag erfelijkheid 2003 – 2002 - 2001

Onderwerpen	2003	2002	2001
	website	website	website
Algemeen erfelijkheid	24 x	30 x	29 x
Bloedgroep	12x	5 x	3 x
Bloedverwantschap	9 x	5 x	-
DNA (-test, -bank, -uitslag)	21x	1 x	5 x
Drager zijn	2x	1 x	1 x
Erfelijkheid familie	1x	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	4x	4 x	1 x
Farmacologetica	-	-	1 x
Genealogie	-	-	1 x
Genetica	8x	2 x	5 x
Gentherapie	15x	3 x	3 x
Gevolgen erfelijke ziekte	-	-	2 x
Lesstof leerkracht	10x	3 x	3 x
Klonen en erfelijke ziekten	-	-	1 x
Oog- en haarkleur – oorlel	11x	3 x	1 x
Overerving	6x	2 x	2 x
Vaderschapttest	16x	1 x	-
Werkstuk – documentatie	4x	5 x	3 x

#### Registratie erfolijn

#### Informatievraag erfelijkheid 2003 – 2002

Onderwerpen	2003	2002
	Erfolijn	erfolijn
Algemeen erfelijkheid	163	87
Bloedgroep	28	35
Bloedverwantschap	18	61
DNA (-test, -bank, -uitslag)	-	-
Drager zijn	-	-
Erfelijkheid familie	-	-
Erfelijkheid karaktereigenschappen – intelligentie – muzikaliteit - topsport	-	-
Erfelijkheid maatschappelijke belangen	-	-
Erfelijkheid – geadopteerd zijn	-	-
Erfelijkheidsonderzoek - advisering	26	-
Farmacologetica	-	-
Genealogie	-	-
Genetica	-	-
Gentherapie	-	11
Gevolgen erfelijke ziekte	-	-
Lesstof leerkracht	-	-
Klonen en erfelijke ziekten	-	-
Oog- en haarkleur – oorlel	-	48
Overerving	16	-
Vaderschapttest	61	25
Werkstuk – documentatie	-	82
Nieuw: verzekeringen	5	

## Bijlage 4

### Overzicht gezochte informatie over zwangerschap

Enquête erfelijkheid.nl

Beschrijving van de onderwerpen rond de zwangerschap 2003 – 2002 - 2001

Onderwerpen	2003	2002	2001
Zwangerschap algemeen	11x	13 x	1 x
• zwangerschap en (oudere) leeftijd	1x	6 x	2 x
Zwangerschap en (erfelijke) ziekten	-	5 x	2 x
• Diabetes	-	3 x	1 x
• Epilepsie	1x	1 x	1 x
• FSGD	-	-	1 x
• Schildklierafwijking	-	1 x	-
• Stofwisselingsziekten	-	1 x	1x
Zwangerschap en leefstijl	-	-	-
• Alcohol / Drugs	-	3 x	1 x
• Medicijngebruik (door man/vrouw)	2x	2 x	1 x
• Schadelijke stoffen	-	2 x	-
• Straling	-	1 x	-
• Toxoplasmose	-	17 x	1 x
Prenataal onderzoek / diagnostiek	10x	1 x	1 x
• Chromosomenonderzoek	-	-	1 x
• Echo	-	1 x	-
• Nekplooï meting	-	1 x	1 x
• Triple test	-	3 x	2 x
• Vlokkentest	-	2 x	1 x
• Vruchtwaterpunctie	1x	1 x	2 x
• Criteria voor onderzoek	-	-	1 x
• Zwangerschapsafbreking na onderzoek	2x	1 x	-
	-	-	-
Preconceptie	-	1 x	1 x
• Foliumzuur	-	5 x	-
Diversen	-	-	-
• Geboortevlekken	-	1 x	-
• Miskramen	-	6 x	-
• Meerlingen	4x	3 x	-
• Borstvoeding	-	1 x	-
• Ontwikkeling prematuur geboren baby	-	1 x	-
• Ongewenst kinderloos	-	-	1 x
• Onvruchtbaarheid (man en vrouw)	31x	-	1 x
• IVF	-	-	1 x
• Obductie	-	-	-
• <i>Nieuw</i> : Rhesus baby	1x	-	-
• <i>Nieuw</i> : Zwanger worden/ risico's op aangeboren afwijkingen bij toekomstig kind	1x	-	-
	3x	-	-
	-	-	-

