

Informatie over **erfelijkheid** voor iedereen



Meerjarenplan Erfocentrum
2023 t/m 2025

INHOUDSOPGAVE

Inleiding	3
1. Onze missie en kerntaak	4
2. Onze doelgroepen	6
3. Relevante ontwikkelingen	10
4. Hoe we onze taak als informatiecentrum vormgeven	16
5. Speerpunten voor 2023 t/m 2025	20



INLEIDING

De titel **'Informatie over erfelijkheid voor iedereen'** vat samen waar het Erfocentrum zich de komende jaren met extra inspanningen op richt.

Als nationaal informatiecentrum erfelijkheid willen we zichtbaar en vooral vindbaar zijn als mensen informatie nodig hebben. Het is onze ambitie om de informatievoorziening over erfelijkheid en gezondheid te optimaliseren. Met als doel dat iedereen die daar behoefte aan heeft, onze actuele en betrouwbare informatie over erfelijkheid en gezondheid kan vinden.

Dit meerjarenplan voor de jaren 2023 t/m 2025 licht onze ambitie toe.

Als Erfocentrum hebben we te maken met ontwikkelingen in de maatschappij, de wetenschap en de politiek. Deze ontwikkelingen beschrijven we in hoofdstuk 3. Daarmee rekening houdend, hebben we de volgende twee speerpunten geformuleerd:

- Onze zichtbaarheid vergroten***
- Zo inclusief mogelijk communiceren***

Dit meerjarenplan is tot stand gekomen op basis van:

- enkele interviews,
- een omgevingsanalyse,
- bestuurlijk overleg,
- overleg met het team,
- een strategiedag met bestuur, team, diverse stakeholders en samenwerkingspartners om tot strategische keuzes te komen voor de komende jaren.

Dit meerjarenplan is de basis voor het interne activiteitenplan van het Erfocentrum.



1

ONZE MISSIE EN KERNTAAK

Onze missie luidde tot eind 2022: Mensen informeren over erfelijkheid in relatie tot gezondheid, zodat zij daar geïnformeerde keuzes over kunnen maken.

Met ingang van 2023 verwoorden we deze **missie** iets anders:

Mensen informeren over erfelijkheid en gezondheid

Het is immers aan de mensen zélf hoe zij met informatie omgaan. Óf zij keuzes wensen te maken en zo ja, wánnere en wélke keuzes.

Onze informatie kan mensen op weg helpen om uiteindelijk voor hen belangrijke keuzes te kunnen maken. Zo kan het Erfocentrum er aan bijdragen dat mensen zich bewust worden van het belang om (tijdig) in gesprek te gaan met een zorgverlener. Dat is vaak een belangrijke stap in het keuzeproses. Daarbij zorgen we er voor dat onze informatie onafhankelijk, betrouwbaar, toegankelijk en actueel is.

Onze **kerntaak** verandert de komende jaren niet. Wij blijven **informatie over erfelijkheid en gezondheid** aan het brede publiek geven. In de volgende paragraaf gaan we verder in op onze doelgroepen.

2



ONZE DOELGROEPEN

Informatie moet zoveel mogelijk aansluiten bij de informatiebehoefte van de doelgroep. Zij moeten in de eerste plaats de informatie weten te vinden. Daarom willen we weten wie onze doelgroepen zijn. Welke informatiekanalen gebruiken zij en welke vorm en taal spreken aan?

Patiënten en hun familieleden

Als mensen ontdekken dat zij een erfelijke aandoening hebben, of als iemand in de familie een erfelijke aandoening blijkt te hebben, hebben zij vaak veel vragen. Belangrijk uitgangspunt van het Erfocentrum is: wij informeren. We behartigen geen belangen van een bepaalde doelgroep, we laten ons niet sturen door belanghebbenden en wij sturen zelf ook niet. Onze informatie is neutraal en zo onafhankelijk mogelijk. Onze informatie helpt deze doelgroep:

- We geven begrijpelijke informatie (wat kan de aandoening betekenen?)
- We beantwoorden vragen op basis van de beschikbare informatie¹
- We verwijzen naar waar elders informatie kan worden verkregen. Hierdoor kunnen mensen zelf geïnformeerde keuzes maken.



¹ We gaan uit van de stand van de wetenschap en de praktijk en vermelden welke welke informatiebronnen gebruikt zijn.



Breed publiek

Een breed publiek bereiken is belangrijk. Erfelijkheid is een onderwerp dat voor iedereen van belang kan zijn. Ook als er (nog) geen sprake is van een erfelijke aandoening, of als deze nog niet zichtbaar is. Denk bijvoorbeeld aan dragerschap. Of aan DNA-thuistesten, die steeds populairder worden. Uitdagingen bij het bereiken van een breed publiek zijn:

- Verschillen in **cultuur**
- Verschillen in **achtergronden**
- Verschillen in **kennisniveau** (taal- en gezondheidsvaardigheden).

