



Aan de staatssecretaris van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
mevrouw drs. C. Ross - van Dorp
Postbus 20350
2500 EJ Den Haag

Den Haag, 24 november 2006
Ons kenmerk: 2006/64
Aantal pagina's: 32
Bijlagen: 8

Onderwerp:
Signalement "Integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen"

Geachte mevrouw Ross - van Dorp,

Hierbij bied ik u vanuit het Forum Biotechnologie en Genetica een signalement aan over "Integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen". Het FBG signaleert problemen op dit gebied, verheldert deze en geeft handreikingen voor verbetering. Het signalement is als zodanig geen advies en biedt geen totaaloverzicht van alles wat zich op dit terrein afspeelt, evenmin als een éénduidige oplossing. Gezien de wijziging in verantwoordelijkheden tussen overheid en veld sinds de invoering van het nieuwe zorgstelsel ligt de verantwoordelijkheid voor het oplossen van de gesignaleerde problemen niet bij de overheid maar bij het veld. Wij willen u echter op de hoogte stellen van wat er speelt en u vragen een stimulerende rol in de richting van het veld te spelen om de problemen op te pakken.

In snel toenemende mate is de moderne geneeskunde in staat mensen te identificeren met een erfelijke aanleg voor het ontwikkelen van bepaalde ziekten. In veel gevallen kan de aanleg worden vastgesteld nog vóór zich enig symptoom heeft geopenbaard. Bij een aantal aandoeningen kan door periodiek onderzoek een begin van ziekte al in een vroeg stadium worden vastgesteld. Vroegtijdige behandeling kan dan het ontstaan van de ziekte stoppen of het optreden van complicaties beperken.

Het FBG heeft uit haar achterban verschillende signalen ontvangen dat de (para)medische zorg voor mensen bij wie vroegtijdig een erfelijke aanleg voor een aandoening met complexe symptomen is vastgesteld, niet of niet goed geregeld is. Er zijn grote lacunes in de zorg voor deze mensen die weliswaar (nog) gezond zijn, maar wel de aanleg voor de erfelijke ziekte dragen. Ze kunnen baat hebben bij periodiek onderzoek en vroegtijdige interventies. Het FBG wil dan ook pleiten voor een continuüm van zorg voor deze groep mensen, dat de titel "integrale zorg" zou moeten verdienen. Het signalement beperkt zich hierbij tot die aandoeningen waarvoor goede vroegtijdige diagnostiek (op genetisch- of chromosomenniveau) en presymptomatische behandeling mogelijk is.

De winst van vroegtijdige behandeling is vergelijkbaar met die voor de 18 erfelijke aandoeningen die gediagnosticeerd worden met neonatale screeningsmethoden op basis van biochemische afwijkingen in het bloed. De Gezondheidsraad¹ betoogt in haar advies over dit onderwerp dat tijdige behandeling kort na de geboorte onherstelbare gezondheidsschade kan voorkómen en dus een substantiële gezondheidswinst oplevert voor de pasgeborene. Ook kunnen de ouders worden ingelicht over de kans op herhaling bij een volgend kind. Een ander voordeel is dat screening leidt tot een verbetering van de diagnostiek of de zorg. Dit leidt in sommige gevallen tot een minder belastend diagnostisch traject en tot het tijdig kunnen nemen van ondersteunende maatregelen.


Over de omvang van het probleem is op dit moment nog moeilijk iets te zeggen, vanwege de nog geringe aandacht voor dit terrein van de zorg. Van de overgrote meerderheid van erfelijke aandoeningen worden geen (of pas zeer recent) structurele registraties bijgehouden. Over het aantal mensen met een dergelijke aandoeningen valt dus weinig te zeggen. Cijfers zijn nog wel beschikbaar voor aandoeningen met een enkel orgaanprobleem, maar niet voor complexe aandoeningen met meerdere orgaanproblemen. Voor slechts enkele aandoeningen zijn ook cijfers beschikbaar op een genetisch niveau. Deze zijn in het signalement opgenomen. Een vervoltraject leent zich voor een diepgaander analyse van de cijfers. Dit signalement beoogt vooral de problemen en mogelijke oplossingen te signaleren.

Een werkgroep, bestaande uit leden van het FBG uit de verschillende sectoren van de zorg, bereidde dit document voor (bijlage 5). In het kader van een vooronderzoek en ter beoordeling van het eindconcept werden externe deskundigen (bijlage 6) geraadpleegd, eveneens werkzaam op de verschillende terreinen van de zorg. In de plenaire vergadering van 2 november 2006 werd het signalement door de leden (bijlage 7) goedgekeurd.

Het signalement achten wij een goed uitgangspunt voor discussie tussen de betrokken veldpartijen. De aanbevelingen kunnen een aanzet vormen voor een effectieve oplossing van de problemen. Het FBG vraagt u een stimulerende rol naar het veld te vervullen.

Wij wachten een spoedige reactie van uw kant af.

Met vriendelijke groet,
de voorzitter van het Forum Biotechnologie en Genetica,



Drs. Dick Dees

SIGNALEMENT

'INTEGRALE ZORG VOOR MENSEN MET ERFELIJKE AANDOENINGEN MET COMPLEXE SYMPTOMEN'

Leeswijzer

In het signalement worden de problemen geschetst die de leden van het FBG en een aantal externe deskundigen (bijlage 7) ervaren op het gebied van de integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen. Hierop volgt een analyse van de oorzaken. Daarna een nadere beschrijving van goede voorbeelden, die voor het FBG uitgangspunt vormden voor het ontwikkelen van een aantal handreikingen voor verbeteringen. Vervolgens is er aandacht voor de medisch-ethische -, psychologische - en maatschappelijke aspecten. Afgerond wordt met opties voor financiering.

Samengevat heeft het signalement de volgende inhoud:

- Probleemstelling
- Oorzaken
- Goede voorbeelden
- Handreikingen voor verbeteringen
- Medisch-ethische-, psychologische- en maatschappelijke aspecten
- Financiering
- Bijlagen

Probleemstelling

Probleem

De afgelopen 10 jaar is de kennis op het gebied van erfelijke aandoeningen zeer snel toegenomen. Dit heeft geleid tot nieuwe mogelijkheden voor presymptomatische diagnostiek en behandeling in een zeer vroeg stadium van ziekte. Het is cruciaal dat die kennis zo snel mogelijk leidt tot structurele aanpassingen in de uitvoerende praktijk van alle (para)medische disciplines²⁻⁷. Het doel daarvan is een continuüm van zorg met een multidisciplinair karakter te realiseren ook te noemen "Integrale zorg". Het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG) constateert dat er op dit moment grote lacunes zijn op dit terrein van zorg, de kennis van artsen en het wetenschappelijk onderzoek. Afgezien van een aantal goede initiatieven mag deze zorg gerust fragmentarisch worden genoemd (bijlage 1 en 2).

Doelgroep

Dit signalement betreft mensen bij wie een genetische aanleg voor een aandoening met complexe symptomen is vastgesteld, maar bij wie deze zich nog niet of nauwelijks geopenbaard hebben.

Wanneer de aanleg tot uitdrukking komt, ontstaan complexe symptomen door multi-organ disfunctie hetgeen invaliderend en levensbedreigend kan zijn. In sommige gevallen is er ook sprake van ontwikkelings- en gedragsstoornissen. Het is daarom van belang vroegtijdig te diagnosticeren (op genetisch- of chromosoom niveau) en

presymptomatisch te behandelen. De notitie beperkt zich tot die aandoeningen waarvoor dit mogelijk is.

Uit onderzoek in het kader van de Internationale Agenda Medische Biotechnologie blijkt dat patiënten met erfelijke (zeldzame) aandoeningen vroegdiagnostiek ook heel belangrijk vinden⁸.

Deze beperking leidt ertoe dat mensen bij wie de erfelijke ziekte al tot symptomen heeft geleid en waarvoor geen adequate zorg voor handen is, buiten het kader van dit signalement vallen. Hetzelfde geldt voor mensen met symptomen waarvoor een diagnose nog niet is gesteld. Voorstellen, gedaan in deze notitie, kunnen in een later stadium echter ook dienen ter verbetering van de zorg voor deze laatstgenoemde groepen.

Omvang probleem

Over de omvang van het probleem zijn weinig cijfers bekend vanwege de nog geringe aandacht voor dit terrein van de zorg. Voor de overgrote meerderheid van erfelijke ziektes worden geen (of pas zeer recent) structurele registraties bijgehouden¹. Over het aantal mensen met een dergelijke aandoening valt dus weinig te zeggen. Cijfers zijn nog wel beschikbaar voor aandoeningen met een enkel orgaanprobleem, maar meestal niet voor complexe aandoeningen met meerdere orgaanproblemen. Er zijn ook nauwelijks cijfers op genetisch niveau beschikbaar.

Een voorzichtige schatting is dat er zo'n 5000 erfelijke ziektes zijn. Een erfelijke aandoening kan echter verschillende verschijningsvormen (fenotype) hebben, afhankelijk van de veranderingen op genetisch- of moleculair (cel) niveau. Bijlage 3 geeft daarvan een indruk en geeft een overzicht van het aantal erfelijke ziektes in relatie tot de nu bekende gegevens over het fenotype, het genotype en de moleculaire basis (zie Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM))⁹.

In bijlage 1 zijn voor de daar genoemde erfelijke aandoeningen, op basis van literatuurreferenties en gegevens op internet, wel cijfers beschikbaar. Ze zijn in deze bijlage opgenomen.

Voordelen van "Integrale zorg"

Het lijkt evident dat een continuüm van zorg, dat vroegtijdig interveniëren mogelijk maakt, veel leed kan besparen en de kwaliteit van leven kan verbeteren door minder school- en arbeidsverzuim, minder operaties en ligdagen in het ziekenhuis.

Veel onderzoek is echter nog nodig om vast te stellen in welke gevallen vroegdiagnostiek zinvol is en welke ingrepen, op welk moment toegepast, de vooruitzichten van patiënten ook daadwerkelijk verbeteren.

Uit onderzoek in het kader van de Internationale Agenda Medische Biotechnologie blijkt dat huisartsen en medisch-specialisten erfelijkheid zien als een belangrijke rode draad. Ze menen echter niet veel te kunnen met de herkenning van een erfelijke component⁸.

Presymptomatische zorg zal niet alleen de kwaliteit van leven verbeteren, maar ook leiden tot besparingen elders. Duurdere ingrepen kunnen immers vermeden worden bij een voortschrijdend ziektebeeld. Ook is een spreiding van de zorgvraag nu al te voorzien. De zorg voor sommige aandoeningen, zoals erfelijke borstkanker, wordt nu nog binnen de academische ziekenhuizen gedaan, vanwege de onderzoeksmatige aspecten op dit moment. Binnen afzienbare tijd zal deze zorg echter standaard worden. Ook zullen er meer dragers geïdentificeerd worden, die allen recht op zorg hebben.

Hierdoor verspreidt de zorg zich naar de periferie, maar die is daar nog niet klaar voor.

Aansluiting bij “Maatschappelijke opgaven voor het gezondheidsbeleid”

Een aanpak door het veld ter verbetering van de integrale zorg, sluit goed aan bij de vijf, onlangs gepubliceerde, ‘Maatschappelijk Opgaven’ voor het gezondheidsbeleid⁷. Met name bij de twee opgaven: “Anticiperen op een groeiende en veranderende zorgvraag” en “Langer leven in gezondheid”.