## Registratie erfolijn

### Beschrijving van de onderwerpen rond de zwangerschap 2003 – 2002

Onderwerpen	2003	2002	2001
Zwangerschap algemeen	33x	-	-
• zwangerschap en (oudere) leeftijd		82x	-
Zwangerschap en (erfelijke) ziekten	-	78x	-
• Diabetes	-	-	-
• Epilepsie	-	-	-
• FSGD	-	-	-
• Rode hond	-	-	-
• Schildklierafwijking	-	-	-
• Stofwisselingziekten	-	-	-
• Infectie	42x		
Zwangerschap en leefstijl	-	-	-
• Alcohol / Drugs	-	-	-
• Arbeidsomstandigheden	-	-	-
• Medicijngebruik (door man/vrouw) - antidepressiva	-	-	-
• Schadelijke stoffen	64x	110x	-
• Straling	-	-	-
• Toxoplasmose	-	94x	-
Prenataal onderzoek / diagnostiek	58x	75x	-
• Chromosomenonderzoek	-	-	-
• Echo	-	-	-
• Nekplooï meting	-	-	-
• Triple test	-	-	-
• Vlokkentest	-	-	-
• Vruchtwaterpunctie	-	-	-
• Criteria voor onderzoek	-	-	-
• Kansberekening – uitslag onderzoek	-	-	-
• <i>Nieuw</i> : risico / herhalingsrisico	121x	-	-
• Zwangerschapsafbreking na onderzoek	46x	-	-
Preconceptie	80x		
• Foliumzuur	160x	230x	-
Diversen	-	-	-
• Geboortevlekken	-	-	-
• Miskramen	-	-	-
• Meerlingen	-	-	-
• Borstvoeding	-	-	-
• Ontwikkeling prematuur geboren baby	-	-	-
• Ongewenst kinderloos	-	-	-
• (On)vruchtbaarheid (man en vrouw)	-	-	-
• IVF	-	-	-
• Obductie	-	23x	-

## Bijlage 5

### Lijst afgenomen voorlichtingsmaterialen

#### Registratie erfolijn

#### Bestelde en gedownloadde voorlichtingsmaterialen 2003

\*) Vetgedrukt zijn die brochures/boekjes die **alleen** te bestellen zijn.

Titel brochure	Bestel 2003	Download 2003
<b>Alles goed met mijn baby *)</b>	1	-
Als u weet dat u een baby met een aandoening krijgt	56	103
Anemia ereditaria (Italiaans)	1	6
Anemia Hereditária (Portugees)	1	4
<b>Ansichtkaart Erfocentrum</b>	415	-
Beleidsplan Erfocentrum 2003	4	11
Bloedarmoede Turks	331	5
Bloedverwantschap	3	48
Bogi werkbladen + docentenhandleiding	2	49
<b>Bogi-flyer</b>	-	25
<b>Bruine of blauwe ogen</b>	3	-
Chromosoomafwijkingen	119	117
<b>Conference report WAOPBD</b>	-	-
<b>De diagnose is nog maar het begin...</b>	88	-
Diabetes Mellitus bij kinderwens en zwangerschap	1	86
Een wereld te winnen	6	13
Epilepsie bij kinderwens en zwangerschap	59	59
Erfelijke bloedarmoede	9	1
<b>Erfelijke bloedarmoede (Arabisch)</b>	107	-
<b>Erfelijke bloedarmoede (Farsi)</b>	7	-
<b>Erfelijkheidsonderzoek ja/nee</b>	120	-
Erfelijkheidsvoorlichting bij Turken en Marokkanen in Nederland	2	-
Erfelijkheidsvragen anno 2001	-	45
Erfelijkheidsvragen anno 2002	-	8
<b>Ethisch manifest</b>	1	-
<b>European rare chromosomes united: onderzoeksresultaten</b>	-	-
Evaluatierapport Erfocentrum door Bureau HHM	-	4
Foliumzuur bij kinderwens en zwangerschap	2715	1500

