VERENIGING KLINISCHE GENETICA NEDERLAND

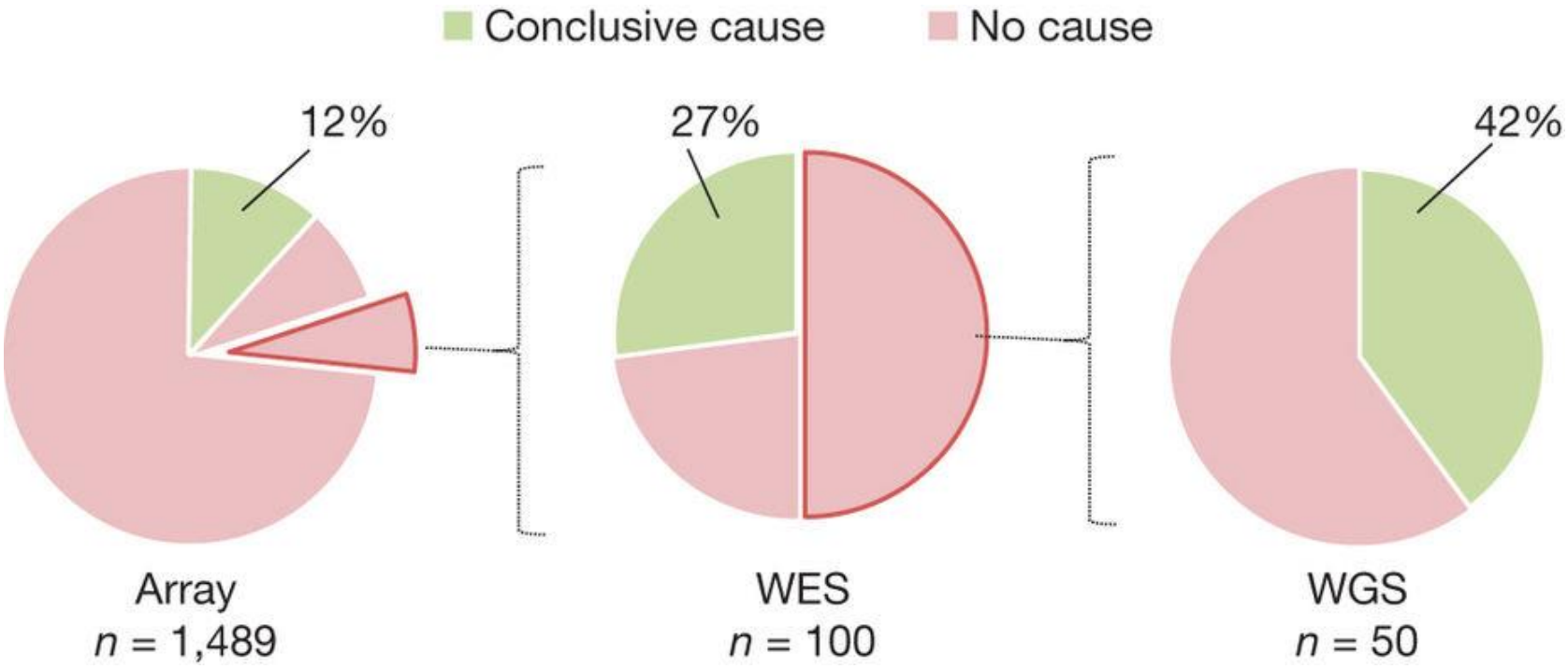
Implementatie next generation sequencing (NGS)