De eerste opgave krijgt gestalte door het bevorderen van “Integrale zorg en de multidisciplinaire keten” oftewel een “goede coördinatie en afstemming van ieders taken en verantwoordelijkheden waardoor een goede samenwerking tot stand komt tussen beroepsbeoefenaren en organisaties, binnen de eerste lijn, om te komen tot een goede ketenzorg”.

De tweede maatschappelijke opgave krijgt invulling door “Integratie van preventie in de cure en care, in zorg- en financiële modellen” oftewel het realiseren van een “hele keten van zorg: preventie, tijdige diagnostiek, behandeling, (na) zorg en begeleiding, revalidatie, reactivering en reïntegratie, palliatie en stervensbegeleiding”.

Aanpak

Het FBG is van mening dat “Integrale zorg” op het onderhavige terrein alleen tot stand gebracht kan worden door de inzet van alle betrokken veldpartijen ziekenhuizen, verschillende beroepsgroepen, (zorg)verzekeraars en patiëntenorganisaties.

Dit signalement zou daarom uitgangspunt kunnen zijn tot verdere discussie met deze partijen in een breder verband.

Het ministerie van VWS zou een stimulerende rol in de richting van het veld kunnen spelen om de discussie op te starten en een effectieve oplossing voor de problemen te vinden.

Oorzaken

Nadruk op curatie

In de Nederlandse gezondheidszorg wordt de nadruk gelegd op curatie. Dit beperkt de zorg voor mensen die nog niet ziek zijn. Bij het verdelen van aandacht en budget gaat curatie vóór preventie waaronder de presymptomatische zorg, ook al omdat in curatie sneller tastbare en duidelijke resultaten zijn te boeken.

In het nadeel van integrale zorg is bovendien dat tot op heden de benodigde tijd voor overleg en coördinatie als onderdeel van de geprotocolleerde zorg niet gefinancierd wordt uit overheids gelden of vergoed wordt door zorgverzekeringsmaatschappijen. Tot op heden bood de DBC-systematiek van de Zorgverzekeringswet hiertoe te weinig mogelijkheden. (zie verder blz. 13 onder Financiering). Daarin komt verandering met de ontwikkeling van de eerste keten DBC's voor frequenter vóórkomende aandoeningen. Voor de weinig vóórkomende aandoeningen, waarvan sprake is bij veel erfelijke aandoeningen, is daarvan voorlopig echter geen sprake.

Gebrek aan netwerkvorming, regionaal overleg en kennisoverdracht

Bij erfelijke aandoeningen met complexe symptomen gaat het om een groot aantal weinig vóórkomende aandoeningen waarbij symptomen optreden in meerdere organen c.q. functies. Voor goede integrale zorg is samenwerking in multidisciplinair verband in expertise centra noodzakelijk. Vanuit de expertise centra moeten perifere

medisch-specialisten, huisartsen en betrokken beroepsbeoefenaren in de paramedische- en psychologische zorg worden aangestuurd.

In het "Planningsbesluit klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviering" wordt er voor gepleit dat "de klinisch genetische centra initiatieven ontplooien voor het tot stand brengen van een netwerkstructuur waarvan een van de belangrijkste functies is het bevorderen en bewaken van de kwaliteit van de zorg buiten de centra." Met de term zorg wordt in dit kader bedoeld: klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvies. De klinisch genetische centra zouden steeds meer de rol van wetenschappelijk kenniscentrum moeten gaan vervullen. Voor elk medisch specialisme binnen en buiten de academische ziekenhuizen zal kennis van genetica in de dagelijkse praktijk een grotere rol gaan spelen. Het kan van de klinisch genetische centra niet verwacht worden naast diagnostiek en erfelijkheidvoorlichting ook nog de taak van de coördinatie van zorgverlening voor alle mensen met de diverse erfelijke aandoeningen op zich te nemen. Deze wordt thans geleverd door basis specialisten zoals kinderartsen, internisten, cardiologen, neurologen, oogartsen, etc., hetgeen als vanzelfsprekend multidisciplinair genoemd mag worden. Afhankelijk van het multidisciplinaire verband zullen de beroepsgroepen zelf uitstekend in staat zijn een coördinator aan te stellen, uiteraard zal dat in voorkomende gevallen een klinisch geneticus kunnen zijn. De klinisch genetische centra realiseren reeds netwerkvorming op het terrein van genetische diagnostiek en erfelijkheidsadvies in alle academische- en in een groot aantal perifere ziekenhuizen waar klinisch genetici gedetacheerd zijn. Met het overbrengen van kennis en kunde op gebied van de diagnostiek en het erfelijkheidsadvies bij patiënten met een erfelijke of aangeboren aandoening en diens familie is niet vanzelfsprekend ook het gebruik van genetische diagnostiek als een hulp middel in de medische praktijk gerealiseerd. Als gevolg daarvan schiet de zorg voor bijvoorbeeld mutatie dragers die periodieke controles nodig hebben in veel gevallen tekort. Als zodanig ontbreekt een kader voor een breder netwerk waar, in regionaal overleg de expertise van de klinisch werkzame basis specialisten en de genetische centra gebundeld wordt.

Ontbreken van ketenzorg

Een goed verloop van periodieke controles en behandeling gericht op het voorkómen van complicaties en behoud van kwaliteit van leven vraagt om een vorm van ketenzorg waarin medisch-specialistische zorg, paramedische zorg en psychologische zorg op elkaar afgestemd zijn. Daarvan is nog te weinig sprake.

Gebrek aan kennis

Genetica wordt onvoldoende onderwezen in de opleiding van basisartsen: bijna afgestudeerde artsen hebben een minimale kennis van erfelijkheid en genetica^{10, 11}. Lang niet alle specialismen, waaronder huisartsen, hebben genetica opgenomen als specifiek onderdeel in hun opleiding of nascholingsprogramma's^{3, 12, 13}. De specifieke kennis is verspreid over vele specialismen, omdat de symptomen van deze aandoeningen zich vaak uiten in verschillende organen. Waar klinisch genetici vooral gespecialiseerd zijn in diagnose, counseling en informatieverstrekking, zijn neurologen, cardiologen, oogartsen, kinderartsen en internisten, vaak afhankelijk van het ziektebeeld en onafhankelijk van elkaar, betrokken bij de verdere behandeling. Er is een aantal (poli)klinieken waar een goede start is gemaakt met de bundeling van deze specifieke kennis. Het initiatief daartoe werd genomen door enkele artsen die zich uit gedrevenheid met een dergelijke aandoening bezig houden^{12, 13}. Deze (poli)klinieken kunnen echter niet rekenen op een structurele financiering vanuit het ziekenhuisbudget. Ook is het moeilijk om alle benodigde disciplines erbij te betrekken en het zorgaanbod zo te

organiseren dat alle specialisten op één dagdeel voor de groep cliënten beschikbaar zijn. Door het gebrek aan structurele financiering zijn ze kwetsbaar in hun voortbestaan bij bezuinigingen en bij het vertrekken van de oprichters.

Gebrek aan onderzoek, behandelrichtlijnen en registraties

Doordat de vroegdiagnostiek van erfelijke aandoeningen zich zeer snel heeft ontwikkeld, het beloop van vele aandoeningen zich uitstrekt over tientallen jaren en er nog relatief weinig (inter)nationaal onderzoek gedaan wordt naar het effect van presymptomatische programma's, is de kennis over het effect van deze programma's nog beperkt. Het maken van evidence-based, aandoening-specifieke behandelrichtlijnen wordt daardoor ook bemoeilijkt.

Het medisch-wetenschappelijk onderzoek naar erfelijke darmkanker (FACTS studie)¹⁴ is een uitzondering. In het algemeen wordt het onderzoek bemoeilijkt door de geringe omvang en de heterogeniteit van patiëntengroepen en doordat gegevens ontbreken over het natuurlijk beloop van de aandoening en het effect van behandeling.

Het registreren van het natuurlijk beloop en het effect van behandelingen maakt systematische follow-up mogelijk, zeker wanneer er een koppeling plaatsvindt tussen gegevens over fenotype en genotype. Bestaande registraties zijn vaak niet geschikt voor erfelijke aandoeningen^{13, 15}.

Uitzondering daarop vormt het onderzoek van de Universiteit Leiden op het gebied van hemofilie. Op basis van langdurige registratie en het in kaart brengen van diagnostiek en behandeling is aangetoond dat patiënten hun opleiding afmaken, minder verzuimen van school en werk, minder in het ziekenhuis liggen en minder botoperaties nodig hebben¹⁶.

Gebrek aan informatie voor patiënten

Op patiënten toegesneden informatie over genetica, vroegdiagnostiek en presymptomatische behandelingen is beperkt en weinig toegankelijk. Ze zijn daardoor minder goed in staat de noodzaak en waarde van periodiek onderzoek en vroege interventies te begrijpen. Actieve betrokkenheid van patiënten en hun organisaties bij de ontwikkeling en evaluatie van diagnose- en behandelingsstrategieën blijft daardoor beperkt. Dit terwijl hun invloed in potentie groot kan zijn^{13, 17}.

Een uitzondering vormt het initiatief van ondermeer patiënten met cystic fibrosis.

Goede voorbeelden

Ondanks de vele barrières voor de translatie van genetische kennis naar de medische praktijk, is er een aantal goede aanzetten voor integrale zorg. Voor sommige aandoeningen bestaan multidisciplinaire teams (MDT's), zowel binnen – als buiten de universitaire medische centra (b.v. voor Neurofibromatose, Syndroom van Marfan en BCRA 1 en 2 (zie bijlage 1).

Ook zijn een aantal organisaties tot stand gekomen die op succesvolle wijze ondersteuning verlenen gericht op het stimuleren van integrale zorg (zie bijlage 2). Ze vergaren en verspreiden kennis (op het gebied van wetenschappelijk onderzoek en behandelingen) over bepaalde erfelijke aandoeningen. Ook coördineren zij het onderzoek op dit gebied in Nederland en beschikken zij over registraties die als voorbeeld kunnen dienen voor het opzetten van registratiesystemen voor erfelijke (zeldzame) aandoeningen.

Het Interuniversitair Samenwerkingsverband Neurologisch Onderzoek (ISNO) verricht deze taken op het gebied van de neuromusculaire aandoeningen. Het Interuniversitair Cardiologisch Instituut Nederland (ICIN) is ondersteunend op het terrein van de erfelijke hart- en vaatziekten. De Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET) en de werkgroep Erfelijke Borst- en Eierstokkanker zijn actief op het gebied van de erfelijke tumoren.

De STOET heeft vooral een registratietaak en stuurt daarnaast herinneringsoproepen uit voor periodieke controles. Helaas zijn nog niet alle vormen van erfelijke tumoren in dit systeem opgenomen.

Deskundigheidsbevordering wordt behalve door deze organisaties ook goed opgepakt door de beroepsverenigingen zoals die voor kinderartsen, die onlangs een curriculum ontwikkelde voor een subspecialisme erfelijke & aangeboren aandoeningen.

Handreikingen voor verbeteringen

Handreikingen voor verbeteringen

Het FBG stelt voor het tekort aan zorg op te lossen door te streven naar een structuur voor "Integrale zorg", oftewel een multidisciplinaire aanbod van zorg gedaan door meerdere betrokken behandelaars waarbij de periodieke controles evenals de presymptomatische behandelingen goed op elkaar zijn afgestemd.