Titel brochure	Bestel 2003	Download 2003
Foliumzuur: Weten jullie wat foliumzuur is?	-	-
<b>Geen woorden maar daden</b>	10	-
Hemoglobinopathieën	8	23
<b>Het is goed dat je wat over erfelijkheid weet</b>	-	-
<b>Het zit in de familie</b>	5	-
HIV-infectie en aids bij kinderwens en zwangerschap	251	26
Huisarts en erfelijkheid	2	28
Ieder z'n rugzak	7	26
<b>In de familie - docentenhandleiding + werkbladen</b>	30	-
In de familie - Docentenhandleiding - downloaden	-	219
<b>In de familie - videoband</b>	78	-
In de familie - werkbladen - downloaden	-	283
Informatie over het Erfocentrum	52	180
<b>Informatie voor mensen met een zeldzame aandoening</b>	43	-
Information about hereditary anaemia (Engels)	-	25
Kinderwens en zwangerschap op latere leeftijd	120	70
Medicijnen bij kinderwens en zwangerschap	62	58
Nieuw leven vraagt om tijdige informatie	171	200
Obductie	8	50
<b>Onbekend maakt onbemind</b>	96	-
<b>Onderzoek na overlijden (Nederlands / Arabisch)</b>	2	-
Onderzoek na overlijden / Ölümnden sonra araptýrma (Nederlands / Turks)	2	8
Orak hücre ve/veya talasemi hastalýđý ile ilgili kípiller için bilgi (Turks / Nederlands)	-	14
Prenatale diagnostiek als u 36 jaar of ouder bent	50	280
Prenatale diagnostiek bij aangeboren of erfelijke aandoeningen	30	240
Rode hond bij kinderwens en zwangerschap	61	58
Roken en alcohol bij kinderwens en zwangerschap	104	60
Schadelijke stoffen op het werk bij kinderwens en zwangerschap	9	38
Sickle cell disease and thalassemia (Engels)	-	1
Sikkelcelziekte	-	50
Straling bij kinderwens en zwangerschap	-	27
Thalassemie	-	28

Titel brochure	Bestel 2003	Download 2003
Toxoplasmose bij kinderwens en zwangerschap	415	130
<b>Van generatie op generatie</b>	60	-
Vóór een zwangerschap	10	107
<b>Voordat u aan kinderen denkt... informatie over erfelijkheidsvoorlichting – Boekje Turks</b>	160	-
<b>Wat staat er in mijn genen geschreven?</b>	1	-
www.bogi.nl - stageverslag - download	-	-
www.bogi.nl in de praktijk - stageverslag	-	3
<b>Zwangerschap en foliumzuur (Arabisch / Nederlands)</b>	121	-
Zwangerschap en foliumzuur (Turks / Nederlands)	120	71
Sikkelcel en thalassemie (oud)	4	18
<b>Subtotaal</b>	<b>6.143</b>	<b>4.405</b>
<b>Totaal 2003</b>	<b>10.548</b>	

## **Bijlage 6**

### **Gebruikte bronnen**

- Breed Platform Verzekerden en Werk, Rapportage Helpdesk 2003 – april 2004
- 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.
- M. de Kinderen, Erfelijkheidsvragen anno 2002, Signaleringsrapport informatievragen erfelijkheid op basis van de registratiecijfers website en erflijn Erfocentrum – november 2003.
- Hoeksma, Homans & Mentink Organisatieadviseurs, Evaluatie Erfocentrum, 13 september 2002.
- Smeenk, Jarco, [www.Bogi.nl](http://www.Bogi.nl) in de praktijk, Erfelijkheids als onderwerp in het basisonderwijs – september – november 2003.
- Stichting ERFO-centrum, Jaarverslag 2003, april 2004.