



DIGITAAL JAARVERSLAG 2018



INHOUDSOPGAVE

Voorwoord	3
Is het erfelijk?	4
Erfelijke ziekte, en dan?	6
Het zit in de familie	7
Kinderwens	8
Ook voor professionals	9
Dienstverlening aan andere organisaties	11
Bestuur, directie en medewerkers	13
Financiën	14

VOORWOORD

Er wordt steeds meer duidelijk over de genetische oorzaken van ziekte en gezondheid. Daarom wordt het belang van voorlichting over erfelijkheid en gezondheid groter.

Onze website erfelijkheid.nl trok in 2018 ruim 1,3 miljoen bezoekers. Hier zijn antwoorden te vinden voor mensen die in aanraking komen met een erfelijke ziekte (in de familie). We maken voor deze groep specifieke tools zoals keuzehulpen, waarmee mensen zich kunnen voorbereiden op een gesprek met een klinisch geneticus over DNA-onderzoek.

In 2018 werd onze voorlichting weer geactualiseerd en aangevuld. We onderzochten samen met de VSOP (in opdracht van ZonMw) voorlichtingsbehoeften over de nieuwe generatie DNA-onderzoeken: Next generation sequencing (NGS). Genetica en DNA-onderzoek worden immers steeds meer onderdeel van de reguliere zorg.

Speciale aandacht ging het afgelopen jaar uit naar voorlichting en scholing aan zorgprofessionals. We maakten onder meer e-learnings voor kinder-, jeugd- en huisartsen over het signaleren van zeldzame ziektes, samen met de VSOP. Dit werd mogelijk gemaakt door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. We zijn blij dat we in 2018 dankzij ZonMw samen met de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) konden starten met de opzet van een nieuw kennisportaal over genetica voor kinderartsen, oncologen en cardiologen.

Om onze voorlichting en scholing zo goed mogelijk te ontwikkelen en te implementeren, werken wij voortdurend samen met andere partijen zoals academische ziekenhuizen, universiteiten, wetenschappelijke verenigingen, patiëntenorganisaties en de overheid.

Wij hopen deze samenwerking te kunnen continueren in 2019!

Marloes Brouns-van Engelen en Anne-Marie de Ruiter

‘Zonder al die onderzoeken is de kans vele malen groter, dat je er te laat bij bent.’ - ALBERT (54)

Is het erfelijk?

Mensen met vragen over erfelijkheid kunnen terecht bij onze websites www.erfelijkheid.nl, www.ikhebdat.nl en bij de Erfomail.

Voorlichting over NGS/WES

Dankzij de nieuwe generatie DNA-onderzoeken, genaamd Next generation sequencing (NGS), kan snel en relatief goedkoop de volledige genetische code van een mens in kaart worden gebracht. Steeds meer mensen krijgen hier mee te maken. Ze krijgen bijvoorbeeld bij de zoektocht naar een medische diagnose Whole Exome Sequencing (WES) aangeboden.

In opdracht van ZonMw (programma Personalised Medicine) hebben Erfocentrum en VSOP in kaart gebracht welke informatiebehoeften er zijn rond NGS/WES. Uit een internetpoll onder 350 mensen en interviews met zes experts en negen ouders van patiënten, werd duidelijk dat er behoefte is aan schriftelijk, visueel en digitaal voorlichtingsmateriaal om de bewustwording van de (on)mogelijkheden, gevolgen en implicaties van NGS te vergroten. We kregen een [vervolgopdracht van ZonMw](#) om voorlichtingsmateriaal te ontwikkelen.

Websites over erfelijkheid

Op www.erfelijkheid.nl staat voorlichting over heel veel erfelijke ziektes, DNA-onderzoek, familiecommunicatie over erfelijkheid, verzekeringen en erfelijkheid en kinderswens en erfelijke ziektes. Ons bezoekersaantal blijft groeien; in 2018 bezochten ruim 1,3 miljoen mensen onze site.

Uit diverse gebruikersonderzoeken van erfelijkheid.nl zijn suggesties gekomen op basis waarvan wij de website hebben kunnen aanvullen, bijvoorbeeld met meer informatie over bepaalde erfelijke ziektes.

Vragen en opmerkingen van klinisch genetici en actuele ontwikkelingen hebben geleid tot 111 bijgestelde en 34 nieuwe teksten, bijvoorbeeld over de techniek van DNA-onderzoek, uitslagen van diagnostisch DNA-onderzoek, genen repareren en over wat als je te horen krijgt dat je een kind krijgt met een aandoening. Om de informatie over ziektes te verlevendigen, plaatsten we 15 nieuwe video's op www.erfelijkheid.nl.