Amsterdam, 19 april 2018

Frederik Hes, voorzitter VKGN

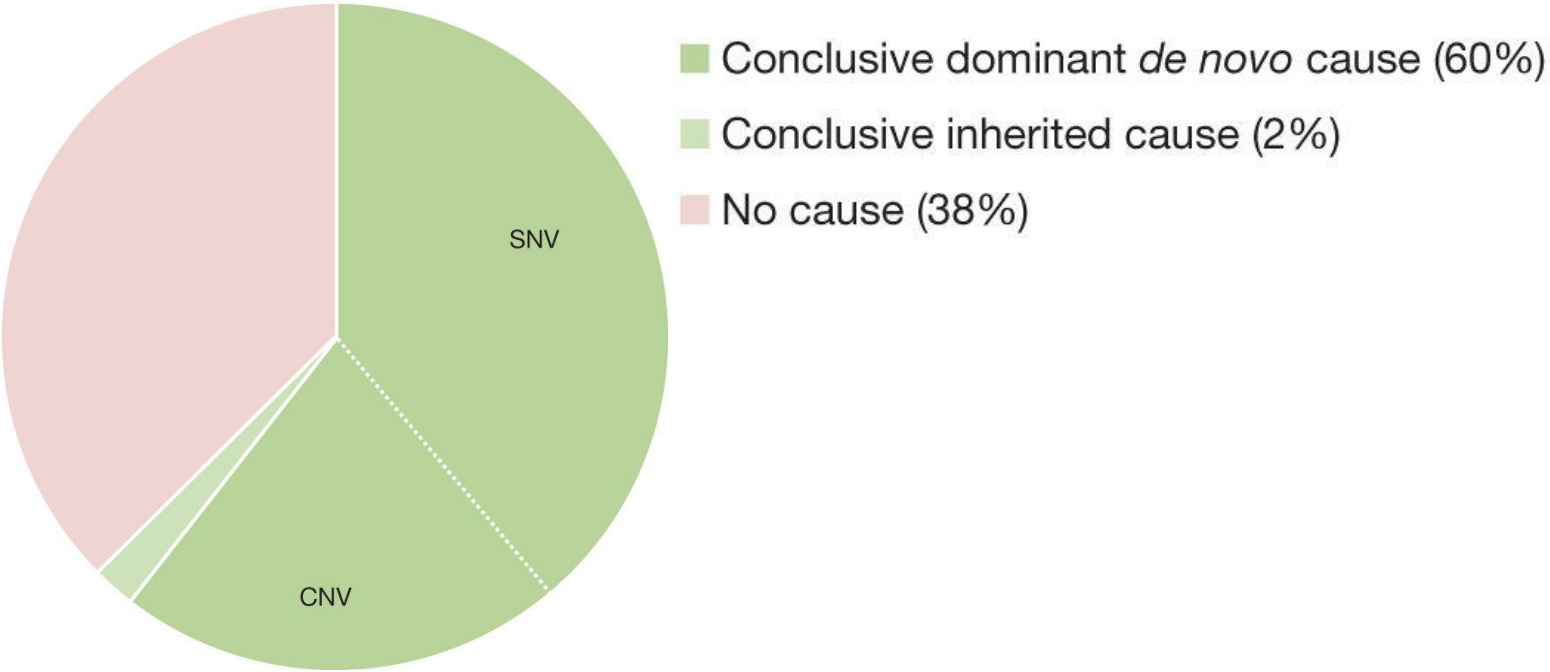
No disclosures

Opbrengst NGS diagnostiek



Genome sequencing identifies major causes of severe intellectual disability
Gilissen C et al. Nature 2014 Jul 17;511(7509):344-7.

Opbrengst NGS



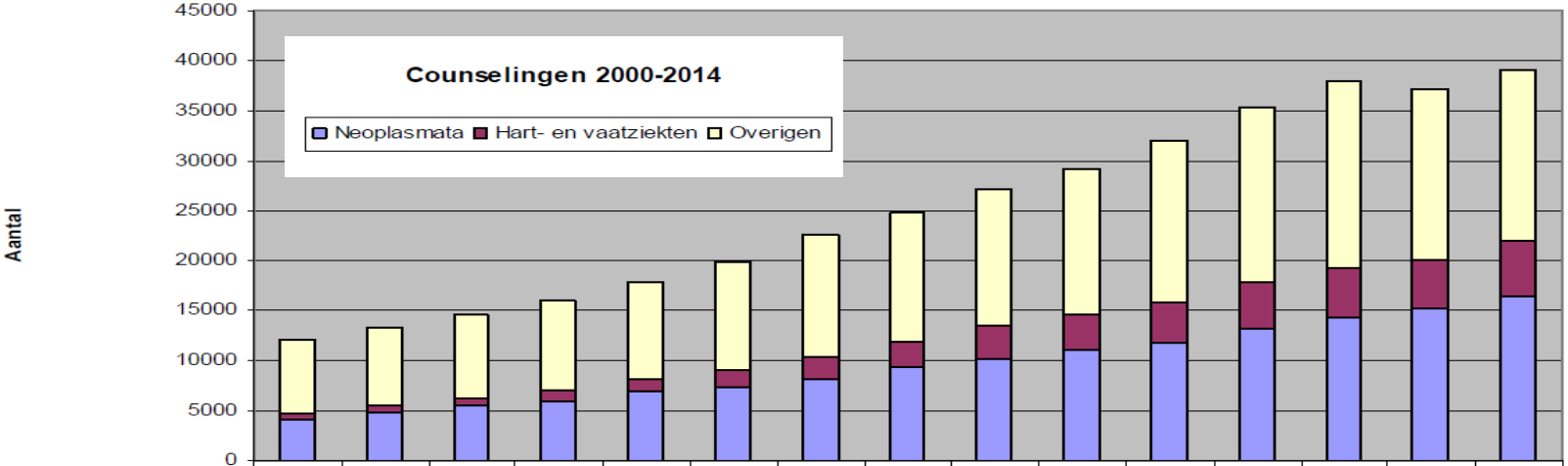
Genome sequencing identifies major causes of severe intellectual disability
Gilissen C et al. Nature 2014 Jul 17;511(7509):344-7.