De oorzaken van de gebrekkige zorg voor mensen met een genetische aanleg voor een aandoening met complexe symptomen zijn divers. Er bestaat dan ook niet één oplossing die alle problemen ineens verhelpt.

Het FBG geeft daarom diverse oplossingsrichtingen aan. Het beperkt zich daarbij tot die aandoeningen waarvoor een toepasbare genetische test beschikbaar is (op DNA- of chromosomen niveau) evenals presymptomatische behandelingsmogelijkheden.

Uitgegaan is van de volgende gedachten. Het is onuitvoerbaar en ook niet noodzakelijk om onder alle artsen specifieke kennis te verspreiden over alle erfelijke aandoeningen (zo'n 5000 (zie blz. 2 'Omvang probleem'). Het is ook niet de bedoeling voor iedere aandoening een specifiek team op te richten waar integrale zorg plaats vindt. Bestaande teams moeten echter wel behouden blijven. Veeleer is het noodzakelijk een structuur te ontwikkelen van waaruit algemene functies als kennisverspreiding, informatievoorziening, protocolontwikkeling en registraties aangestuurd en gecoördineerd worden. Daarnaast moet tussen de (academische) ziekenhuizen en andere ketens van zorg een organisatievorm geschapen worden waarin integrale zorg verankerd is.

Het FBG stelt het volgende voor.

Realiseren van een organisatorisch verband "Integrale zorg"

Het FBG stelt voor een organisatorisch verband te ontwikkelen met regionale steunpunten die als een kralensnoer verbonden zijn in een landelijk netwerk. Ze worden ondersteund vanuit een landelijk steunpunt. Versterking van bestaande voorzieningen dient als uitgangspunt, maar waar nodig zullen nieuwe gecreëerd moeten worden.

In plaats van een landelijke steunpunt is het ook mogelijk voor de zeer zeldzame erfelijke aandoeningen het organisatorisch verband Europees in te bedden. Hierbij kan gedacht worden aan een Europees steunpunt met vertakkingen naar alle landen.

De volgende opties kan men overwegen voor de onderbrenging van de regionale steunpunten en het landelijk steunpunt:

1. bij een systeem vergelijkbaar met bij de Integrale Kanker Centra (zie bijlage 4);
2. bij samenwerkingsverbanden tussen de Klinisch Genetische Centra en andere beroepsgroepen op basis van geormerkte DBC's (zie blz. 13);
3. bij de in oprichting zijnde regionale stichtingen voor prenatale screening¹⁷;
4. bij de academische ziekenhuizen die een kennisinfrastructuur willen ontwikkelen met financiële ondersteuning uit de ICES-KIS gelden;
5. bij het Centrum voor Bevolkingsonderzoek en Keten zorg RIVM (programmatische preventie)¹⁶. De taken van het RIVM op het terrein van preventie bieden een goede basis voor de functie van een landelijk steunpunt programmatische preventie en presymptomatische zorg zou daar wel bij aan kunnen sluiten.

Opties voor invulling van de taken van het landelijk steunpunt en de regionale steunpunten zijn de volgende:

- Voor *kennis- en informatie overdracht* over erfelijke ziekten wordt bij voorkeur gebruik gemaakt van aanwezige kennis in de regio om de lijnen zo kort mogelijk te houden en op regionaal niveau netwerken te ontwikkelen. Hierbij kan gebruik gemaakt worden van de kennis van de klinische genetische centra en van de medisch-specialisten.
De centra kunnen kennis verspreiden over erfelijke aandoeningen in hun regio, met name over DNA- en chromosomenonderzoek met de daarbij behorende counseling en advisering.
Kennis in relatie tot klinisch onderzoek met als doel behandeling en begeleiding, is aanwezig bij veel specialisten in de curatieve zorg, zoals bij internisten, neurologen en kinderartsen; zij verspreiden op dit vlak de benodigde kennis.
- Voor *protocolontwikkeling* wordt op landelijke niveau - via de beroepsorganisaties - een beroep gedaan op de deskundigen in het veld en op patiëntenorganisaties. Protocolontwikkeling betreft zowel het aanbod van multidisciplinaire zorg als methoden ter opsporing en waarschuwing van familieleden die risico's lopen op een genetisch bepaalde complexe aandoening. Eventueel kunnen ook andere partijen met veel ervaring op het gebied van protocolontwikkeling hierbij betrokken worden (TNO, CBO (kwaliteitsinstituut voor richtlijnontwikkeling), ZonMw) en er kan voortgebouwd worden op reeds aanwezige richtlijnen (b.v. voor cystic fibrosis).
- De *implementatie van protocollen* evenals de integrale zorg zullen afhankelijk van de ziektefrequentie op regionaal dan wel landelijk niveau worden bevorderd. Hiertoe kan gebouwd worden op de ervaring van het RIVM.
- Voor *registratietaken* kan gebruik gemaakt worden van de ervaring van de STOET, EUROCAT, Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, maar ook van het RIVM op het gebied van chronische aandoeningen, de Universiteit Leiden op het gebied van hemofilie, het Interuniversitair Samenwerkingsverband Neuromusculair Onderzoek en de Werkgroep Erfelijke Borst- en Eierstokkanker.

- Het *doorgeven van kennis* over erfelijke aandoeningen naar de diverse specialismen, kan via de regionale steunpunten bevorderd worden.
- Verbetering van de *informatievoorziening aan patiënten* kan via de regionale steunpunten bevorderd worden. Investerings in de ICT-infrastructuur voor integrale zorg dienen ook hieraan ten goede te komen. Wanneer patiënten beter geïnformeerd zijn, versterkt dit hun rol in de regionale netwerken die door de regionale steunpunten worden opgezet.

Stimuleren van geprotocolleerde integrale zorg

De taken van het grotere organisatorisch verband leiden ertoe dat geprotocolleerde erfelijkheidsgestimuleerd wordt. Die zorg moet uiteindelijk binnen de reguliere kaders van de (academische) ziekenhuizen geleverd worden. Dit valt echter buiten de taken van het organisatorisch verband. Het is aan de ziekenhuizen om dit verder op te pakken.

Bevorderen van genetica in de opleidingen

Tenslotte moet in de opleidingen en nascholingstrajecten voor basisartsen^{10, 11}, medisch-specialisten (waaronder huisartsen), en sociaal-geneeskundigen de kennis van erfelijke ziekten en het aanleren van vaardigheden en de juiste attitude ten opzichte van erfelijkheidsvraagstukken veel meer aandacht krijgen.

Medisch-ethische- en psychologische aspecten

De vraag kan gesteld worden of een toename in integrale zorg niet zal leiden tot een toename van medicalisering, ziektebeleving en psychologische belasting. Ook kan vroegdiagnostiek leiden tot maatschappelijk discriminatie, bijvoorbeeld op het gebied van verzekeringen of het verkrijgen / behouden van werk.

Men dient zich echter te realiseren dat het hier gaat om mensen met een gediagnosticeerde erfelijke aanleg voor een aandoening met complexe symptomen. Door periodieke controle en presymptomatische behandeling kan het daadwerkelijk optreden van die complicaties voorkómen of het effect ervan verminderd worden. Het zou niet ethisch zijn mensen deze integrale zorg te onthouden. Het onvoldoende ontwikkelen van deze vorm van zorg spoort bovendien niet met het principe van 'recht op zorg' op basis van de Zorgverzekeringswet. Een belangrijke doelstelling van deze wet is immers "te waarborgen dat burgers de zorg kunnen krijgen die zij nodig hebben"²⁰. De zorgverzekeraars als uitvoerders van de verzekering hebben een belangrijke rol bij het realiseren van dat doel zodanig dat de betaling van de kosten is gewaarborgd en dat de burgers de verzekerde zorg ook daadwerkelijk kunnen krijgen.

Medisch-ethische overwegingen moeten daarom leiden tot het ontwikkelen van een kwalitatief goed aanbod van deze zorg. Belangrijk criterium daarbij moet zijn dat het zorgaanbod niet tot ziektebeleving leidt en mensen maatschappelijk geen stempel krijgen opgedrukt.

Bovendien blijkt uit onderzoek in het kader van de Onderzoeksagenda Medische Biotechnologie dat er een grote solidariteit is met mensen met een erfelijke (zeldzame) afwijking. Dat maakt dat er een groot draagvlak is bij burgers, medisch-specialisten en zorgverzekeraars om deze integrale zorg ook daadwerkelijk beschikbaar te stellen⁸.

Steeds meer ontwikkelt zich ook de opvatting dat het ethisch gezien wenselijk is dat mensen bij wie de aanleg is vastgesteld hun familieleden waarschuwen die ook het

risico lopen deze aandoening te krijgen, ook wel “the duty to warn” genoemd²¹⁻²³. Uitgangspunt daarbij is dat de familieleden opgespoord moeten kunnen worden en dat periodieke controle en presymptomatische behandeling mogelijk is. Genen worden hierbij gezien als gemeenschappelijk bezit van de familie. Het aanbieden van cascadescreening oftewel het systematisch benaderen van familieleden die ook een risico op de aandoening lopen of deze al hebben ontwikkeld, is echter nog omstrede. Voorstanders wijzen op de mogelijkheid van vrijwillige participatie aan het programma, op het recht op weten in verband met gezondheidswinst en voortplantingskeuzes en op de professionele standaard die nadrukkelijk ook familieleden betreft. Onderzoeksresultaten bevestigen de voordelen van cascadeonderzoek. Geanalyseerd werd de beoordeling van cascadescreening door familieleden met een risico op familiale hypercholesterolemie, cystic fibrosis, Duchenne, spierdystrofie en alpha-1 anti trypsin deficiëntie. Familieleden oordeelden in de meeste gevallen positief. In Nederland ondersteunen de patiëntenorganisaties cascadescreening krachtig. Ethisch bezwaar tegen cascadescreening is dat het programma de autonomie van familieleden ondermijnt. Zij kunnen zich gedwongen voelen om mee te doen aan het screeningsprogramma. Ook tast het hun ‘recht op niet weten’ van het te lopen risico aan. Op grond van bovenstaande argumenten is de kernvraag bij het aanbieden van cascadescreening dan ook niet of het moreel aanvaardbaar is, maar op basis van welke condities het moet worden aangeboden. De methode van aanbieden is daarbij een belangrijk ethisch aandachtspunt. Onderscheiden wordt het directe contact door professionals en het familiecontact door diegene bij wie de aanleg gediagnosticeerd is. Onderzoek daarnaar wijst uit dat een tweetrapsraket het beste is waarbij eerst het familiecontact wordt bevorderd op verzoek van diegene die werd gediagnosticeerd, gevolgd door direct contact van de professionals.

Onderzoek naar de psychologische aspecten van diagnostiek en risicoperceptie is in Nederland veel verricht. Onderzoek naar de effecten op langere termijn is echter nog nauwelijks gedaan en ook het onderzoek naar de psychologische effecten van integrale zorg staat nog in de kinderschoenen. Dit laatste mag geen verbazing wekken gezien het feit dat deze zorg nog weinig beschikbaar is en daardoor navenant weinig gegevens over de psychologische effecten daarvan.

Een enkel voorbeeld van onderzoek naar de psychologische aspecten van integrale zorg bij mensen die al een diagnose hebben, is het onderzoek van de Werkgroep Erfelijke Tumoren in Rotterdam²⁴. Uit dit onderzoek bleek dat 95% van de vrouwen die preventief een borstamputatie onderging, opnieuw zou kiezen voor deze preventieve ingreep. Of de uitspraak “Voorkómen is beter dan genezen” ook in andere gevallen opgaat, moet nader onderzocht worden.