We schreven acht nieuwe teksten voor onze website voor kinderen, www.ikhebdat.nl.

Erfolijn voor individuele vragen

Mensen met vragen over erfelijkheid en gezondheid kunnen mailen naar de zogenaamde 'Erfolijn'. In 2018 is het aantal vragen toegenomen tot 1860. Vragenstellers maken zich bijvoorbeeld zorgen over de kans die zij of hun kinderen hebben op een bepaalde erfelijke ziekte. Vragen gingen onder meer over de erfelijkheid van psychische aandoeningen, de kans dat je een ziekte doorgeeft aan je kind en verwantschapsvragen; zoals welke bloedgroep de ouders kunnen hebben als een kind een bepaalde bloedgroep heeft.

In de media is er in 2018 regelmatig aandacht besteed aan nieuwe behandelingen. Dat zien we terug in de vragen die mensen stellen; het aantal vragen over de praktische toepassing van ontwikkelingen zoals [CRISPR Cas9](#) voor de genezing van een erfelijke ziekte nam toe.

Door de vragen ontstaat een goed beeld van wat leeft. Wij gebruiken de vragen ook om onze websites te verbeteren.

Vraagsteller Erfolijn:

*“Bedankt voor de goede uitleg!
Dit was precies de informatie die ik nergens
kon vinden! Dank daarvoor.”*

Erfelijke ziekte, en dan?

Met onze voorlichting streven wij na dat mensen eerder een diagnose krijgen en dat zij goede zorg krijgen.

Erfelijke vormen van diabetes (MODY)

Er zijn twee bekende varianten van diabetes: diabetes type 1 en type 2. Minder bekende varianten van diabetes zijn de erfelijke vormen van diabetes: MODY genaamd. In samenwerking met het expertisecentrum Erfelijke Diabetes, Diabeter en het DiHAG zetten we in 2018 MODY op de kaart, met als doel de diagnostiek en zorg voor deze patiënten te verbeteren.

Binnen dit project is voorlichtingsmateriaal gemaakt voor ouders van jonge MODY-patiënten en zijn er artikelen gepubliceerd in vaktijdschriften (bijvoorbeeld het tijdschrift voor de praktijkondersteuner).

Daarnaast ontwikkelden we drie e-learningmodules op het portaal van het Erfocentrum: één gericht op huisartsen, één gericht op praktijkondersteuners en één gericht op kinderartsen. Accreditatie voor de module voor kinderartsen is aangevraagd, de module voor huisartsen is reeds geaccrediteerd.

Zoekmachine voor expertisecentra

In 2018 ontwikkelden we een zoekmachine voor Nederlandse expertisecentra van zeldzame ziekten: www.expertisezoeker.nl. Het doel hiervan is dat mensen expertisecentra beter kunnen vinden. De Expertisezoeker is te vinden op www.erfelijkheid.nl, maar kan eenvoudig en kosteloos op websites van andere (patiënten)organisaties gebruikt worden.

De Expertisezoeker is gefinancierd door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars en ontwikkeld samen met Orphanet en www.expertiseinkaat.nl. In de tool maken we gebruik van de database van beide organisaties.

Vraagsteller Erfolijn:

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

Het zit in de familie

Een erfelijke ziekte treft meestal meerdere mensen uit een familie. Op www.erfelijkheid.nl geven we tips en tools aan patiënten die over de erfelijkheid van de ziekte gaan praten met familieleden. En we maken voorlichting voor familieleden, die gehoord hebben dat zij ook een bepaalde aanleg kunnen hebben. Bijvoorbeeld in de vorm van een keuzehulp. Als u op de rechterpijl klikt, vindt u meer informatie.

Keuzehulp DNA-onderzoek voor familieleden

Als het erfelijke Lynch-syndroom in je familie blijkt te zitten, kun je er door een DNA-test achter komen of je deze verhoogde kans voor met name dikkedarmkanker of baarmoederkanker ook hebt. Heb je deze aanleg inderdaad geërfd, dan zijn preventieve controles en vroegtijdig ingrijpen mogelijk.

Wij ontwikkelden en lanceerden met en voor de Stichting Lynch Polyposis een keuzehulp. Hiermee kunnen familieleden van mensen met het Lynch syndroom, hun overwegingen op een rij zetten en zich voorbereiden op een bezoek aan de klinisch geneticus.

Ook zijn wij in 2018 van start gegaan met de ontwikkeling van een keuzehulp voor familieleden van mensen met erfelijke of familiale hartziekte.