Beleidsplan

VERENIGING KLINISCHE GENETICA NEDERLAND

- Integratie genetica in volle breedte vd zorg
  - *Genetics first and mainstreaming*
- Denken vanuit patiëntenperspectief/belang
- Betere triage van adviesvragers bij klinische genetica
- Ontwikkelen in MDO, expertisecentra
- Netwerkgeneeskunde

Groei adviesvragen



	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
Overigen	7421	7815	8401	8912	9784	10859	12317	12864	13723	14590	16043	17415	18711	17199	17109
Hart- en vaatziekten	538	618	774	989	1256	1654	2068	2498	3218	3522	4049	4688	5017	4790	5406
Neoplasmata	4128	4872	5432	6015	6890	7401	8227	9356	10224	11090	11821	13197	14208	15232	16528

14%

42%

Vraag: bij hoeveel % van de mensen verwezen vanwege familiair mammacarcinoom vinden wij een BRCA-mutatie?

Klinisch geneticus

- complex erfelijkheidsonderzoek
  - zeldzame syndromen, ingewikkelde families
  - verhoogde kans op onbedoelde of onduidelijke bevindingen
  - consequenties voor familie en reproductieve keuzes
  - uitgebreide counseling te verwachten
- testen op een specifieke familiaire mutatie
- enkelvoudige erfelijkheidsadvisering:
  - aanvullende genoomdiagnostiek niet nodig /zinvol

De medisch specialist

- Als raadgever van een symptomatische patiënt (ouders), over genetische aspecten van een ziekte
- Als aanvrager van genetische diagnostiek
  - gedegen uitleg vooraf over aard, reikwijdte en mogelijke uitkomsten van onderzoek
  - pre-test checklist, incl. nevenbevindingen (WGBO)
  - in welke situaties verwijzen

