

Educatie over klinische genetica voor zorgprofessionals



phenotype

Utrecht, 5 juni 2018
Frederik Hes, voorzitter VKGN
No disclosures



genotype

Snelle ontwikkelingen



“Surprises are a certainty: trends in DNA sequencing will be driven by killer applications, not by killer technologies.”

The future of DNA sequencing

Eric D. Green, Edward M. Rubin and Maynard V. Olson speculate

Nature, 12 October 2017

Van digitaal naar DNA

Shall I compare thee to a summer's day?
Thou art more lovely and more temperate:
Rough winds do shake the darling buds of May,
And summer's lease hath all too short a date:
Sometime too hot the eye of heaven shines,
And often is his gold complexion dimm'd;
And every fair from fair sometime declines,
By chance or nature's changing course untrimm'd;
But thy eternal summer shall not fade
Nor lose possession of that fair thou owest;
Nor shall Death brag thou wander'st in his shade,
When in eternal lines to time thou growest:
So long as men can breathe or eyes can see,
So long lives this and this gives life to thee.

Sonnet XVIII ~ William Shakespeare

antago-mimic.blogspot.co.uk

TEXT TO BINARY CODE

Binary ones and zeroes represent the ASCII code for part of Shakespeare's *Sonnet 18*.

...10001000010101110011110000001001100010001...

...Thou art more lovely and more...

BINARY TO TRIPLET CODE

The binary file is mathematically converted into 'trits': the zeroes, ones and twos of a three-digit code.

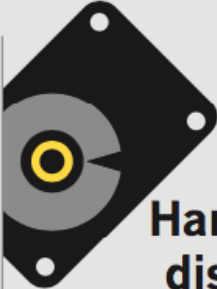
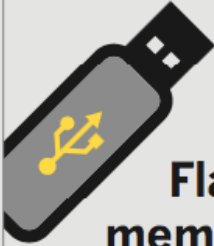
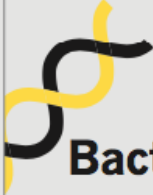
...2011220200021101000202212011121010111022...

TRIPLETS TO DNA CODE

A synthesis machine creates strands of DNA using the trits as a guide. At each step, the next zero, one or two is translated to one of the three bases that differ from the base just used.

...TAGATGTGTACAGACTACGCGCAGCGAGATCGACTCGACT...

Naar opslag

	 Hard disk	 Flash memory	 Bacterial DNA
Read-write speed (μ s per bit)	~3,000–5,000	~100	<100
Data retention (years)	>10	>10	>100
Power usage (watts per gigabyte)	~0.04	~0.01–0.04	<10 ⁻¹⁰
Data density (bits per cm ³)	~10 ¹³	~10 ¹⁶	~10 ¹⁹

Pub quiz question

WEIGHT
OF DNA
NEEDED
TO STORE
WORLD'S
DATA



?