‘In ons gezin kunnen we hier uren over praten. Soms ook samen huilen, terwijl we niet sentimenteel zijn, eerder nuchter.’ - DÈTJE



Kinderwens

Op www.erfelijkheid.nl staat voorlichting voor mensen met een erfelijke ziekte en een kinderwens. Daarnaast geven we voorlichting over hoe mensen zo gezond mogelijk zwanger kunnen worden.

Zwangerwijzer en strakswangerworden.nl

In april 2014 is op initiatief van College Perinatale Zorg (CPZ) gestart met de ontwikkeling van een multidisciplinaire kwaliteitsstandaard: de Preconceptie Indicatie lijst (PIL). Doel van de PIL is om gebruik van preconceptiezorg te vergroten en de zorg meer uniform te laten zijn. In 2018 waren we betrokken bij de totstandkoming van de definitieve versie.

In 2018 maakten we samen met de VSOP een patiëntenversie van de Preconceptie Indicatie Lijst (PIL). We vertaalden met financiering van het KIDZ-programma van de Patiëntenfederatie Nederland, informatie uit deze kwaliteitsstandaard naar voorlichting voor aanstaande ouders. Deze voorlichting hebben we geïntegreerd in twee goed bezochte websites voor mensen met een kinderwens: www.zwangerwijzer.nl (een website van Erasmus MC en Erfocentrum) en www.strakswangerworden.nl (een website van CPZ). Beide kanalen bereiken gezamenlijk jaarlijks meer dan 100.000 mensen met een kinderwens (of heel vroeg in de zwangerschap).

*'Ze maken het niet mooier
of minder mooi. Dat maakt
het makkelijker om een
besluit te nemen.'*

- ARIANNE (34)



Internationaal

Als het gaat om voorlichting en scholing van professionals rond genetica, kunnen wij veel leren van en uitwisselen met andere landen. Wij volgen internationale ontwikkelingen en hebben contacten met diverse buitenlandse universiteiten en gremia, onder meer Plymouth University, Exeter University en het Europese project 'Unique, Rare Chromosome Disorder Support Group'.

We nemen we deel aan meetings van [The European Society of Human Genetics](#) en wisselen kennis en ideeën uit rond specifieke projecten of mogelijke vertalingen.

Ook voor professionals

Genetica wordt steeds belangrijker in de zorg. Niet alleen klinisch genetici krijgen te maken met erfelijkheid, maar ook huisartsen of bijvoorbeeld kinderartsen.

De ontwikkelingen gaan snel.

Wij houden daarom verschillende zorgprofessionals op de hoogte van de meest recente onderzoeken en voorzien hen van handige tools. Daarbij werken wij intensief samen met de beroepsgroepen zelf, zodat onze producten goed aansluiten bij hun kennisbehoeften.

Huisarts en Genetica

Steeds meer mensen weten de website www.huisartsengenetica.nl te vinden. Het aantal bezoekers is na de herziening van de website toegenomen met 11% naar gemiddeld 4100 bezoekers per maand.

In 2018 is een aparte pagina ingericht op www.huisartsengenetica.nl om een aantal recent ontwikkelde nascholingen op het gebied van zeldzame ziekten en MODY onder te brengen.

In 2018 is een start gemaakt met de ontwikkeling van een digitaal kennisportaal voor specialisten over genetica. Wij stemmen de informatie op beide websites op elkaar af.

Kennisportaal voor medisch specialisten over genetica

Genetische diagnostiek behoort niet langer uitsluitend toe aan de afdeling klinische genetica van een ziekenhuis; steeds meer medisch specialisten krijgen er mee te maken. Het is voor hen echter geen dagelijkse praktijk. Voor een doelmatig en juist verloop van het proces van erfelijkheidsdiagnostiek en –voorlichting is goede informatievoorziening essentieel. Samen met de VKGN startten we daarom in 2018 met het opzetten van een kennisportaal over genetica voor kinderartsen, oncologen en cardiologen (en andere specialisten die met dezelfde patiëntencategorieën werken). Deze kennisportaal wordt gefinancierd door ZonMW. Op deze manier voorzien we professionals van inhoudelijke en praktische just-in-time informatie over genetische diagnostiek. Het kennisportaal stelt medisch specialisten in staat om hun patiënten volledig en op de juiste manier voor te lichten over DNA-diagnostiek, zelf DNA-diagnostiek aan te vragen en waarnodig op de juiste manier en op het juiste moment te verwijzen naar de afdeling klinische genetica

E-learning over zeldzame ziektes

Symptomen van zeldzame ziekten zijn moeilijk te herkennen, alleen al omdat er meer dan 7000 zeldzame ziekten zijn. Artsen uit de eerste lijn fungeren hierbij als poortwachters, maar het blijft een uitdaging om de juiste signalen te herkennen. Om huis-, jeugd- en kinderartsen hierin op weg te helpen, ontwierpen we verschillende e-learningmodules. Dit deden we samen met de VSOP en andere organisaties, waaronder de betrokken beroepsorganisaties. De modules zijn inmiddels geaccrediteerd en te vinden op het [overzicht van e-learnings](#) op onze website.