Daarom willen we ons meer verdiepen in de diverse groepen in dat brede publiek.

Zorgprofessionals

Zorgverleners en beroepsgroepen zijn in contact met het brede publiek (inclusief patiënten). Zij hebben direct contact met zorgvragers en kunnen met hen in gesprek gaan over bijvoorbeeld een kinderwens of een (mogelijk) erfelijke aandoening. Bijna alle beroepsgroepen krijgen steeds meer te maken met genetica: huisartsen, verloskundigen, gespecialiseerd verpleegkundigen, fysiotherapeuten, klinisch genetici en andere medisch specialisten, zoals kinderartsen, oncologen, neurologen en cardiologen. Onze informatie helpt professionals bij het geven van uitleg aan zorgvragers.



3



RELEVANTE ONTWIKKELINGEN

(Beleids-)maatschappelijke ontwikkelingen

Mensen zien gezondheid als één van de (zo niet dé) belangrijkste waarde(n) in hun leven. Dat verklaart mogelijk dat er mensen zijn die alert zijn op klachten en zich (preventief) laten onderzoeken. Snel een juiste diagnose stellen kan veel leed voorkomen.

Het hebben van een erfelijke aandoening (in de familie) heeft allerlei gevolgen. Als je DNA-onderzoek laat doen omdat er een aanleg voor een ziekte in je familie zit, kan je gerustgesteld worden als blijkt dat je de aanleg niet hebt. Maar wat als dat wel zo is en je dus een verhoogde kans hebt op de ziekte? Hoe gaat je daar mee om? Voel je je veiliger door controles, als die mogelijk zijn? Of ben je er helemaal niet mee bezig? Er zijn veel vragen te stellen en niet iedereen denkt daar hetzelfde over.

Informatie is enorm belangrijk om afwegingen te kunnen maken. Maar het aanbod van informatie is versnipperd en ook is er onjuiste informatie in omloop. Soms gaan mensen niet of nauwelijks op zoek naar informatie of kan men geen onderscheid maken in betrouwbare en niet-betrouwbare informatie.



Steeds vaker wordt aan mensen voorgesteld om DNA-onderzoek te laten doen. Ook DNA-thuistesten zijn in opmars. Deze testen worden aangeboden door commerciële partijen, die bijvoorbeeld claimen ziekterisico's te kunnen identificeren. Maar wat zeggen die testen precies? Wat hebben mensen aan de uitslag van zo'n test? Experts twijfelen aan de kwaliteit en betrouwbaarheid van commerciële testen. Ook zijn er twijfels over het waarborgen van de privacy van de gebruikers van DNA-thuistesten. Wie beschikt over hun data? Zijn gebruikers van DNA-thuistesten zich bewust van deze onduidelijkheden?

Welke gevolgen het toenemende aanbod en gebruik van DNA-thuistesten precies zullen hebben, is nu nog niet te overzien.

Niet alleen het zorgaanbod is veranderd, ook de 'patiënt' zelf. Deze kreeg een grotere verantwoordelijkheid over de eigen gezondheid. Zorgverleners beslissen niet meer vóór, maar samen mét patiënten. Artsen en andere zorgprofessionals moeten leren omgaan met nieuwe beslissingsinstrumenten en met een breed palet aan communicatiemiddelen.

De verwachtingen van DNA-onderzoek en behandelmogelijkheden zijn vaak hoog gespannen. Dat is niet altijd reëel. Informatie die inhoudelijk juist is en passend qua vorm, kan valse verwachtingen en teleurstelling voorkomen.

Eén op de vier Nederlanders (3,3 miljoen mensen) heeft beperkte gezondheidsvaardigheden. Zij hebben moeite met het vinden, begrijpen en/of toepassen van informatie over gezondheid. Een groot deel van deze groep is laaggeletterd (2,5 miljoen mensen in Nederland). Vaak speelt armoede een rol. Het terugdringen van gezondheidsverschillen lukt nog niet; de verschillen lijken juist groter te worden.

De financiering van de zorg en het zorgstelsel staat onder druk. Daarnaast kampt de zorg met personeelstekorten, overbelasting en wachtlijsten. Het Integraal Zorgakkoord (IZA - onder meer ondertekend door overkoepelende organisaties van ziekenhuizen en de geestelijke gezondheidszorg) stelt dat het anders kan en moet: zorg van goede kwaliteit, voldoende keuzevrijheid en gelijke toegang tot zorg voor alle groepen in de samenleving, rekening houdend met (culturele en sociaaleconomische) diversiteit van de bevolking. Waarbij preventie een belangrijk aandachtspunt is, zodat zorgvragen worden voorkomen of minder zwaar worden.