Een ander voorbeeld is het onderzoek naar de psychologisch consequenties van regelmatige controles voor borstkanker bij vrouwen met een familiale belasting²⁵. De controles bestonden uit een halfjaarlijks lichamelijk onderzoek en een jaarlijkse mammografie of MRI scan. De controles blijken geen bedreiging te vormen voor het psychologische welbevinden van de onderzochte vrouwen. Ze leidden niet tot aanhoudende angst, depressie en borstkankergerelateerde zorgen

Wanneer integrale zorg daadwerkelijk van de grond komt, moeten de regionale steunpunten onderzoek naar de medisch-ethische- en psychologische aspecten van integrale zorg voor een specifieke aandoening of groep van aandoeningen coördineren. De resultaten ervan kunnen op een landelijk niveau geïntegreerd worden en verwerkt worden in behandelprotocollen.

Maatschappelijke aspecten

Voor wat betreft de verzekeraarbaarheid voor levens-, arbeidsongeschiktheids- en pensioenverzekeringen biedt de Wet op de Medische Keuringen (WMK) een zekere mate van bescherming voor aspirant-verzekerden en/of werknemers. In het Protocol Verzekeringskeuringen²⁶, dat tot stand kwam vanuit het zelfreguleringsoverleg, als nadere uitwerking van de WMK, wordt uitvoerig ingegaan op de rechten en plichten van aspirant-verzekerden.

Ondanks de bescherming van de WMK zullen zich zeker situaties voordoen waarin voor mensen met aantoonbare erfelijke aandoeningen met complexe symptomen geen verzekering onder normale voorwaarden mogelijk is. Het betreft tenslotte personen met complexe erfelijke aandoeningen die in een vroeg stadium manifest kunnen zijn. Gezien het hoge risico van deze mensen op complexe symptomen, wordt voor hen bij het afsluiten van een verzekering door de verzekeraar per casus voor zover haalbaar naar een passende mogelijkheid gezocht. Iedere verzekeraar voert dienaangaande echter een eigen acceptatiebeleid binnen de wettelijk vastgestelde contractvrijheid op het gebied van mededinging en Europese wetgeving.

Aangezien er (bij de meeste functies) geen aanstellings-/verzekeringskeuring vereist is bij indiensttreding zijn er geen belemmeringen bij een eventueel arbeid gerelateerd pensioencontract en/of een verzekering voor arbeidsongeschiktheid. Personen met complexe aandoeningen wordt dan ook geadviseerd bij voorkeur en zo mogelijk een dienstbetrekking uit te oefenen, daar een arbeidsongeschiktheidsverzekering voor zelfstandigen veelal niet onder normale voorwaarden mogelijk is.

Ter verbetering van deze situatie die zich vooral kan voordoen bij mensen die toch genoodzaakt zijn zich zelfstandig te vestigen zouden risicogroepen moeten worden geduid waarvoor maatschappelijke oplossingen worden gezocht.

Met betrekking tot alle bovengenoemde verzekeringen is het investeren in goede voorlichting essentieel. Niet iedereen weet wat de verzekeraar wel of niet mag vragen. Zij moeten een bewuste afweging kunnen maken bij de beslissing om wel of niet deel te nemen aan genetische diagnostiek en presymptomatische behandelingen.

Financiering

Zowel het organisatorisch verband "Integrale zorg" als de geprotocolleerde integrale zorg zullen op transparante en solide wijze moeten worden gefinancierd. De financiering dient rekening te houden met de benodigde tijd voor overleg en coördinatie en niet afhankelijk te zijn van prioriteitstelling in een veel grotere organisaties, zoals bijvoorbeeld een academisch ziekenhuis

Organisatiestructuur

Voor de financiering zijn de volgende opties te overwegen:

- geormerkt geld uit het zorgbudget van zorgverzekeraars voor de regionale steunpunten, zoals bij de IKC's; Het geld komt daarbij via de ziekenhuizen naar de steunpunten.
- Geormerkt geld uit het zorgbudget van zorgverzekeraars voor het landelijk steunpunt.

Geprotocolleerde integrale zorg

De geprotocolleerde zorg valt als noodzakelijke zorg onder de Zorgverzekeringswet. Dit geldt dan ook voor de diverse onderdelen van de erfelijkheidszorg door een kinderarts, neuroloog en andere medische specialismen. De integrale zorg bestaat echter uit multidisciplinaire zorg die het resultaat is van een goede afstemming van het zorgaanbod van zowel medisch specialisten als andere beroepsgroepen buiten de tweedelijns zorg.

Als zodanig dient het multidisciplinaire aanbod als één geheel gefinancierd te worden. Tot op heden bood de DBC-systematiek van de Zorgverzekeringswet hiertoe te weinig mogelijkheden, omdat

- het uitgaat van één specialisme
- het uitgaat van kostenhomogeniteit
- het momenteel alleen van toepassing is op de medisch-specialistische zorg in de intramurale voorzieningen

Voor de integrale zorg biedt deze systematiek te weinig mogelijkheden. Immers bij erfelijke (zeldzame) aandoeningen sprake is van:

- complexe ziektebeelden, waarbij meestal meerdere specialisten betrokken zijn.
- behandeling bestaande uit een combinatie van intra- en extramurale zorg, soms ook AWBZ zorg.
- variabiliteit van patiënten onderling voor wat betreft hun symptomen, een variabel verloop van de aandoening en variabiliteit in de behandeling van de aandoening en gebrek aan beschreven (uniforme) richtlijnen waarover consensus bestaat.

Sinds maart 2006 is het streven hierin verandering te brengen en kan een DBC verruimd worden tot:

- alle zorg in mono- of multidisciplinaire verband
- alle eerstelijns-, tweedelijns- en paramedische zorg

Belangrijke voorwaarde is de vermelding van:

- de hoofdverantwoordelijke voor het multidisciplinaire zorgtraject
- de indicatoren voor goede zorg

De nieuwe DBC-systematiek maakt het mogelijk om:

- op basis van een keten-DBC een verzoek te doen aan de zorgverzekeraar voor het ontwikkelen van een landelijke steunpunt en regionale steunpunten in relatie tot de desbetreffende aandoening.
- met de zorgverzekeraar na te gaan hoe nieuwe kennis geïmplementeerd moet worden vanuit het landelijke steunpunt en/of de regionale steunpunten.

Voor de frequent vóórkomende aandoeningen, zoals diabetes en hartziekten, wordt deze nieuwe aanpak opgepakt. Een keten-DBC voor diabetes wordt thans in het kader van een pilot ontwikkeld. Voor de weinig vóórkomende aandoeningen, waarvan sprake is bij veel erfelijke aandoeningen, is dat niet het geval.

De ontwikkeling van keten-DBC's voor erfelijke aandoeningen is bovendien geen eenvoudige zaak, zeker niet als het gaat om de ontwikkeling van een groot aantal DBC's voor verschillende erfelijke aandoeningen. Ook kost de ontwikkeling en evaluatie van dergelijke DBC's tijd. Zelfs de ontwikkeling van een keten-DBC voor een goed omschreven en geprotocolleerde aandoening als diabetes kost al ongeveer vier jaar.

De huidige problemen met de DBC-systematiek leiden waarschijnlijk tot nog meer uitstel. Er wordt door specialisten en ziekenhuizen gezocht naar mogelijkheden voor verbetering, maar onduidelijk is nog hoe lang dit op zich laat wachten. Uitgangspunt is dat het aantal DBC's terug moet en het registratie- en validatieproces minder tijdrovend moet worden²⁸.

Het FBG houdt er dan ook rekening mee dat de eerste keten DBC's voor erfelijke aandoeningen in de huidige situatie zeker niet eerder dan in 2008 beschikbaar komen. Om bovenstaande redenen is een landelijke steunpunt, in de zin van een sturend regieorgaan, nodig die de regierol op zich neemt en het veld aanzet om de multidisciplinaire zorg in het kader van keten DBC's voor erfelijke aandoeningen te regelen.

Slotconclusie

De vertaling van genetische kennis naar de klinische praktijk komt veel te weinig tot stand. Alhoewel er een aantal goede initiatieven zijn, vertoont de zorg voor mensen met een genetische bepaalde complexe aandoening grote lacunes.

Het FBG stelt de volgende handreikingen ter verbetering voor:

1. oprichten van een organisatorische verband "Integrale zorg" met regionale steunpunten en een landelijk steunpunt. Bij het landelijke steunpunt, die de regierol op zich neemt en het veld aanzet om de multidisciplinaire zorg voor erfelijke aandoeningen te regelen, kan ten behoeve van de zeer zeldzame erfelijke aandoeningen, ook gedacht worden aan een Europese inbedding.
2. creëren van een structuur binnen de (academische) ziekenhuizen waarin periodieke controles en presymptomatische behandeling blijvend verankerd zijn.
3. stimuleren van meer aandacht voor genetica in de basisopleidingen en nascholingstrajecten.
4. regelen van een transparante en solide financiering van zowel het organisatorisch verband als de geprotocolleerde integrale zorg.
5. nader onderzoeken van de mogelijkheden voor de ontwikkeling van keten-DBC's voor erfelijke aandoeningen met complexe symptomen.
6. richten van medisch-ethische overwegingen op het ontwikkelen van een kwalitatief goed aanbod van integrale zorg en op de "duty to warn".
7. stimuleren van verder onderzoek naar de psychologische effecten van integrale zorg op de lange termijn.
8. verbeteren van de situatie voor mensen met complexe aandoeningen die een arbeidsongeschiktheidsverzekering willen afsluiten en zelfstandig gevestigd zijn.
9. investeren in goede voorlichting aan mensen met complexe aandoeningen over wat de verzekeraar mag vragen wanneer zij een levens-, arbeidsongeschiktheids- en pensioenverzekering willen afsluiten.

Om de haalbaarheid van de voorstellen te bediscussiëren en een aanzet te geven tot invoering daarvan, geeft het FBG in overweging dat het ministerie van VWS een stimulerende rol speelt bij het op gang brengen van de discussie en het zoeken naar effectieve oplossingen voor de problemen door veldpartijen. Een voorstel voor het opstarten van een discussie- en uitvoeringstraject is bijgevoegd (bijlage 8).