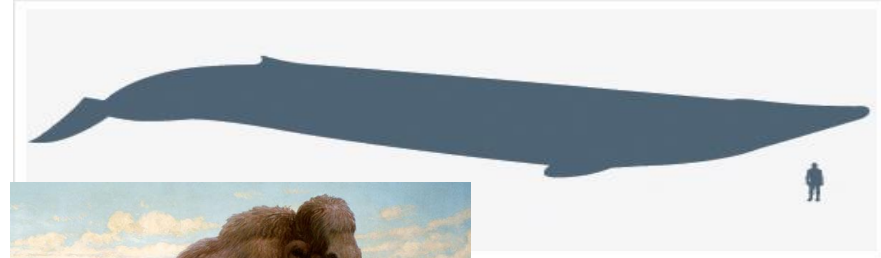
100.000 kg

10.000 kg

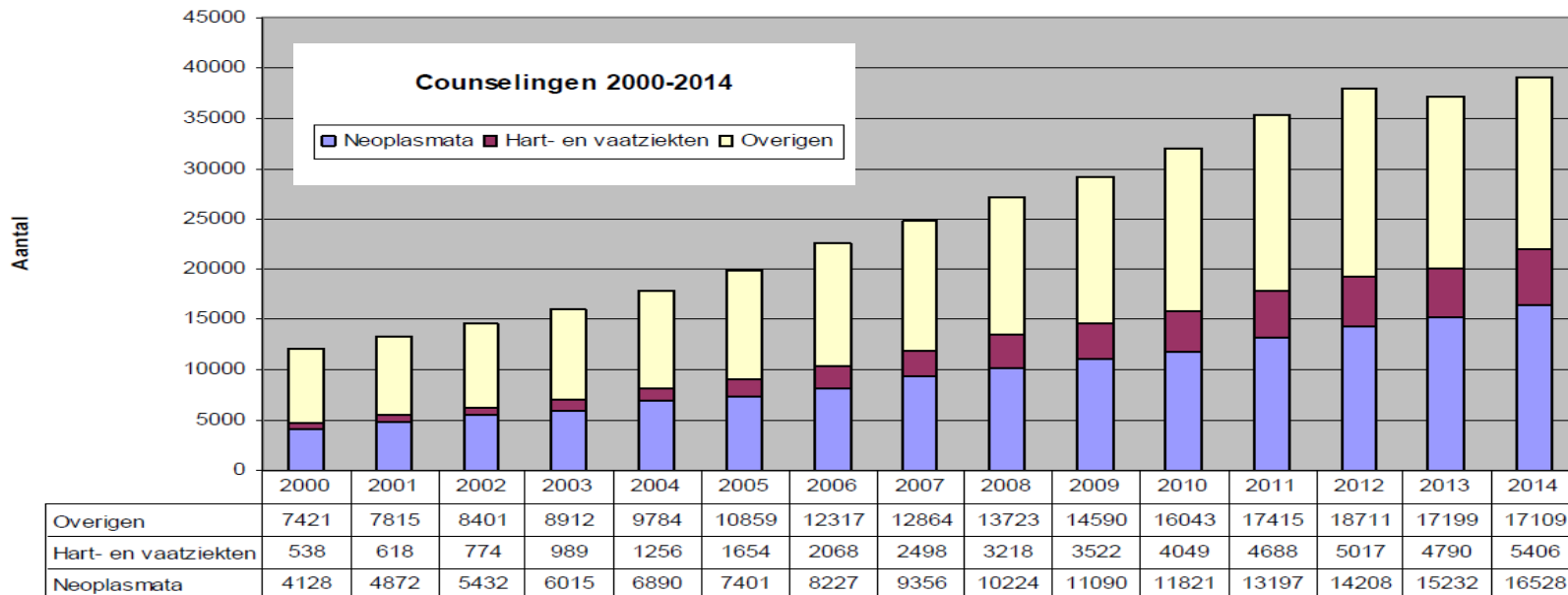
1.000 kg

100 kg

10 kg



Groei adviesvragen



14%

42%

Genoomdiagnostiek in NL 2017: 124.462 verrichtingen

Wachtlijsten

- gemiddelde toegangstijd tot poliklinische afspraak is 68 dagen
- wachttijd is over de laatste jaren toegenomen met 10-20 dagen per jaar
- kent ook variaties:
 - per centrum
 - aandachtsgebied



Visiedocumenten



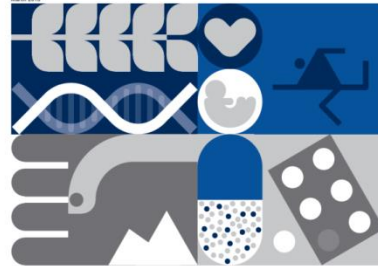
Vision document
Medical Specialist 2025
Ambition, trust, cooperation



Healthcare Industry 2013

**A vision for the Dutch
health care system in 2040**
Towards a sustainable,
high-quality health care
system

A report from the World Economic Forum
Prepared in collaboration with McKinsey & Company
March 2013



WORLD
ECONOMIC
FORUM

COMMITTED TO
IMPROVING THE STATE
OF THE WORLD

phg
foundation
making science
work for health

**Genomics in
mainstream clinical
pathways**



COACH, CURE & CARE 2025

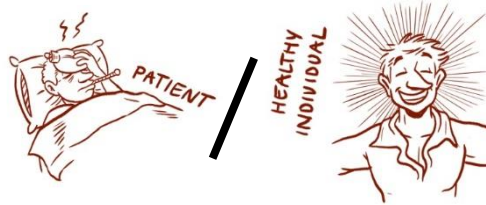
Een gezamenlijke toekomstvisie van de nieuwe generatie zorgprofessionals
op het zorglandschap in Nederland