Wetenschappelijke ontwikkelingen

Tijdige diagnose en behandelingen kunnen de levensverwachting en kwaliteit van leven van patiënten verbeteren. Er is al veel verbeterd op dat vlak. Mede dankzij het onderzoek naar de genetische oorzaken van ziekte en gezondheid. De ontwikkelingen gaan snel, steeds opnieuw worden er ontdekkingen gedaan. Maar (nog altijd) is er bij genetische aandoeningen vaak sprake van een lange medische zoektocht voordat er een diagnose wordt gesteld.

En als mensen dan met een erfelijke ziekte te maken krijgen, kunnen zij vragen hebben over wat dit betekent: voor hen zelf, voor kinderen of andere familieleden. En over behandelmogelijkheden.

Op verschillende manieren wordt er gewerkt aan (meer gepersonaliseerde) behandelmogelijkheden. Gebleken is dat verschillen in genetische profielen van patiënten een oorzaak kunnen zijn voor verschillen tussen patiënten in effectiviteit en bijwerkingen van een geneesmiddel. Daardoor is de mogelijkheid ontstaan om op basis van een DNA-profiel van een patiënt de meest succesvolle behandeling met medicijnen te bepalen. Dat noemen we farmacogenetica. Van de patiënten in Nederland heeft 95% ten minste één afwijking in het panel van genen waarvoor een advies beschikbaar is. Tumorgenetica maakt op een andere manier gepersonaliseerde behandelingen mogelijk. Daarbij wordt gekeken naar afwijkingen in het DNA van een tumor. Voor sommige van deze afwijkingen bestaat doelgerichte therapie.



En dan is er nog de gentherapie. Daarbij wordt DNA zonder fout ingebracht in cellen waar een DNA-fout zit, om klachten van erfelijke aandoeningen te verminderen of te stoppen. Een vakgebied dat enorm in ontwikkeling is. Er is op het moment gentherapie voor de oogaandoening 'erfelijke retinale dystrofie'. Onderzoekers zijn bezig om gentherapie te ontwikkelen voor bijvoorbeeld hemofilie A en B, Duchenne spierdystrofie en Lebers opticus atrofie. De verwachting is dat er de komende jaren meerdere gentherapieën op de markt zullen komen.

Nieuwe ontwikkelingen kunnen vragen en verwachtingen wekken. Het is belangrijk dat informatie over nieuwe ontwikkelingen gebalanceerd is. Daarmee bedoelen we dat er aandacht moet zijn voor het hele palet aan kansen en bedreigingen en de voordelen en de nadelen van wat er werkelijk mogelijk is. We willen mensen geen valse hoop geven. Want ook al gaan de ontwikkelingen snel, dit wil nog niet zeggen dat alle mogelijkheden voor iedereen op korte termijn beschikbaar zijn.



4



HOE WE ONZE TAAK ALS INFORMATIECENTRUM VORMGEVEN

Onze taak als informatiecentrum krijgt op veel verschillende manieren vorm

Onze website erfelijkheid.nl wordt jaarlijks bezocht door ongeveer 3 miljoen bezoekers. De website is gericht op een breed publiek en biedt een schat aan informatie. Naast algemene informatie, is er informatie over ruim 600 erfelijke ziektes. Begrippen worden eenvoudig uitgelegd en interviews en filmpjes maken de informatie aansprekend en toegankelijk. We bieden de informatie gelaagd aan, via links op de website is het mogelijk verdere verdieping te zoeken. Honderden erfelijke ziektes zijn eenvoudig beschreven en ieder jaar komen er nieuwe teksten bij. Bij al die teksten wordt verwezen naar meer (achtergrond)informatie voor het publiek en voor medisch professionals, waar onze bezoekers veel aan hebben.

De website ikhebdat.nl is speciaal voor kinderen in de basisschoolleeftijd. Kinderen met een aandoening én kinderen die iemand in hun omgeving hebben met een aandoening, lezen hier op een aansprekende manier informatie over verschillende aandoeningen. Deze website wordt jaarlijks ongeveer 40.000 keer bezocht. Via de Erfolijn kan iedereen ons [vragen stellen](#). We geven snel en duidelijk antwoord. Dat kan ook een verwijzing zijn naar een andere organisatie. Deze service wordt door alle vraagstellers – zoals patiënten en hun naasten, (huis)artsen, verloskundigen – erg gewaardeerd. Dit blijkt uit de vele bedankjes die we krijgen. Elk jaar beantwoorden we zo'n 2.000 vragen.