Literatuur

1. Neonatale screening, Gezondheidsraad, Nr. 2005/11, Den Haag, 22 augustus 2005
2. Bell, John I., The double helix in clinical practice, *Nature*, Vol. 421, 23 januari 2003, blz. 414-416.
3. London IDEAS Genetics Knowledge Parks, Reality not hype: the new genetics in primary care, 30 januari 2004, blz. 40-45.
4. Mackenbach J., Hervorming publieke gezondheid nodig, *Medisch Contact*, 8 april 2005, blz. 568-571.
5. Arnst Catherine, *Business Week*, Biotech finally, Yes, the business remains risky, but medical progress is stunning, 13 juni 2005.
6. Verweij, dr. M.F., Opsporing verzocht? Screening in de huisartsenpraktijk, *Signalering ethiek en gezondheid 2005*, Gezondheidsraad/RVZ, 29 juni 2005.
7. Maatschappelijke opgaven Volksgezondheid en Gezondheidszorg, Leidmotief voor de kennis- en innovatieagenda voor de gezondheidssector, Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, maart 2006.
8. Advies Onderzoeksagenda Medische Biotechnologie, Raad voor Gezondheidsonderzoek, publicatie 53, april 2006.
9. McKusick dr. Victor A. et al., Johns Hopkins & National Center for Biotechnology Information, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), (database)
10. Baars, Marieke J.H., MD, Deficient knowledge of genetics relevant for daily practice among medical students nearing graduation, *Genetics in Medicine*, mei/juni 2005, Vol 7, Nr. 5, blz. 295-301.
11. Challen et al., Kristy, Genetic education and nongenetic health professionals: Educational providers and curricula in Europe, *Genetics in Medicine*, mei/juni 2005, Vol 7, Nr. 5, 302-310.
12. VSOP, Informatie voor mensen met een zeldzame aandoening, februari 2002.
13. VSOP, Pauline Evers en Marleen Swenne, *De patiënt aan het woord*, 2005.
14. Vasen, Dr. H.F.A., Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren, FACTS-studie (lopend): Een landelijke studie naar de preventie van dikke darm kanker.
15. Registratie van zeldzame aandoeningen, Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, Augustus 2004.
16. I. Plug, J.G. van der Born, M. Peters, E.P. Mauser-Binschoten, A. de Goede-Bolder, L. Heijnen, C. Smit, J.E.F. Zwart-van Rijckom, J. Willemse, F.R. Rosendaal. Thirty years of hemophilia treatment in The Netherlands. *Blood*, vol 104, 3494-3500 (2004).
17. Raad voor de Volksgezondheid en Zorg, Van weten naar doen, Zoetermeer 2005.
18. Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, Organisatie prenatale screening, kenmerk CZ/IZ-2612095, 15 september 2005.
19. VWS, Circulaire overdracht programmatische preventie, kenmerk PG/ZP - 2.595.647, 28 juli 2005.
20. Ziektekostenverzekeringen in Nederland, Het nieuwe zorgverzekeringsstelsel 2006, Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, 21 september 2005.
21. Knoppers, Bartha Maria, Chadwick, Ruth, Human genetic research: emerging trends in ethics, *Nature Publishing Group* 2005, Vol 6, 75-79.
22. Newson, Ainsly.J., Humphries, Steve E., Cascade testing in familial hypercholesterolaemie: how should family members be contacted?, *European Journal of Human Genetics* (2005) 13, 401-408.

23. Wert, Guido, Whose information is it anyway?, *European Journal of Human Genetics* (2005) 13, 397-398.
24. Klijn, Prof. Dr. J.G.M., Rotterdamse Werkgroep en Polikliniek Erfelijke Tumoren, *IKRBulletin*, januari 2004.
25. Silvia van Dooren, *The Psychological Impact of Regular Surveillance in Women at Increased Risk for Hereditary Breast Cancer. A Clinical Empirical Exploration*, Erasmus Universiteit Rotterdam, 21 december 2005.
26. Protocol Verzekeringskeuringen, Wet op de medische keuringen artikel 9, februari 2003.
27. Brouwer P., Zwinkels W., *Verzekerd van een vangnet na de WAZ?*, TNO, publicatie nr. 21424/11383, januari 2006.
28. Crommentuyn R., *Zoeken naar de uitgang*, *Medisch Contact*, Publicatie nr 09, 3 maart 2006, 356.
29. Cornel, M., Ten Kate, L.P., *Waarom de incidentie van aangeboren en erfelijke afwijkingen meestal nul is*, *Nederlands Tijdschrift Geneeskunde* 1997, 25 januari; 141 (4), blz. 180 – 182.

Bijlage 1

Voorbeelden van erfelijke aandoeningen met complexe symptomen en daarvoor beschikbare integrale zorg

Onderstaande voorbeelden zijn uit de duizenden erfelijke aandoeningen geselecteerd omdat:

- chromosoom / DNA diagnostiek in Nederland voorhanden is;
- er een multidisciplinaire aanpak nodig of al enigszins beschikbaar is;
- door presymptomatisch onderzoek en behandeling ernstige complicaties te voorkómen zijn.

De voorbeelden geven geen totaaloverzicht. Ze zijn opgenomen omdat ze bij de leden van het FBG bekend zijn en/of via literatuurreferenties of internet gevonden werden. Een inventarisatie van alle initiatieven is mogelijk in een vervolgtraject.

De beschikbare multidisciplinaire zorg verschilt per aandoening. Voor alle voorbeelden geldt echter dat het zorgaanbod onvoldoende is. Het is nog niet gerealiseerd dan wel de reeds ontwikkelde multidisciplinaire teams kampen met:

- een gebrek aan structurele financiering
- problemen van het betrekken van alle benodigde expertise
- problemen om het zorgaanbod zodanig te organiseren dat alle betrokken beroepsbeoefenaren op een (dag) deel op één locatie voor de groep cliënten beschikbaar zijn. Hierdoor wordt voorkómen dat de cliënten hun zorg zelf moeten organiseren en naar verschillende locaties in heel Nederland moeten reizen.

Per aandoening is de populatieprevalentie aangegeven met uitzondering voor het Downsyndroom, waarvoor ook de geboorteprevalentie staat vermeld. De prevalentie staat voor het percentage van een populatie dat gedurende een bepaalde periode aan een bepaalde ziekte lijdt, kortweg het aantal mensen dat ziek is. Wanneer het percentage wordt uitgedrukt in relatie tot het aantal pasgeborenen, dan wordt gesproken van geboorteprevalentie.

Voor erfelijke aandoeningen is het niet mogelijk de incidentie aan te geven: het percentage nieuwe gevallen van een bepaalde ziekte in een bepaalde populatie gedurende een bepaalde periode, kortweg het aantal mensen dat ziek wordt. Kenmerkend voor de erfelijke aandoeningen is immers dat mensen die al bij de geboorte hebben. Het percentage mensen dat voor het eerst verschijnselen gaat vertonen wordt uitgedrukt als "cumulatieve incidentie". Boven de leeftijd waarop iedere gendragers ziekteverschijnselen heeft, is de cumulatieve incidentie gelijk aan de prevalentie bij de geboorte²⁹.

Volgens de Europese definitie is een aandoening zeldzaam wanneer de prevalentie van de aandoening niet meer dan 1 : 2000 bedraagt. Ongeveer 80% van de zeldzame aandoeningen is erfelijk.

Down-syndroom

Vóórkomen

Geboorteprevalentie: 1 : 550

Populatieprevalentie: 1 : 1000

Patiëntenvereniging www.downsyndroom.nl

Diagnose

- A. Klinische symptomen: mensen met Down-syndroom hebben enkele karakteristieke uiterlijke kenmerken, waardoor zij meestal duidelijk herkenbaar zijn. Op medisch gebied kunnen zich de nodige problemen voordoen. Zo wordt bijna de helft van hen geboren met een hartafwijking, die in veel gevallen operatief behandeld moet worden. Kinderen met Down-syndroom ontwikkelen zich trager dan normaal, zowel lichamelijk als verstandelijk.
- B. Chromosoomanalyse: Down syndroom wordt veroorzaakt door trisomie van chromosoom 21. In een klein aantal gevallen is er sprake van een erfelijke oorzaak (translocatie-trisomie).

Zorg

De website vermeld Down-teams in Alphen aan den Rijn, Amersfoort, Amsterdam, Den Haag, Gouda, Groningen, Helmond, Meppel, Sliedrecht, Utrecht, Venlo en Veldhoven.

Er is een grote variatie in de lichamelijk en geestelijke ontwikkeling van mensen met Down-syndroom. Niet alleen hun aanleg, maar vooral ook de mogelijkheden die hen geboden worden in hun omgeving spelen daarbij een belangrijke rol.

Integrale zorg door artsen en therapeuten met ervaring in de behandeling van deze aandoening, met name in verband met de hartafwijking, is van groot belang. Door eventuele problemen met de gezondheid vroegtijdig en in samenhang te behandelen zijn de kansen op een goede gezondheid en een betere levensverwachting sterk toegenomen.

Om daarin te voorzien zijn er in de afgelopen jaren in de hierboven aangegeven plaatsen specifieke Down-syndroom teams opgericht. Binnen het team wordt de oproep voor een periodieke controle en de organisatie daarvan centraal geregeld. Op één dag worden kinderen gezien door diverse specialisten en aan het eind is er, na een teambespreking, een eenduidig advies naar de ouders over het te volgen traject in de komende periode. De medische coördinatie ligt in handen van de kinderarts.

Neurofibromatosis

Vóórkomen

Populatieprevalentie : 1 : 2.500 (NF1), 1: 40.000 (NF2)

Patiëntenvereniging www.neurofibromatose.nl

Diagnose

- A. Klinische symptomen van NF 1: beschreven in 1882 (von Recklinghausen): hyperpigmentaties (bruine vlekken) van de huid, onderhuidse tumoren (uitgaande van de zenuwuiteinden), tumoren van de oogzenuw, skelet afwijkingen (o.a.scoliose). Bij sommige patiënten ook epilepsie of leerstoornissen. Bij NF2 patiënten treden verschijnselen vooral op in hersenen, hersenstam en ruggemerg en leiden tot evenwichts- en gehoorstoornissen.
- B. Genetische diagnostiek: er is sprake van een mutatie in één van de twee neurofibromatose genen: één in het NF gen op chromosoom 17, gebied q11.2 (NF1) en één in het NF gen op chromosoom 22 (NF2). Neurofibromatose is erfelijk maar wordt in 50% van de gevallen veroorzaakt door een spontane mutatie. Het erft autosomaal dominant over.

Zorg

De website vermeld een Neurofibromatose team in Rotterdam.

In multidisciplinair (MD) verband wordt hier zorg verleend door een oogarts, kinderarts, kinderneuroloog, klinisch geneticus, moleculair bioloog, dermatoloog, radioloog en orthopedisch chirurg. Er is een leidraad samengesteld voor de zorg voor kinderen met neurofibromatose.

Syndroom van Marfan

Vóórkomen

Populatieprevalentie: 1: 5.000/10.000

Patiëntenorganisatie: www.contactgroepmarfan.nl

Diagnose

- A. Klinische symptomen: beschreven in 1896: lange gestalte, ooglens afwijking, vaatafwijkingen die kunnen leiden tot chronische klachten en verwijding (aneurysma) van de aorta.
- B. Genetische diagnostiek: er is sprake van een mutatie in één van de twee Marfan genen: één in het Fibrilline 1 gen (> 90%) op chromosoom 15, band q21 en één in het TGFB2R gen op chromosoom 3, band q 24.1. In 25% van de gevallen betreft het een spontane mutatie. De aandoening erft autosomaal dominant over.

Zorg

De website vermeld Marfan teams in Amsterdam, Nijmegen, Groningen en Leiden.

Niet elke patiënt heeft precies dezelfde kenmerken, zelfs niet binnen één familie. Soms treden verschijnselen pas op latere leeftijd op. De diagnose kan daardoor lastig te stellen zijn. Een multidisciplinair team van artsen zal de patiënt moeten onderzoeken door middel van echo-opnames van het hart, onderzoek van het oog met onder andere een speciale lamp en röntgenfoto's.

Ter voorkoming van de complicaties zijn enkele leefregels, maar vooral regelmatige medische controles, van levensbelang. Met name de geleidelijke wijder wordende lichaamsslagader (aorta) en afwijkingen in de hartkleppen moeten worden gecontroleerd. De aorta kan scheuren als hij te wijd wordt. Tijdig operatief ingrijpen voorkomt deze - vaak dodelijke - complicatie.