Vision health care



Go see the
doctor



Cure / Prevention
97% / 3%

2018



Volume-
based



Disease
specialists

Go see the
patient

Cure / Prevention
50% / 50%

2025

PROM/PREM
-based

Disease
networks

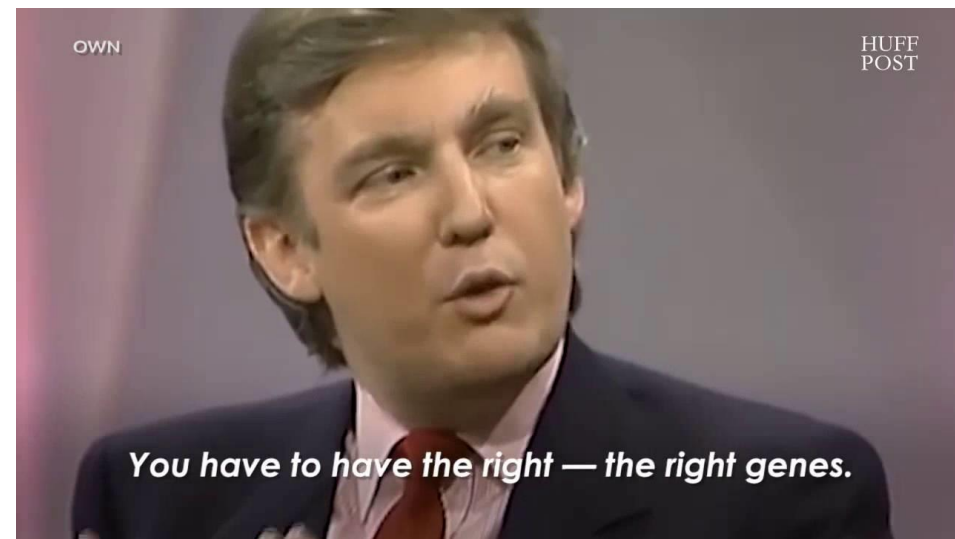
Go check
health data

Cure / Prevention
3% / 97%

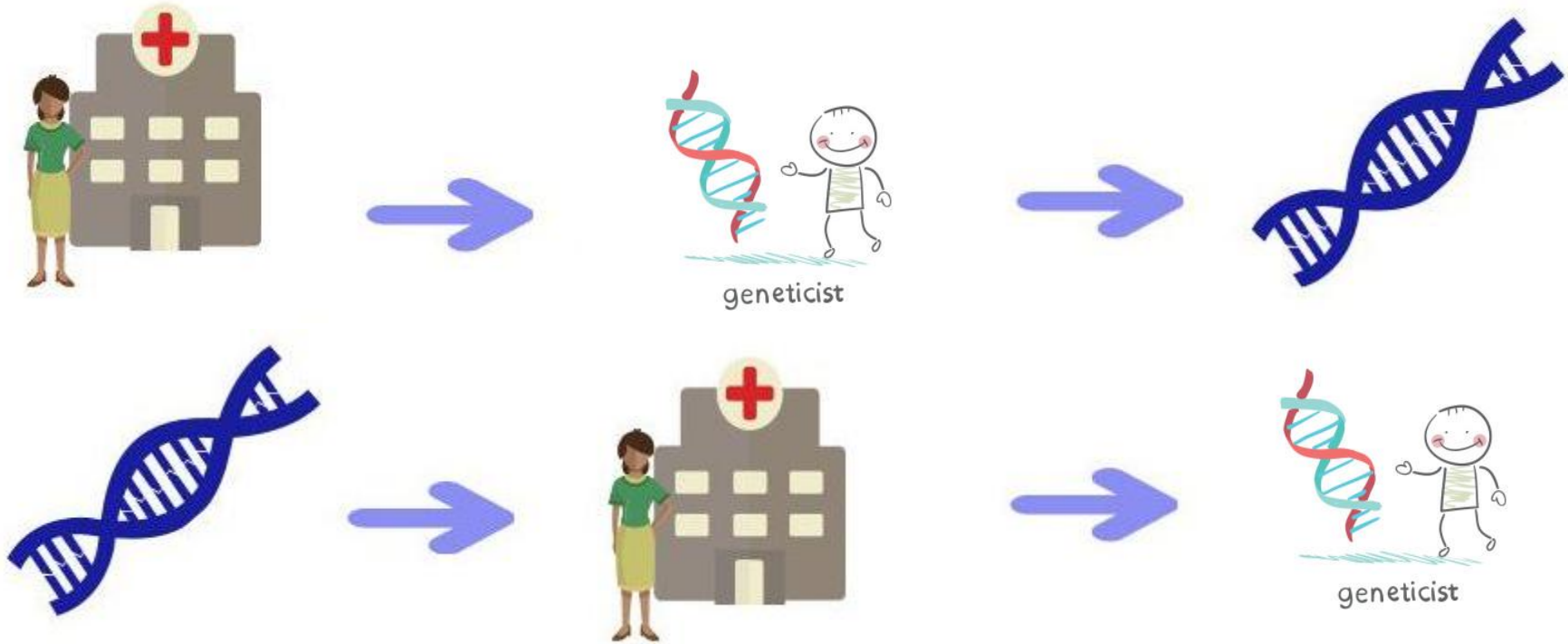
2040

Value-
based

Health
networks



Genetics first



Beleidsplan

- 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



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 familiale 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



Kind en genetica

Verwijzen

Diagnostiek

Hulpmiddelen

Basiskennis