Digitaal kennisportaal voor zorgprofessionals

erfocentrum

ZonMw

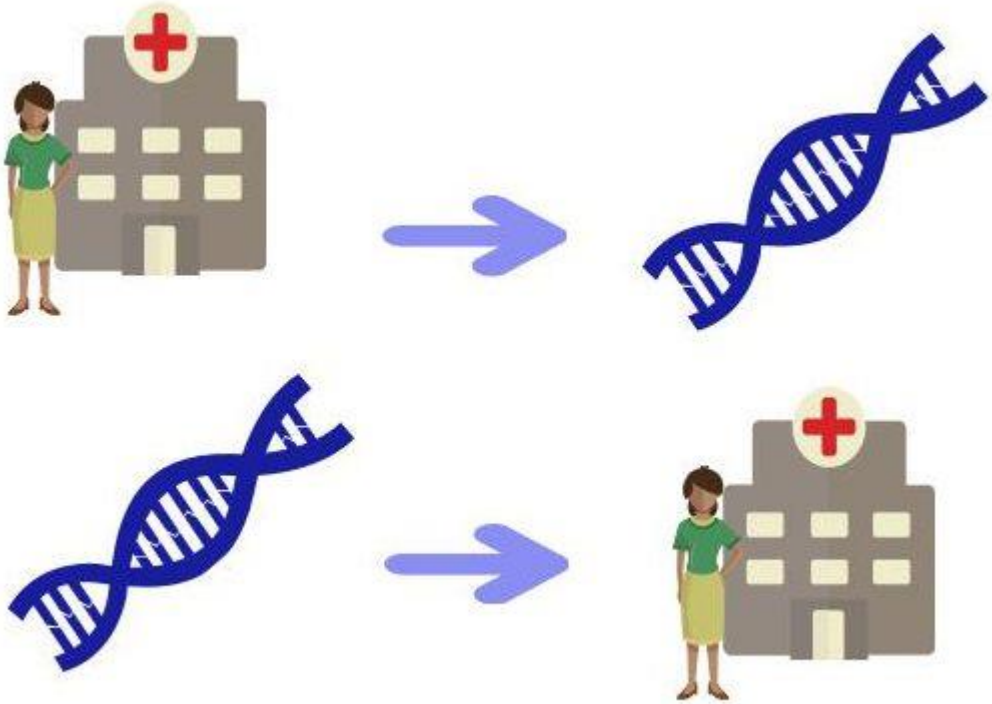
Digitaal kennisportaal

- Gericht zijn op oncologen, kinderartsen en cardiologen
- De informatiebehoefte is in kaart gebracht in pilotproject
  - ondersteuning bij aanvragen
  - laagdrempelige, praktische info m.b.t. verwijzingen en diagnostiek
  - verdiepingsinformatie over (basis)genetica

Digitaal kennisportaal

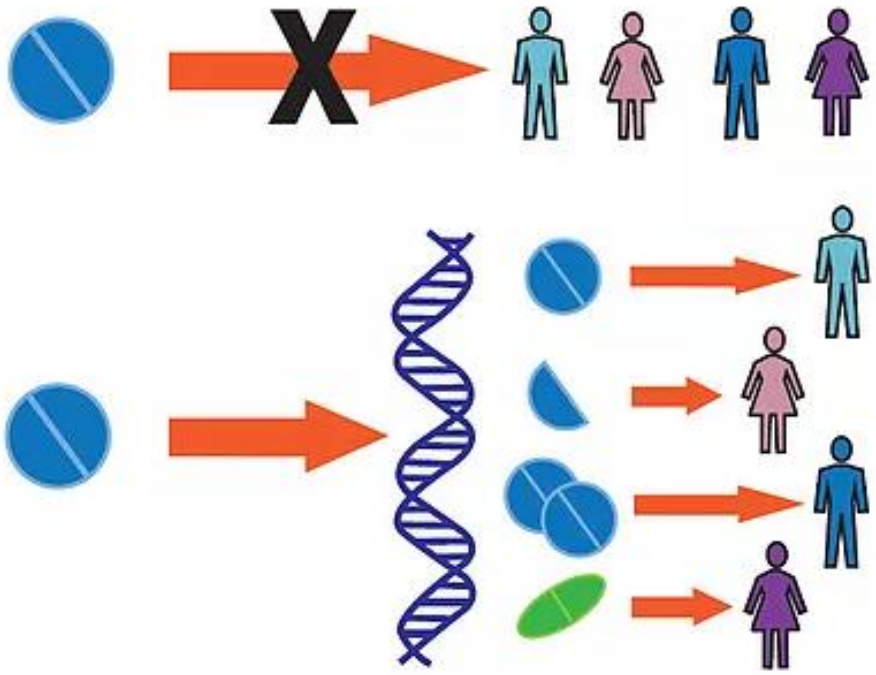
- het kunnen **identificeren** van individuen die een genetische aandoening kunnen hebben en tijdig en juist **doorverwijzen;**
- **communicatie** over genetische aspecten in begrijpelijke taal; ondersteuning aan mensen met genetische aandoening;
- **management** van genetische aandoeningen **volgens richtlijnen** en **coördinatie** van zorg;
- begrip hebben van de (on)mogelijkheden en het juist gebruiken van **genetische testen**.

Genetics first



http://www.thetgmi.org/genetics/changing-direction-genetic-testing/

Farmacogenetica



www.alveo-slovakia.com