Implementatie keuzehulp

Keuzehulpen en consultkaarten kunnen het proces van samen beslissen over passende zorg ondersteunen. Beschikbare keuzehulpen worden echter niet altijd optimaal gebruikt in de praktijk, zo constateerden diverse patiëntenverenigingen.

Om samen met patiëntenorganisaties de implementatie van samen beslissen en de verschillende keuzehulpen te bevorderen, namen wij in 2018 deel aan het landelijke project 'Verdere Implementatie Keuzehulpen' dat valt onder het KIDZ-programma van de Patiëntenfederatie Nederland.

Samen met de Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN), Nederlandse Federatie van Kankerpatiënten organisaties (NFK), Nationale Vereniging ReumaZorg Nederland (RZN) en Harteraad hebben wij 35 zorgverleners bij 18 zorgorganisaties (met name ziekenhuizen) geïnterviewd en [conclusies en aanbevelingen](#) geformuleerd om het gebruik van consultkaarten en online keuzehulpen te stimuleren.

Klinisch geneticus:

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

Dienstverlening aan andere organisaties

Wij ontwikkelen ook voorlichtingsmateriaal in opdracht van andere organisaties zoals patiëntenverenigingen, wetenschappelijke instituten, beroepsverenigingen en zorgorganisaties. We maken wetenschappelijke of medische informatie begrijpelijk, geven advies, redigeren teksten en/of houden websites actueel.

Dienstverlening klinisch genetici

In 2018 schreef de Brievenwerkgroep van de VKGN 73 nieuwe teksten over zeldzame syndromen. Deze teksten kunnen klinisch genetici gebruiken voor de informatie aan hun patiënten.

In april 2018 heeft de Brievenwerkgroep met een enquête gepeild wat hoe klinisch genetici over deze teksten denken. Het Erfocentrum heeft de informatieteksten op de site gezet en de enquête ingericht.

Website over NIPT

Sinds april 2018 kunnen alle vrouwen een NIPT (Niet Invasieve Prenatale Test) laten doen, zonder dat daar een combinatietest aan vooraf is gegaan. Bij deze test wordt bloed van de moeder gebruikt om in het laboratorium te testen of het ongeboren kind mogelijk down-, edwards- of patausyndroom heeft. Met de website www.meerovernipt.nl geeft het NIPT Consortium hier meer informatie over.

In 2018 beantwoordden we 288 vragen namens het NIPT Consortium. Vragen die veelvuldig terugkwamen, voegden we toe aan de veelgestelde vragen. Deze aanpassingen zijn gedaan in overleg met de webredacties van www.niptbetalen.nl en www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl (RIVM).

Website voor mensen met een kinderwens

Mensen die zwanger willen worden, hopen op een zorgeloze zwangerschap en een gezond kind. Op www.strakswangerworden.nl, een website van het College Perinatale Zorg (CPZ), staat informatie en advies over hoe ouders in spé zo gezond mogelijk zwanger kunnen worden. Het Erfocentrum verzorgde in 2018 weer het onderhoud en de actualisatie van deze website in opdracht van het CPZ.

Erfocentrum in de pers

Het Erfocentrum schreef mee aan artikelen in diverse magazines, bijvoorbeeld over het overdragen van eigenschappen van generatie op generatie in het artikel 'Dat heb ik van mijn moeder/vader/opa/oma/iemand nog verder weg', verschenen in het blad 'Margriet'. Dat een DNA-test geen verplichting is, maar een vrije keuze, was het onderwerp van een artikel in het magazine voor mensen met Familiaire Hypercholesterolemie (FH) in de familie. De e-learning voor diabetesverpleegkundigen en huisartsen over erfelijke diabetes is extra onder de aandacht gebracht met het artikel 'Te veel MODY-patiënten krijgen verkeerde diagnose' in 'DiabeterPro', het blad voor diabetesverpleegkundigen.