Educatie

Over ons



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



Verwijzen – algemeen

- Overzichtskaart genetische centra
- Overzicht buitenpoli's per centrum
- Tel.nummers – algemeen + spoed
- Overzicht van expertise centra
- Praktische info:
 - Werkwijze
 - Kosten
 - verzekering



Verwijzen – specifiek

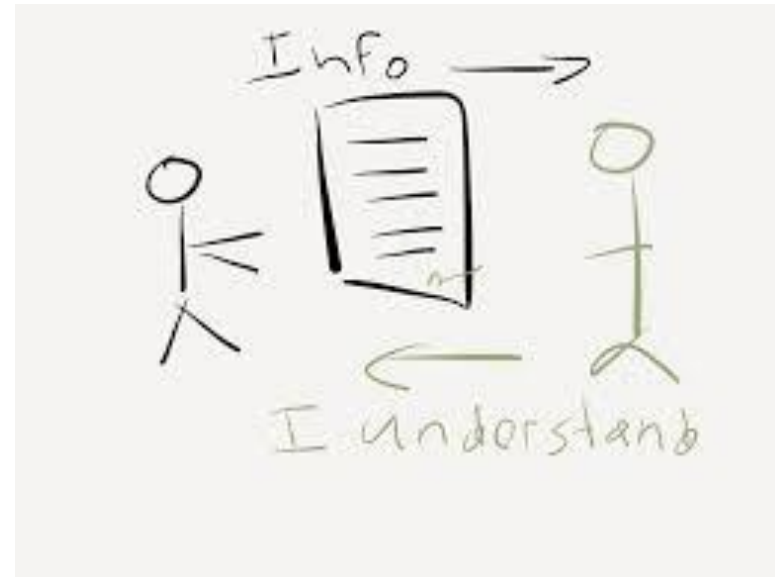
- Verwijscriteria
- Richtlijnen per specialisme
- Diagnostiekoverzicht per indicatie
- Hoe vroeg ik gewenste diagnostiek aan?
- Uitslagtermijnen diagnostische test



 VKGL@DNADIAGNOSTIEK.NL

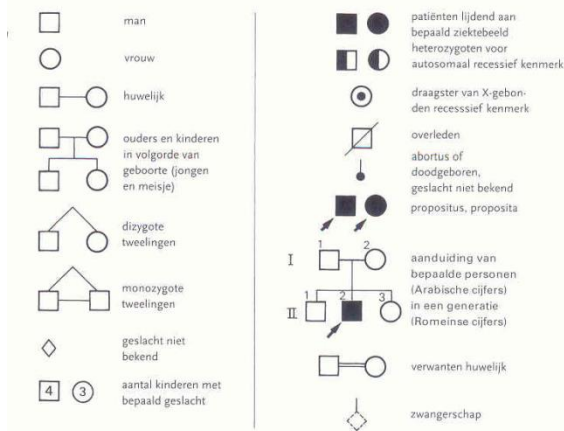
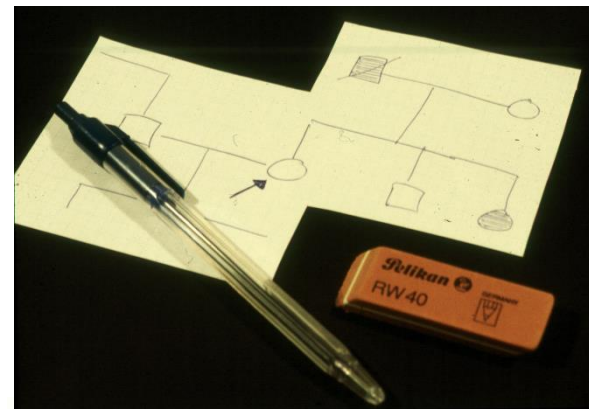
Counselingsaspecten