BCRA 1 of 2

Vóórkomen

Populatieprevalentie: 1 : 500

Bij bepaalde bevolkingsgroepen zoals de Ashkenazi-joden is de prevalentie 1 : 1.800 (BCRA 1) en 1: 190.000 (BCRA2).

Patiëntenorganisatie: <http://www.brca.nl/>

Diagnose

- A. Klinische symptomen bij vrouwen (BCRA 1 of 2):
 - een 'knobbel' in de borst of beide borsten met of zonder afwijkingen aan de huid of tepel, tepelafscheiding, tepeleczeem of een borstzweer al dan niet gecombineerd met gezwellen in de eierstokken.
- Klinische symptomen bij mannen (BCRA2):
 - gezwollen in de prostaat, alveesklier, bot of keel.

B. Genetische diagnostiek: BCRA 1 wordt veroorzaakt door een borstkankergenmutatie op chromosoom 17 band q12-q21 en BRCA2 door een borstkankergenmutatie op chromosoom 13 band q12-q13. Borstkanker is in ongeveer 5% erfelijk. Het erft autosomaal dominant over.

Sommige *BRCA1* en *BRCA2* founder mutaties (185delAG, 5382insC in *BRCA1* en 6174delT in *BRCA2*) komen veel voor bij Ashkenazi-joden.

Zorg

Bij de leden van het FBG is bekend dat er sprake is van een Polikliniek Erfelijke Tumoren in het Erasmus MC te Rotterdam die multidisciplinair te werk gaat. De kliniek ontstond in 1991 door de inzet van de werkgroep "Hereditair Breast and Ovarian cancer research in the Netherlands" (HEBON) oftewel de Werkgroep Erfelijke Borst- en Eierstokkanker (zie blz. 27). De polikliniek heeft tot taak:

- Het geven van algemene informatie
- Bepaling van het risico op het krijgen er van
- Presymptomatisch DNA-onderzoek
- Adviezen over levensstijl, vroegtijdige opsporing, preventie en behandeling
- Psychologische ondersteuning
- Multidisciplinaire aanpak

Vrouwen met een genetische mutatie waardoor ze een hoog risico op BCRA 1 of 2 hebben, kunnen dit risico vermijden door preventief hun borsten en/of eierstokken en eileiders te laten verwijderen.

Velo-cardio-faciaal (VCF) syndroom:

Vóórkomen

Populatieprevalentie: 1 : 4.000/5.000

Patiëntenvereniging: www.vcfs.nl

Diagnose:

- A Klinische symptomen: beschreven in 1978: ontwikkel- en gedragsproblemen, verstandelijke handicap, kleine gestalte, gehoorverlies, gespleten gehemelte of lip, prominere neus, hartafwijkingen (>50%)
- B Genetisch diagnostiek: deletie van genetische informatie op chromosoom 22 (band 22q11). Een eenmaal aanwezige afwijking wordt autosomaal dominant overgedragen.

Zorg

De leden van het FBG hebben de indruk dat multidisciplinair zorg niet beschikbaar is. Er is wel een netwerk van deskundigen, bestaande uit een klinisch geneticus, psychiater en kinderarts. Zij geven afzonderlijk informatie aan regionale behandelaars door een klinisch geneticus, psychiater en kinderarts.

Er is wel een leidraad samengesteld voor kinderen en volwassenen met VCF syndroom, gericht op vroegdiagnostiek en – integrale zorg t.b.v. de specifiek bij VCF vóórkommende aandoeningen.

Tubereuze sclerose

Vóórkomen

Populatieprevalentie: 1 : 6.000

Patiënten vereniging www.stsn.nl

Diagnose

- A. Klinische symptomen: beschreven in 1880 (Bourneville) t.w. epilepsie, overactief, slaapproblemen, verstandelijke beperking, huidafwijkingen, tandafwijkingen, angiomyolipomen van de nier en longafwijkingen.
Het eerste verschijnsel van TS kan een witte plek op de huid zijn. Deze witte plekken komen doorgaans voor op de romp en de ledematen. Ook kunnen kenmerkende huidverschijnselen in het gezicht optreden, bestaande uit rode, minuscule vlekjes die later overgaan in kleine bultjes. In een latere fase ontstaan goedaardige gezwellen. Ze kunnen zich in verschillende organen en weefsels ontwikkelen. Belangrijk is het herkennen van de nierafwijkingen (angiomyolipomen) voordat zij tot ernstiger complicaties leiden. Bij vroege herkenning door screening kan zo een bloeding uit een angiomyolipoom voorkómen worden.
De symptomen en de ernst daarvan verschillen van persoon tot persoon. Dit heeft soms tot gevolg dat de genetische aanleg van TS niet herkend wordt.
- B. Genetische diagnostiek: bij meer dan 80% van de mensen is er sprake van een mutatie in één van de twee tubereuze sclerose complex (TSC) genen: één op chromosoom 9 (band 9q34) en één op chromosoom 16 (band 16p13). In 80% van de gevallen gaat het om spontane mutaties. Een eenmaal aanwezige afwijking wordt autosomaal dominant overgedragen.

Zorg

De leden van het FBG hebben de indruk dat multidisciplinaire zorg niet beschikbaar is. Er is wel een netwerk van deskundigen die afzonderlijk informatie geven aan regionale behandelaars. Deskundigen in deze zijn een neuroloog, radioloog, internist, klinisch geneticus, dermatoloog, kinderarts, tandarts en orthopedagoog.
Er is wel een richtlijn samengesteld voor de medische begeleiding van kinderen met TSC. Deze houdt ondermeer in dat wanneer de diagnose gesteld is, regelmatig presymptomatisch onderzoek moet plaatsvinden, waaronder echografie, magnetische kernspinresonantie (MRI) of computertomografie (CT). Dit zijn kostbare onderzoeken waarbij de uitvoering in dit geval soms nog gecompliceerd wordt door de mentale retardatie van de patiënt.

Multipele endocriene neoplasie syndroom

Vóórkomen

Populatieprevalentie: 1 : 10.000/100.000.

Patiënten vereniging www.kankerpatient.nl/men/default.asp

Diagnose

- A. Klinische symptomen: MEN patiënten ontwikkelen hormoon producerende tumoren in de bijnierschlieren, schildklier, hypofyse en alveesklier.
- B. Genetische diagnostiek: er is sprake van mutatie in één van de twee multipele endocriene neoplasie syndroom genen: één in het MEN gen op chromosoom 11 (MEN1) en één in het RET gen op chromosoom 10 (MEN2). Het defecte gen erft in beide gevallen autosomaal dominant over.

Zorg

Bij de leden is bekend dat multidisciplinaire zorg is in het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) in ontwikkeling is en beschikbaar via zogenaamde "Netwerkvakken".

Betrokken medisch-specialisten werken samen in een 'virtuele polikliniek' waarbij patiënten langs de verschillende poliklinieken een rondgang maken zo mogelijk op één middag. Het organiseren van de verschillende afspraken op één middag moet administratief goed geregeld zijn. Dat is niet altijd te realiseren. Het zorgaanbod is nog onvoldoende om de 800 patiënten jaarlijks te controleren.

Voor MEN 1 patiënten is vanaf het 10^e jaar een jaarlijkse controle geïndiceerd waarbij naast lichamelijk onderzoek ook bloedonderzoek plaatsvindt op verhoogde waarden van hormonen. Vanaf het 15^e jaar moeten ook elk jaar scans gemaakt worden. Bij vroegtijdige onderkenning kunnen de gezwellen verwijderd worden.

Bij MEN2 is preventieve verwijdering van de schildklier te overwegen. Indien dit niet gebeurt is preventief onderzoek naar afwijkingen in de schildklier noodzakelijk, minimaal een maal per jaar. Daarnaast moet ook preventief onderzoek plaatsvinden naar bijnierschildklier en bijnier tumoren.

Ziekte van Von Hippel-Lindau

Vóórkomen

Populatieprevalentie: 1: 40.000

Patiëntenvereniging www.kankerpatient.nl/vhl/

Diagnose

- A. Klinische symptomen: een grotere kans op het ontstaan van gezwellen (tumoren) op verschillende plekken in het lichaam. De gezwellen kunnen op 14 verschillende plaatsen voorkomen, met name in de kleine hersenen en het ruggenmerg, de ogen, alveesklier, nieren, bijnieren en bijballen. De meeste zijn goedaardig, maar kunnen wel schade veroorzaken door druk op de omgeving. Kwaadaardige gezwellen worden vooral in de nieren aangetroffen. In zeldzame gevallen komt de aandoening tot uiting in meerdere organen tegelijk. De gezwellen ontstaan gemiddeld tussen het 20ste en het 40ste levensjaar. Voorkomende klachten zijn onder andere hevige hoofdpijn, door een been zakken, vermindering van het gezichtsvermogen, bloed in de urine, gehoorverlies of geelzucht. Deze klachten kunnen sterk variëren.
- B. Genetische diagnostiek: er is sprake van een mutatie in het VHL gen op chromosoom 3p25. Een eenmaal aanwezige mutatie erft autosomaal dominant over.

Zorg

Bij de leden van het FBG is bekend dat multidisciplinaire zorg in ontwikkeling is in het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) en beschikbaar via zogenaamde "Netwerkvakken". Betrokken medisch-specialisten werken samen in een 'virtuele polikliniek' waarbij patiënten langs de verschillende poliklinieken een rondgang maken zo mogelijk op één middag. Het organiseren van de verschillende afspraken op één middag moet administratief goed geregeld zijn. Periodiek onderzoek is geïndiceerd, meestal bestaande uit een jaarlijks, specialistisch onderzoek, met als doel het vroegtijdig opsporen van gezwellen. Bij kinderen met deze aandoening is het verstandig vanaf de leeftijd van 4-5 jaar onderzoek door de kinderarts te laten plaatsvinden. In de meeste gevallen zullen gezwellen operatief worden verwijderd. Er is een richtlijn samengesteld voor DNA-diagnostiek en periodiek onderzoek.

Bijlage 2

Andere vormen van integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen

Onderstaande voorbeelden bieden geen totaaloverzicht. Ze zijn gekozen omdat ze bij de leden bekend zijn en werden gevonden via internet of literatuurreferenties. Een vervolqtraject biedt mogelijkheden voor een vollediger inventarisatie.

Bij de leden zijn de volgende organisatiestructuren bekend.

Interuniversitair Samenwerkingsverband Neuromusculair Onderzoek

Het Interuniversitair Samenwerkingsverband Neuromusculair Onderzoek (ISNO) is in 1983 opgericht door behandelaars, onderzoekers en patiënten. Stichting ISNO initieert en coördineert plannen en activiteiten ter stimulering van onderzoek en implementatie van kennis op het gebied van – merendeel erfelijke - neuromusculaire aandoeningen. Ook beschikken zij over een goede registratiesysteem.

De activiteiten bevinden zich op onderstaande gebieden:

- Definiëren van uniforme diagnostische criteria
- Definiëren van therapeutische opties en behandelrichtlijnen
- Het bevorderen van onderlinge samenwerking en afstemming
- Het verspreiden van kennis en kunde
- Landelijke registratie van neuromusculaire ziekten

Bij ISNO zijn meer dan 150 onderzoekers en behandelaars aangesloten. Door het samenwerkingsverband is informatie uitwisseling over de aandoening en de behandelopties, alsmede standaardisering daarvan, toegenomen.