“PIL is verwerkt in informatie over gezond zwanger zijn voor cliënten en professionals in geboortezorg. Met dank aan o.a. Erfocentrum!”



Twitter, @Fennekevs 2 november 2018

Bestuur, directie en medewerkers

Het bestuur is voorgedragen door patiëntenorganisaties en medische koepelorganisaties. Deze formule waarborgt zowel het gebruikersperspectief als de medische betrouwbaarheid van de informatie. De functie van directeur werd in 2018 vervuld door de heer drs. K. Dolsma met een aanstellingsomvang van 1 fte.

Op 31 december 2017 had het bureau van het Erfocentrum een omvang van 4,75 fte. Op 31 december 2018 was de gemiddelde personeelsomvang van het bureau 5,75 fte.

In 2018 bestond het bestuur uit de volgende personen:

Prof. dr. C.E.M. Hollak	Voorzitter	Op voordracht van het Koninklijk Nederlands Medisch Genootschap (KNMG)
Drs. B.J.G.M. Meulenbroek	Penningmeester	Op voordracht van de NFU
Mevr. I. Aalhuizen	Bestuurslid	Op voordracht van de KNOV
Drs. B. Kooi	Bestuurslid	Op uitnodiging van het bestuur
Dr. J.E. Seppen	Bestuurslid	Op voordracht van de Patiëntenfederatie Nederland
Prof. dr. M.H. Breuning	Bestuurslid	Op voordracht van de Vereniging Klinische Genetica Nederland en Vereniging Stichtingen Klinische Genetica (tot 12 juni 2018)
Dr. W.A.G. van Zelst-Stams	Bestuurslid	Op voordracht van de Vereniging Klinische Genetica Nederland en Vereniging Stichtingen Klinische Genetica (vanaf 18 september 2018)

Financiën

Dankzij de subsidie van het ministerie van VWS, voortdurende steun van de klinisch genetische afdelingen en een groot aantal projecten, sluit het Erfocentrum het jaar 2018 met een positief resultaat af. We hebben dankzij deze steun veel mensen kunnen informeren, scholen en ondersteunen bij het maken van geïnformeerde keuzes.

Wij zijn onze financiers dankbaar voor het vertrouwen dat zij stellen in de expertise en voorlichting van het Erfocentrum en zien uit naar verdere samenwerking.

Balans

	31-12-2018	31-12-2017
ACTIVA	€	€
Materiële vaste activa		
-Automatiseringsapparatuur e.d.	8.134	4.227
Totaal vaste activa	8.134	4.227
Vlottende activa		
- Vorderingen	47.496	79.705
- Liquide middelen	171.140	202.956
Totaal vlottende activa	218.636	282.661
Totaal activa	226.770	286.888
PASSIVA		
Reserves	110.069	97.390
Schulden		
- Kortlopende schulden en overlopende passiva	116.701	189.498
Totaal Passiva	226.770	286.888

Staat van baten en lasten

Verwerking resultaat 2018

Het resultaat over 2018 is € 12.679 positief. Dit bedrag zal ten gunste worden gebracht van de continuïteitsreserve.

	Realisatie 2018	Begroot 2018	Realisatie 2017
BATEN			
Subsidie Ministerie van VWS	259.457	256.000	255.413
Bijdragen KGC's	122.625	110.000	105.000
Projectsubsidies	309.221	380.000	374.632
Giften, donaties en dienstverlening	0	0	0
Totaal baten	691.303	746.000	735.045
LASTEN			
Personele kosten	500.194	425.000	409.822
Huisvestingskosten	27.009	23.000	24.143
Kantoorkosten	15.530	18.000	26.435
Bestuurskosten	0	1000	115
Algemene kosten	38.595	34.000	40.583
Totaal personele en materiële kosten	581.328	501.000	501.098
Kosten beheer websites	11.863	25.000	27.049
Directe projectkosten	85.433	180.000	200.096
Totaal lasten	678.624	706.000	728.243
Exploitatieresultaat	12.679	40.000	6.802

Algemene toelichting

Grondslagen voor de waardering van de activa en passiva

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

Aantal werknemers

Bij het Erfocentrum waren per 31 december 2018 10 werknemers in dienst (per 31 december 2017: 8)

Reserves

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

Grondslagen voor de resultaatbepaling

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

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

De controleverklaring

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

[Download hier de Accountantsverklaring](#)

ANBI-verklaring

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

Vaststelling jaarrekening

De jaarrekening 2018 is door de directie en het bestuur vastgesteld en goedgekeurd op 2 april 2019.