- Pre-test informatie (voor- en nadelen, inf. consent)
- Post-test informatie (verwijzen)
- ELSI
- Praktische hulpmiddelen:
 - ondersteunende plaatjes
 - stamboommal
 - patiëntenfolders



Scholing - Basiskennis

- Stamboom
- Begrippen
 - Overervingswijzen
 - Penetrantie
 - Fenokopie
- Verschillende soorten diagnostiek (gen-specifiek, panels, WES)



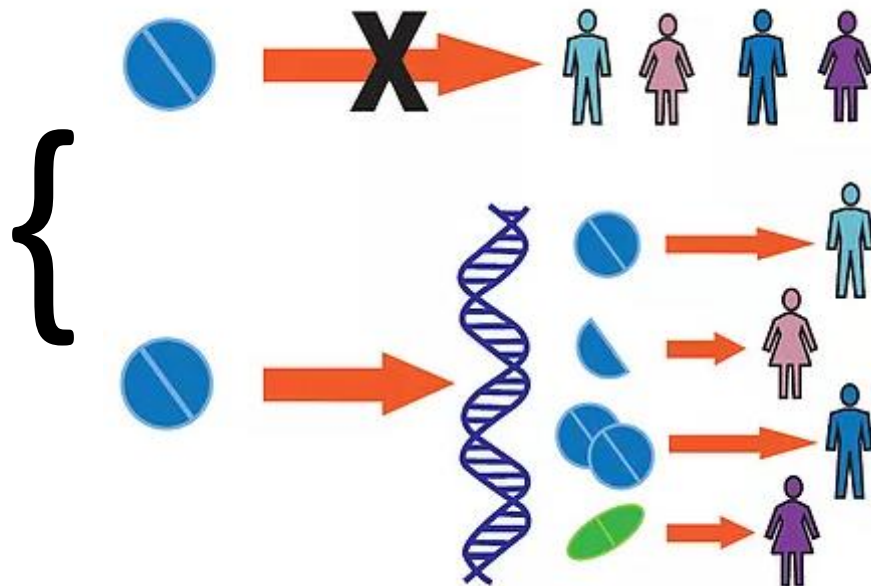
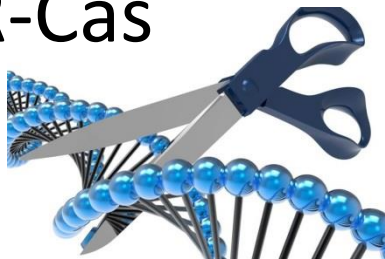
Verdiepingskennis

- Vakgerichte genetische kennis
- Ziekte + gen(en) specifieke info
- Links naar handige websites
- E-learning



Nieuwe ontwikkelingen v

- NGS
- NIPT
- Farmacogenetica
- CRISPR-Cas
- Etc



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**.



Digitaal kennisportaal



Frederik Hes, voorzitter

Ellen Hoving, arts Erfocentrum, redactie coördinator

Arjan de Brouwer, klinisch moleculair geneticus, onderwijskundige

Erica Gerkes, klinisch geneticus UMCG

Klaas Dolsma, directeur Erfocentrum

Martina Cornel, Community Genetics & Public Health Genomics, VUMC

Imke Christiaans, klinisch geneticus AMC/VUMC

Wendy van Zelst, klinisch geneticus UMCN

Merel Maiburg, klinisch geneticus UMCU

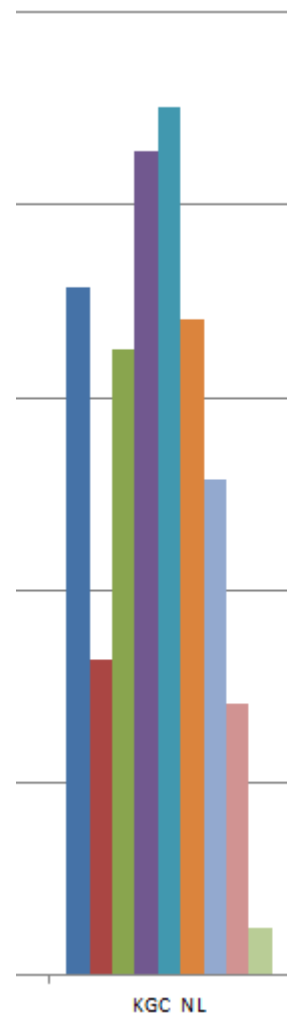
Marjolein Kriek, klinisch geneticus LUMC