Interuniversitair Cardiologisch Instituut Nederland

Het Interuniversitair Cardiologisch Instituut Nederland (ICIN) is in 1972 opgericht en is een samenwerkingsverband van de acht universitaire afdelingen cardiologie in Nederland. Het ICIN richt zich op het stimuleren, coördineren en uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek op het terrein van de hart- en vaataandoeningen. Ook beschikken zij sinds 2000 over een nationale registratie en DNA-bank van patiënten met een aangeboren hartafwijking.

Een werkgroep 'erfelijke hartziekten' is actief bestaande uit cardiologen, klinisch genetici, genetisch consulenten, psychosociaal werkers en moleculair genetici. Alle acht Nederlandse poliklinieken cardiogenetica zijn erin vertegenwoordigd.

De werkgroepleden komen twee keer per jaar samen om onderwerpen te bespreken over onderzoek en patiëntenzorg in cardiogenetica, gericht op bepaalde patiënten en families.

De activiteiten van de werkgroep bevinden zich op onderstaand gebieden:

- richtlijnontwikkeling voor de organisatie en verdere implementatie van predictief testen en genetisch counselen waarbij aandacht voor de ethische en psychologische aspecten
- ontwikkeling van educatieprogramma's voor predictief testen
- ontwikkeling van een nationale database voor families met erfelijke hartritme stoornissen en cardiomyopathieën en een combinatie daarvan met bovengenoemde nationale DNA-bank
- gezamenlijke activiteiten van cardiologen en klinisch genetici voor bijscholing op dit gebied.

Door het samenwerkingsverband kwam in 2005 reeds een richtlijn voor moleculair testen en cascadescreening in Hypertrofische cardiomyopathie (HCM) tot stand.

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren

De Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET) werd in 1985 opgericht en heeft de status van landelijke werkgroep van de Vereniging van Integrale Kankercentra. De stichting stelt zich ten doel:

- het landelijk bevorderen en coördineren van het periodieke onderzoek van familieleden die een verhoogd risico hebben op kanker door een erfelijke belasting. Bij 5-10% van bepaalde vormen van kanker zijn erfelijke factoren van doorslaggevende betekenis. Het betreft hier de erfelijke vormen van borstkanker, darmkanker, melanoom, prostaatkanker en polyposis.

STOET werkt nauw samen met de acht universiteitscentra en de twee categorale kankercentra poliklinieken, gespecialiseerd in de zorg voor families met erfelijke tumoren, de zogenoemde Poliklinieken Erfelijke Tumoren (o.a. voor BCRA 1 en 2 in Rotterdam). Door deze Poliklinieken wordt het familieonderzoek verricht, terwijl de Stichting zich concentreert op de follow-up. Na aanmelding bij de STOET, uiteraard met toestemming van de patiënt, stuurt STOET regelmatig bericht naar de behandelend arts wanneer het tijdstip voor controle nadert. De uitslagen van de periodieke controles worden door STOET in een landelijk systeem bijgehouden. Hierdoor wordt de continuïteit van preventieve controles gewaarborgd en er ontstaat een centraal overzicht van het verloop van de aandoening in de aangedane bevolkingsgroep.

Werkgroep Erfelijke Borst- en Eierstokkanker

De werkgroep “Hereditair Breast and Ovarian cancer research in the Netherlands” (HEBON) oftewel de Werkgroep Erfelijke Borst- en Eierstokkanker werd in 1991 in het Erasmus MC opgericht en maakt deel uit van de werkgroep Erfelijke Tumoren. De werkgroep is multidisciplinair van aard met bijdragen van zo'n 15 disciplines vanuit de kliniek, prekliniek, epidemiologie en statistiek (oncologen, radiodiagnostici, radiotherapeuten, (plastisch) chirurgen, gynaecologen, klinisch genetici, medisch psychologen, laboranten, epidemiologen, statistici en registratiemedewerkers). De activiteiten van de werkgroep hebben geleid tot de ontwikkeling van één van de grootste poliklinieken van databestanden ter wereld (zie blz. 22). HEBON werkt nauw samen met andere academische- en kankercentra.

Hun belangrijkste taak is:

- Het opstellen van (inter)nationale richtlijnen voor medisch beleid en het bediscussiëren van nieuwe ontwikkelingen
- Het doen van onderzoek naar:
 - vroegdiagnostiek
 - (preventieve) behandeling
 - psychologische effecten van behandeling en de kwaliteit van leven op de lange termijn

De werkgroep wil zich tot deze kerntaken beperken en streeft ernaar dat controles binnen algemene ziekenhuizen op regionaal niveau gaan plaatsvinden. Verder wijst het op de noodzaak van nascholing.

Bijlage 3

Overzicht van het aantal erfelijke aandoeningen in relatie tot de nu bekende gegevens over fenotype, genotype en moleculaire basis.

Uit: Online Mendelian Inheritance of Man (OMIM), 17 maart 2006

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/mimstats.html>

	Autosomaal	X-gerelateerd	Y-gerelateerd	Mitochondriaal	Totaal
Gen met bekende volgorde	10100	465	48	37	10650
Gen met bekend volgorde en fenotype	352	32	0	0	384
Fenotype en moleculaire basis bekend	1687	150	2	26	1865
Fenotype volgens Mendel, bekende genlocatie en moleculaire basis	1369	134	4	0	1507
Andere, hoofdzakelijk fenotype beschrijvingen met een verwachte genetische basis volgens Mendel	2087	146	2	0	2226
Totaal	15586	927	56	63	16632

Structuur en organisatie van de Integrale Kanker Centra

Integrale Kanker Centra

De negen integrale kankercentra (IKC's) in Nederland bestaan zo'n dertig jaar en bevorderen dat mensen met kanker en hun naasten zo dicht mogelijk bij huis toegang hebben tot een samenhangend en kwalitatief verantwoord zorgaanbod.

De IKC's zijn samenwerkingsverbanden van zorgverleners en instellingen in de oncologische zorg. Zij voeren zelf geen behandelingen uit, maar zijn breed georiënteerde kennis- en kwaliteitscentra die binnen de oncologie een uitgebreid netwerk onderhouden en een makelaarsrol vervullen. Via die netwerken bevorderen zij de deskundigheid en de multidisciplinaire samenhang in het zorgaanbod. Zo werken zij aan:

- richtlijnontwikkeling;
- scholing van beroepsbeoefenaren
- bevorderen van implementatie van nieuwe vormen van zorg en therapie. Zij werken hierbij centrum- en discipline overstijgend en zijn bij uitstek geschikt om multidisciplinaire initiatieven te ondersteunen.

De IKC's richten zich naast de professionele doelgroepen ook op patiëntenverenigingen, patiënten en hun naasten en mantelzorgers.

De integrale kankercentra hebben ieder een werkgebied dat zo'n vijf tot twintig ziekenhuizen omvat. Bij de kankercentra werken ruim 300 werknemers en zijn rond de 400 medisch consultants actief. De integrale kankercentra zijn onafhankelijke privaatrechtelijke instellingen. Alle ziekenhuizen zijn aangesloten bij een integraal kankercentrum. Landelijk werken de integrale kankercentra samen binnen de Vereniging van Integrale Kankercentra (VIKC) en wordt beleid op landelijk niveau ontwikkeld en uitgevoerd. Belangrijke landelijke programma's zijn: kankerregistratie, richtlijnen voor diagnostiek, behandeling en zorg, organisatie en kwaliteit van de oncologische zorg, palliatieve zorg, revalidatie, ondersteuning klinisch vergelijkend onderzoek en digitale informatievoorziening.

De integrale kankercentra worden gefinancierd volgens de beleidsregels van het College Tarieven Gezondheidszorg (CTG) op basis van de Wet Tarieven Gezondheidszorg (WTG). Ieder integraal kankercentrum ontvangt jaarlijks een vast bedrag voor de bureauformatie, materiële kosten, locatiekosten en een variabel bedrag voor de consultants, voor de kankerregistratie en voor de wetenschappelijk secretarissen. Daarnaast ontvangen de integrale kankercentra ook subsidies van onder andere de Nederlandse Kankerbestrijding/KWF (onder meer voor de datamanagers die trials ondersteunen), het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (onder meer voor het ontwikkelen van richtlijnen) en van andere organisaties (voor projecten).

Bijlage 5

Werkgroep “Knelpunten in de gezondheidszorg voor mensen met aantoonbare genetisch bepaalde complexe gezondheidsrisico’s”

1. Lanphen, mw, drs. J.M.G., huisarts, Voorzitter werkgroep, vice-voorzitter FBG
2. Cliné – de Waal, mw. drs. Y., Secretaris werkgroep, algemeen secretaris FBG
3. Breuning, dhr. prof. dr. M., Orde van Medisch Specialisten, Vereniging Klinische Genetica Nederland, Stichtingen Klinische Genetica
4. Cornel, mw. prof. Dr. M.C. Nederlandse Associatie Community Genetics
5. Engel, dhr. dr. G.L. Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra
6. Evers, mw. dr. P., Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
7. van der Graaff, dhr. dr. M., Nefarma
8. Homsma, mw. drs. S.J., Verbond van Verzekeraars
9. Kroes, mw. mr. M.E., College voor Zorgverzekeringen
10. Laarhoven dhr. H. van, Stichting Bloedlink
11. Siderius, mw. drs J., kinderarts, Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
12. van Weely, mw. dr. S., Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

Bijlage 6

Overzicht van geïnterviewde extern betrokkenen en medewerkers van VWS met hun functie

Externe deskundigen

1. Baart, drs. E., huisarts Huisartsenpraktijk Hilversum
2. Bontemps-Hommen, mw. drs. C.M.N.L., kinderarts directeur patiëntenzorg, ziekenhuis Harderwijk
3. Bos, drs. M.A.J.M., Zorgverzekeraars Nederland, Zeist
4. Bruins, hr. P., Verian, Thuiszorg Oost-Veluwe, Apeldoorn
5. Erven, drs. A., directeur Stichting Huisartsen laboratorium Oost, Velp
6. Geldof, drs. C.A., Stuurgroep Modernisering Opleiding en beroepsuitoefening in de Gezondheidszorg Utrecht
7. Geraedts, prof. dr. J.P.M., hoofd afdeling klinische genetica, Academisch Ziekenhuis Maastricht
8. de Jong, hr. A., directeur facilitair bedrijf, Siza Dorp Groep, Arnhem
9. Heijbroek- de Clercq, mw. Mr. W., Integraal Kankercentrum Amsterdam
10. Kerckhofs, mw. drs. A.M.A, Stuurgroep Modernisering Opleiding en beroepsuitoefening in de Gezondheidszorg, Utrecht
11. Lim-Feijen, mw. drs. J., Landelijke Vereniging voor Thuiszorg, afdeling Jeugdzorg, Bunnik
12. van Schilfgaarde, prof. dr. R., Stuurgroep Modernisering Opleiding en beroepsuitoefening in de Gezondheidszorg, Utrecht
13. Schouten, drs. J.W., Zorgverzekeraars Nederland, Zeist
14. Boer, drs. H., sector-directeur ad-interim sector Volksgezondheid en Zorg, RIVM, Bilthoven.
15. Verkerk, dr. P.H., arts-epidemioloog TNO-PG, Leiden