Als (mede)uitvoerder van projecten of onderzoeken vervult het Erfocentrum verschillende rollen in (verschillende fasen van) projecten: in de voorbereiding, in de organisatie en in de afrondende fase.

Onze kernkwaliteiten

Wij kunnen ingewikkelde dingen begrijpelijk uitleggen. Ook kunnen we onze netwerken inzetten om mensen te wijzen op organisaties en zorgprofessionals die hen mogelijk kunnen helpen. Onze begrijpelijke informatie rond erfelijkheid en erfelijkheidsonderzoek ondersteunt zowel mensen met een (ernstige) erfelijke ziekte als de klinische praktijk. Immers: als mensen al informatie hebben, komen zij beter voorbereid bij een erfelijkheidsarts. En onze onafhankelijke, toegankelijke, actuele en betrouwbare informatie kan iemand helpen bij het nadenken over mogelijke keuzes en (eventueel) in overleg met zijn of haar arts tot een besluit komen. Als Erfocentrum hebben wij een unieke rol in dit proces.

Samenwerkingspartners

Het Erfocentrum werkt samen met veel andere organisaties. Denk aan beroepsverenigingen, patiëntenorganisaties, ziekenhuizen, onderzoeksinstituten en overheidsinstanties. Als samenwerkingspartner leveren wij onze deskundige bijdrage op een proactieve en flexibele manier. Onze kernwoorden in samenwerking zijn: doelgroepgericht, oog voor kwaliteit en verbinding zoeken. Ook is wederkerigheid een belangrijk begrip in samenwerkingsrelaties: we delen kennis en informatie om elkaars doelstellingen te versterken. We proberen daarbij om elkaar aan te vullen en informatie te bieden die op elkaar is afgestemd, om het publiek zo goed mogelijk te helpen met de voor hen geschikte informatie.



5

SPEERPUNTEN VOOR 2023 T/M 2025

Om onze missie tot uitvoer te brengen is alleen het bieden van informatie niet voldoende. Communicatie moet er aan bijdragen dat onze informatie de juiste mensen bereikt en dat onze informatie wordt gebruikt. Onze ambitie voor de komende 3 jaar is het vergroten van ons bereik. Daarvoor hebben we twee speerpunten geformuleerd:

Onze zichtbaarheid vergroten

Zo inclusief mogelijk communiceren

Hieronder lichten we toe wat we onder de speerpunten verstaan.

Onze zichtbaarheid vergroten

We willen voldoende zichtbaar en vindbaar zijn. Mensen voor wie onze informatie relevant is, moeten ons weten te vinden en willen we bereiken met onze informatie. Daarom is het belangrijk dat we weten via welke kanalen en in welke vorm zij informatie tot zich nemen. Wij hebben jarenlange ervaring en dus kennis en expertise opgebouwd in dit werkveld. Daar kunnen ook andere organisaties hun voordeel mee kunnen doen. Het Erfocentrum is een kleine spin in een groot web. We werken graag samen met anderen, om gemeenschappelijke doelen te bereiken. We laten daarbij duidelijk onze eigen identiteit zien: als Erfocentrum verzorgen we de informatievoorziening aan het brede publiek, patiënten en professionele zorgverleners over erfelijkheid. Dat neemt niet weg dat andere organisaties (ook die waarmee we samenwerken) eigen communicatie-ambities hebben.

Zo inclusief mogelijk communiceren

We willen zo inclusief mogelijk informeren. Daarom gaan we extra aandacht besteden aan de informatiebehoefte van laaggeletterden en mensen met beperkte gezondheidsvaardigen.

Inspelen op een informatiebehoefte betekent ook aansluiten bij de manier en vorm waarop mensen informatie tot zich nemen. Daarvoor gaan we na via welke communicatiekanalen en op welke manier informatie het best overkomt. Het duidelijk uitleggen van ingewikkelde onderwerpen, het gelaagd aanbieden van meer verdiepende informatie en extra uitleg, werkt goed voor een breed publiek. Maar alleen talige informatie is niet voldoende. We willen meer beeldmateriaal ontwikkelen. Dat kunnen bijvoorbeeld infographics, beeldverhalen/animations, filmpjes en vlogs zijn. Ook willen we onze informatie zo inrichten dat ook mensen met een niet-Nederlandse achtergrond het materiaal aansprekend en bruikbaar vinden.



Nationaal informatiecentrum erfelijkheid

Barchman Wuytierslaan 10
3818 LH Amersfoort

 info@erfocentrum.nl

 www.erfelijkheid.nl