Maaïke Haadsma, klinisch geneticus UMCN

Nicole de Leeuw, laboratorium specialist NGS, UMCN

Irene van Langen en Nine Knoers, werkgroep adviseurs





KGC_NL

17866

8213

16269

21381

22545

17052

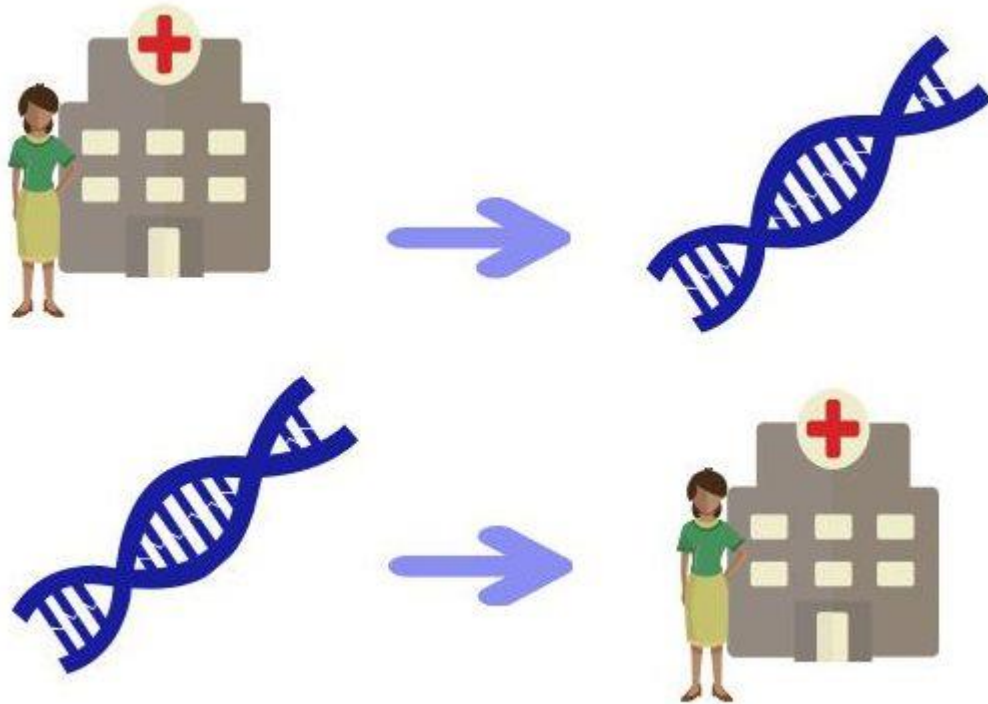
12883

7034

1219

124462

Genetics first



VKGN 2017

- 316 leden
 - 140 klinisch genetici
 - 61 AIOS/ANIOS
 - 55 genetisch consulenten
 - 72 oud-leden
 - 4 ereleden
- 6 commissies
- 10 werkgroepen