Ministerie van VWS

1. Francissen, mr. P.W.H.M., Directie Markt en Consument, afdeling patiënten en Consumenten(MC/PC)
2. Groeneveld, mw. drs. P.C., Directie Publieke Gezondheid, afdeling Ziektepreventie
3. Mossink, mw. dr. ir. M.H. Directie Curatieve Zorg, afdeling Intramurale Zorg (CZ/IZ)
4. van den Wijngaard, drs. J.B., Directie Geneesmiddelen en Medische Technologie, afdeling Medische Technologie(GMT/MT)
5. Hartog-van Ter Tholen, mw. drs. R.M. den, Directie Publieke Gezondheid, afdeling Ethiek

Bijlage 7

DEELNEMERS, WAARNEMERS en AGENDALEDEN OP NAAM (okt. 2006)

Voorzitters:

1. Dees, dhr. Drs. D.J.D., voorzitter;
2. Lanphen, mw. J.M.G., huisarts, (vice)voorzitter;

Secretariaat:

1. Cliné-de Waal, mw. Drs. Y., algemeen secretaris;
2. Bolhuis, dhr. Dr. P.A. Bolhuis, secretaris;
3. Van der Graaff, dhr. Dr. M., op voordracht van Nefarma, secretaris;
4. Lunstra-van Deinse, mw. M.H., senior-secretaresse

Leden:

1. Bos, dhr. Dr. R., op voordracht van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu;
2. Brandsma mw. Dr. M., op voordracht van de Nederlandse organisatie voor Wetenschappelijk Onderzoek en ZonMw;
3. Breuning, dhr. Prof.dr. M.H., op voordracht van de Vereniging Klinische Genetica Nederland en de Vereniging van de Stichtingen Klinische Genetica;
4. Cornel, mw. Prof.dr. M.C., op voordracht van de Nederlandse Associatie voor Community Genetics;
5. Engel, dhr. Dr. G.L., op voordracht van de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra;
6. Evers, mw. Dr. P., op voordracht van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties en van de Nederlandse Patiënten Consumenten Federatie;
7. Graaff, dhr. Dr. M. van der, op voordracht van Nefarma, secretaris;
8. Hanstede, dhr. Ir. J.G., op voordracht van de Vereniging BioFarminde;
9. Homsma, mw. Drs. S.J., op voordracht van het Verbond van Verzekeraars;
10. Janssen, dhr. Drs. R.T.A., op voordracht van de Nederlandse Biotechnologie Associatie;
11. Kenter, dhr. Dr. M., op voordracht van de Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek;
12. Kindt, mw. I., arts op voordracht van de Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie;
13. Kroes, mw. Mr. M.E., op voordracht van het College voor Zorgverzekeringen;
14. Meel, dhr. Drs. A. van, op voordracht van Zorgverzekeraars Nederland;
15. Meerman, dhr. Dr. T.J.A.M., op voordracht van de Koninklijke Nederlandse Maatschappij ter bevordering van de Geneeskunst;
16. Olsthoorn-Heim, mw. Mr. E.T.M., namens de Vereniging voor Gezondheidsrecht (VGR)
17. Ommen, dhr. Prof.dr. G.J.B. van, op voordracht van de Nederlandse Anthropogenetische Vereniging;
18. Oosterwijk, dhr. Dr. C., op voordracht van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties en van de Nederlandse Patiënten Consumenten Federatie;
19. Ottes, dhr. L., arts, op voordracht van de Raad voor de Volksgezondheid en Zorg;
20. Renkema, dhr. Ir. D.L., op voordracht van de Federatie van Ouderverenigingen;
21. Ruiz van Haperen, mw. Dr.Ir. V.W.T., op voordracht van de Gezondheidsraad;
22. Schagen, dhr. Dr. C.G. van, op voordracht van de Dutch Vaccines Group;

23. Siderius, mw. E.J., kinderarts op voordracht van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde;
24. Stukart, mw. Dr. M.J., op voordracht van de Raad voor Medische Wetenschappen van de Koninklijke Nederlandse Akademie van Wetenschappen;
25. Swinkels, mw. Dr. D.W., op voordracht van de Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie
26. Veen, dhr. Prof.dr. F. van der, op voordracht van de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie;
27. Weely, mw. Dr. S. van, op voordracht van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen;
28. Wewer, mw. Mr. M.M., op voordracht van het Breed Platform Verzekerden en Werk;
29. Willems, dhr. Prof.dr. D.L., op voordracht van de Nederlandse Vereniging voor Bio-ethiek;
30. vacature, op voordracht van Vereniging VNO-NCW.
31. vacature, op voordracht van het College ter beoordeling van geneesmiddelen;
32. vacature, op voordracht van de Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen;

Waarnemers departementen:

1. Francissen, dhr. Mr. P.W.H.M., op voordracht van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport;
2. Hensing, mw. Ir. J., op voordracht van het Ministerie Onderwijs, Cultuur en Wetenschappen;
3. Nederveen, mw. ir. V., op voordracht van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport.
4. Verloren van Themaat, dhr. Ir. P., op voordracht van het Ministerie van Economische Zaken;
5. Zijlker, dhr. Ir. J.W.F., op voordracht van het Ministerie van Landbouw, Natuurbeheer en Visserij (tijdelijk v.w.b. biotechnologie bij dieren).

Agendaleden:

1. Bijsterveldt, dhr. C.A. van, arts, op voordracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport;
2. Crommelin, dhr. Prof.dr. Daan J.A., op voordracht van Top Instituut Pharma
3. Gerritsen, dhr. Drs. M.J. op voordracht van BPRA;
4. Haisma, dhr. Prof.dr. H.J., op voordracht van de Nederlandse Vereniging voor Gentherapie;
5. Kosterink, dhr. Drs. J.G.W., op voordracht van de Nederlandse Vereniging van Ziekenhuis Apothekers;
6. Leeuw-Harmsen, mw. L. van der, op voordracht van de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie;
7. Meijer, mw. Dr. I., op voordracht van de Raad voor Gezondheidsonderzoek;
8. Nijenhuis, dhr. H., op voordracht van het Verbond van Verzekeraars
9. Starre, dhr. Drs. G. van der, op voordracht van het Nationaal Regie-orgaan Genomics;
10. Widdershoven-Heerding, Drs. C., op voordracht van de Nederlandse Vereniging voor Bio-ethiek;
11. Wijngaard, dhr. Drs. J.B. van den, op voordracht van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport;
12. Wolde, dhr. Dr. A. ten, IMSA Amsterdam

Projectvoorstel voor het opstarten van een discussie- en uitvoeringstraject op het terrein van de “Integrale zorg”.

Inleiding

Het FBG geeft het ministerie van VWS in overweging een discussie- en uitvoeringstraject op te starten op het terrein van de integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen. Het FBG meent dat het onderwerp daarvoor geschikt is vanwege de grote potentie van de ontwikkelingen op het gebied van de genetica voor de gezondheidszorg, met name het grote belang ervan voor de presymptomatische diagnostiek en behandeling in een zeer vroeg stadium van ziekte. Ook de complexiteit van het onderwerp en het grote aantal partijen dat erbij betrokken is, maakt dat betrokkenheid van het ministerie te overwegen is. Verder biedt het discussietraject de mogelijkheid inzicht te krijgen in het draagvlak dat bestaat voor de de problematiek en de oplossingen in bijgaand signalement. Het FBG stelt voor bijgaand signalement te nemen als uitgangspunt voor de discussie.

Problematiek en aanzetten tot verbetering

Het FBG signaleert als belangrijk probleem dat de translatie van genetische kennis naar de medische beroepspraktijk ontoereikend is. Integrale zorg komt daardoor onvoldoende tot stand. Het gaat hierbij om multidisciplinaire zorg die het resultaat is van een goede afstemming van het zorgaanbod van zowel medisch specialisten als andere beroepsgroepen buiten de tweedelijns zorg. Het signalement spitst zich toe op integrale zorg voor mensen bij wie een genetische aanleg voor een aandoening met complexe symptomen is vastgesteld, maar bij zich nog geen of nauwelijks symptomen geopenbaard hebben. Bovendien beperkt het signalement zich tot die aandoeningen waarvoor goede vroegtijdige diagnostiek en presymptomatische behandeling mogelijk is.

Eén van de analyses uit het signalement is dat er ondanks de vele barrières voor de translatie van genetische kennis naar de medische beroepspraktijk, er toch een aantal goede voorbeelden zijn. Voor sommige aandoeningen functioneren in den lande speciale multidisciplinaire teams. Ook zijn er een aantal organisaties tot stand gekomen die op succesvolle wijze ondersteuning verlenen gericht op het stimuleren van presymptomatische zorg. Dit kan alleen bereikt worden als alle betrokken veldpartijen de handen ineen slaan (algemene ziekenhuizen, UMC's, medische beroepsgroepen, (para) medische opleidingen, medisch-specialistische opleidingen, wetenschappelijk onderzoekers, bestaande instellingen voor registratie en informatievoorziening, (zorg)verzekeraars en patiëntenorganisaties.

Uitvoering van het project

Het FBG wil met het signalement een belangrijke aanzet geven voor verdere actie. Wanneer het ministerie het discussie- en uitvoeringstraject zou willen stimuleren en het FBG als trekker en uitvoerder daarvan wil laten optreden, dan is dat alleen maar mogelijk wanneer aanvullend op de bestaande formatie menskracht kan worden ingezet en aanvullende financiering hiervoor wordt verkregen. Een goede opzet en uitvoering van een dergelijk traject is verder alleen maar mogelijk wanneer de inhoudelijke deskundigheid van de werkgroep “Integrale zorg” van het FBG blijvend kan worden

betrokken en wanneer de leden van het FBG in de plenaire vergaderingen als klankbord kunnen blijven fungeren.

Doelstelling, opzet en ondersteuning van het project

Bij een positief besluit van het ministerie wordt in het projectvoorstel van de volgende doelstellingen, opzet en ondersteuning uitgegaan.

Doelstellingen

Doelstellingen van het discussie- en uitvoeringstraject zijn:

1. het probleem (omvang, analyse, voordelen in termen van o.a. gezondheidswinst) en de mogelijke oplossingen duidelijk maken bij het veld;
2. de voorstellen bediscussiëren en de haalbaarheid ervan nagaan;
3. inventariseren van mogelijke initiatieven vanuit het veld;
4. ontwikkelen plan van aanpak voor gecoördineerde actie door veldpartijen.

Opzet van het project:

Uitgaande van de doelstellingen kan het project in een aantal fasen opgesplitst worden t.w.:

1. inventarisatie van de problemen die betrokken beroepsgroepen ervaren;
2. organiseren van focusgroepen;
3. organiseren van een invitational conference;
4. ontwikkelen plan van aanpak voor acties ter verbetering van de gezondheidszorg voor mensen met aantoonbare genetisch bepaalde complexe gezondheidsrisico's op basis van de resultaten van de drie eerdere fasen in dit interactieve traject.

Ondersteuning

Ondersteuning vindt plaats door de volgende partijen die eerder participeren in de werkgroep "Integrale zorg" van het FBG en bijdroegen aan het tot stand komen van het signalement:

1. College voor Zorgverzekeringen
2. Nederlandse Associatie Community Genetics
3. Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra
4. Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
5. Nefarma
6. Stichting Bloedlink
7. Stuurgroep Weesgeneesmiddelen
8. Verbond van Verzekeraars
9. Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
10. Orde van Medisch Specialisten/Vereniging Klinische Genetica Nederland/Stichtingen Klinische Genetica