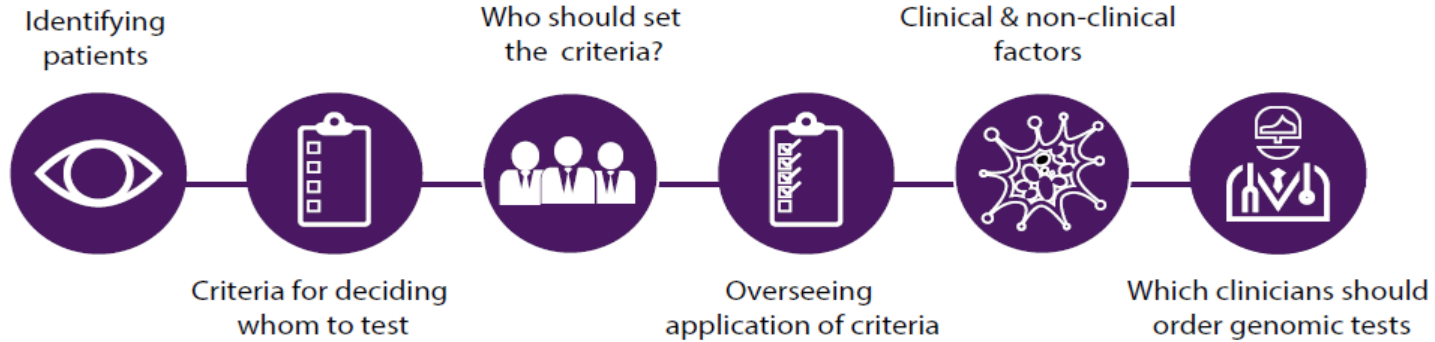
Wbmv

- Artikel 1c: “ontwikkelingsgeneeskunde: de op wetenschappelijk inzicht gebaseerde ontwikkeling en evaluatie van methoden en technieken in de praktijk van de gezondheidszorg, waarvan de uiteindelijke toepassing ingrijpende kwalitatieve, maatschappelijke, ethische, juridische, financiële of organisatorische gevolgen kan hebben.”
- Artikel 2 is de regulering hiervan, marktverstoring, door verboden

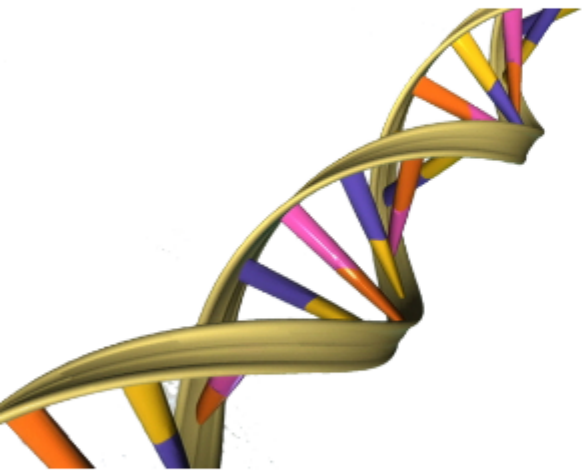


Mainstreaming

Referral for testing - questions to address



Genetic Medicine

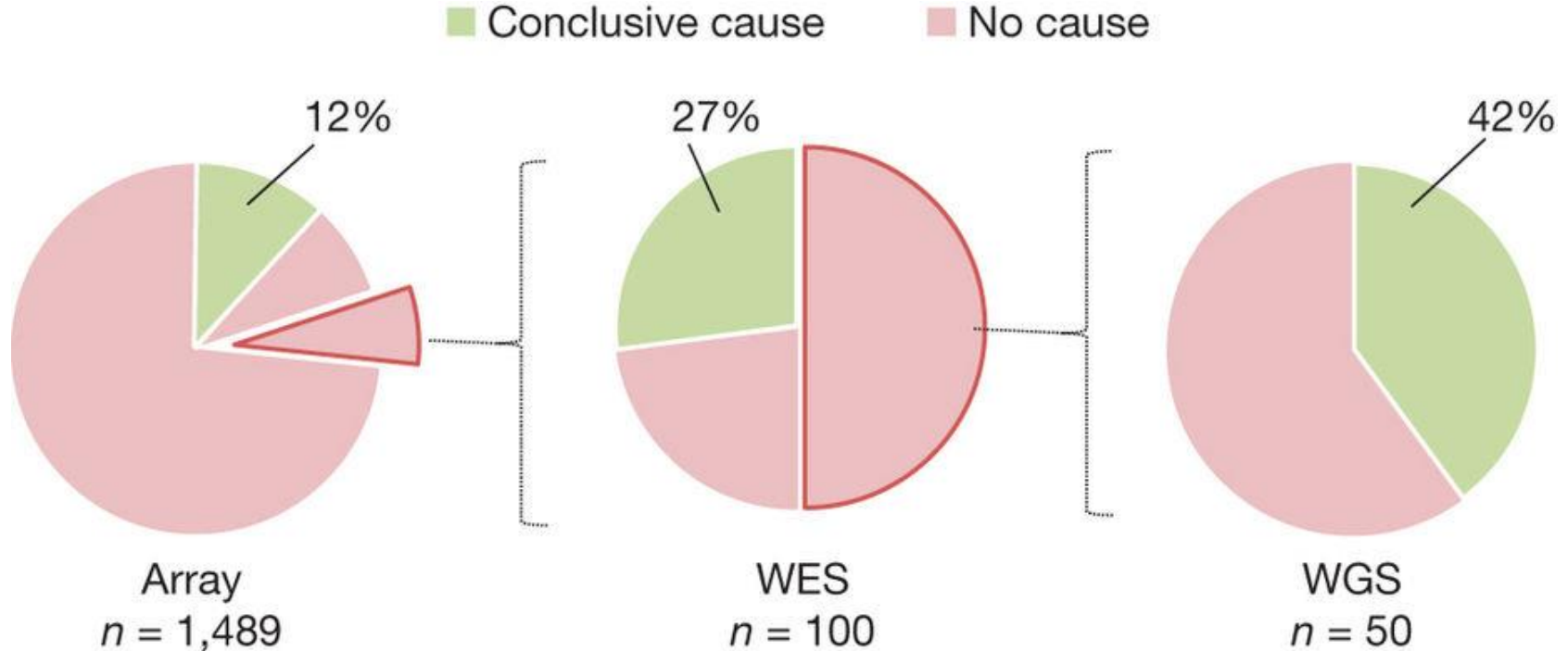


genotype



phenotype

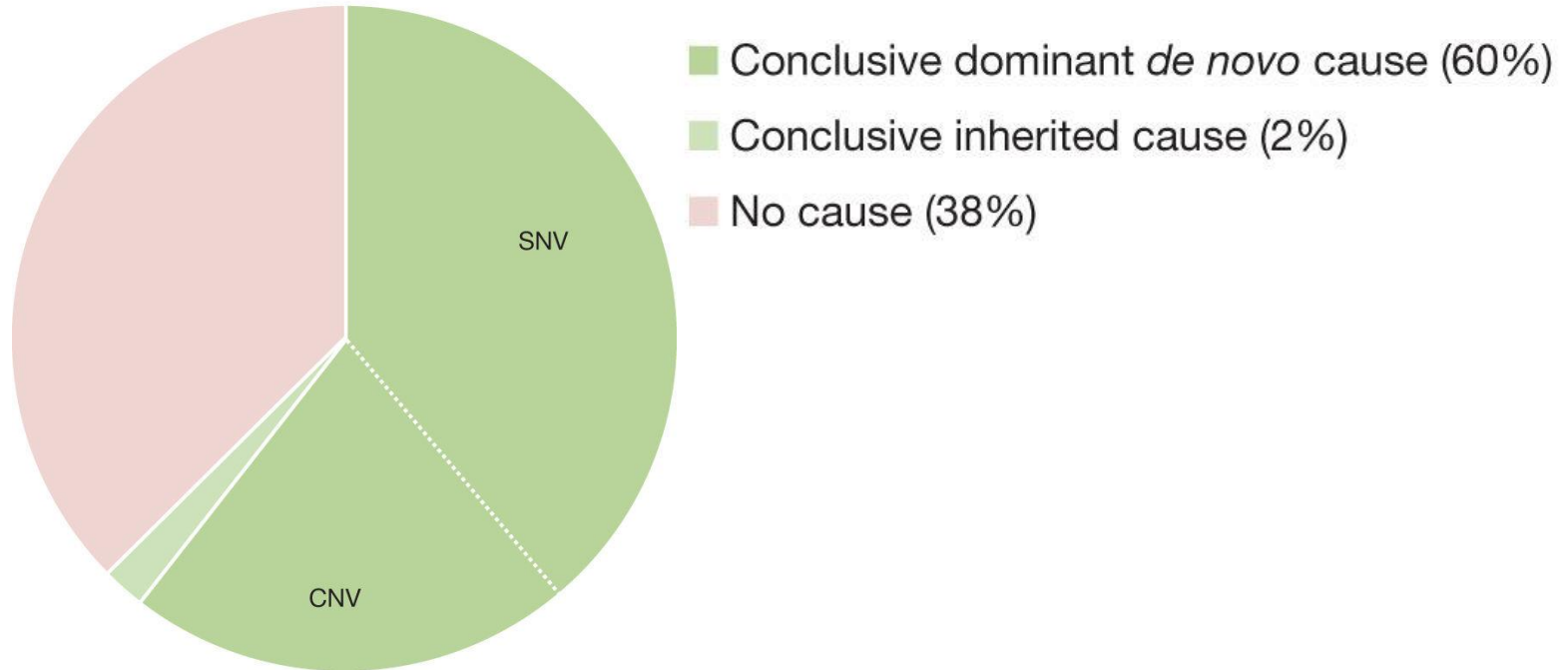
Opbrengst NGS diagnostiek



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.