

---

# **Klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering**

---

Nadere advisering voor een nieuwe planningsregeling



---

---

---

# **Klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering**

Nadere advisering voor een nieuwe planningsregeling

---

Gezondheidsraad: Beraadsgroep Genetica

---

aan:

de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

---

Nr 1999/07, Den Haag, 27 mei 1999

---

---

Deze publicatie kan als volgt worden aangehaald:

Gezondheidsraad: Beraadsgroep Genetica. Klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing; nadere adviesing voor een nieuwe planningsregeling. Den Haag: Gezondheidsraad, 1999; publicatie nr 1999/07.

Preferred citation:

Health Council of the Netherlands: Standing Committee on Genetics. Clinical genetic testing and counselling. The Hague: Health Council of the Netherlands, 1999: publication no. 1999/07.

---

auteursrecht voorbehouden

all rights reserved

---

ISBN: 90-5549-259-0

---

---

# Inhoud

---

Samenvatting, conclusies en aanbevelingen 9

---

Executive summary 11

---

1 Inleiding 13

---

2 Vormen van zorg in de klinische genetica 15

---

3 Richtlijnen inzake kwaliteit en doelmatigheid 17

---

4 Zorgbehoefte in de nabije toekomst 19

---

5 Concentratie van vormen van zorg 21

---

Literatuur 23

---

Bijlagen 25

A De adviesaanvraag 27

B De commissie 29





---

## Samenvatting, conclusies en aanbevelingen

---

De huidige wettelijke regeling voor klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvise-  
ring betreft 'postnataal en prenataal onderzoek van chromosoom-, biochemisch-, en  
DNA-onderzoek, de klinische afname van foetaal materiaal, geavanceerd ultrageluidson-  
derzoek naar foetale afwijkingen en erfelijkheidsadvise-  
ring van complexe aard'. Deze re-  
geling heeft als doel de kwaliteit en de continuïteit van de genoemde verrichtingen te  
waarborgen; deze verrichtingen worden in de regeling aangeduid als vormen van zorg.

Door de resultaten van experimenteel onderzoek zijn de mogelijkheden voor klinisch-  
genetische diagnostiek aanzienlijk uitgebreid. Zoals uiteengezet in het eerder door de Ge-  
zondheidsraad uitgebrachte advies 'DNA-diagnostiek', hebben zowel onderzoek naar het  
menselijk genoom als onderzoek naar specifieke erfelijke aandoeningen resultaten opge-  
leverd die toepasbaar zijn in de klinische genetica. DNA-diagnostiek, ook van kiembaan-  
mutaties, wordt overigens niet uitsluitend ten behoeve van erfelijkheidsadvise-  
ring gericht. Ook bij biochemische diagnostiek is de indicatie in veel gevallen niet klinisch-gene-  
tisch van aard.

Door de wettelijke regeling van klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvise-  
ring is het streven naar een hoge kwaliteit van de verrichtingen bevorderd. Ook hebben  
de betrokken beroepsverenigingen commissies ter bewaking en bevordering van de kwa-  
liteit ingesteld. De Gezondheidsraad heeft in het genoemde advies een positief oordeel  
over de kwaliteitsbeheersing in de klinische genetica gegeven; hetzelfde geldt voor de  
Ziekenfondsraad die een evaluatie van het klinisch-genetisch onderzoek heeft laten ma-  
ken.

---

Het aantal aanvragen voor erfelijkheidsadviesing is in de periode 1990-95 toegenomen met 11 procent per jaar. Omdat er een snelle toename is van de vragen over erfelijke vormen van kanker, is te verwachten dat de stijging in de nabije toekomst 15 procent per jaar zal zijn. De hiertoe te verrichten DNA-diagnostiek zal waarschijnlijk sneller toenemen (20 procent). Bij het chromosoomonderzoek en het geavanceerd ultrageluidsonderzoek is de te verwachten stijging minder groot (6 procent). De verwachting is voorts dat de vraag naar biochemische diagnostiek ten behoeve van de klinische genetica kwantitatief niet toe zal nemen. Het huidige aantal klinisch-genetische centra lijkt voldoende om aan de aanvragen voor erfelijkheidsadviesing te voldoen.

Volgens het voorliggende advies behoeft de indertijd gegeven omschrijving van vormen van zorg in de wettelijke regeling van de klinische genetica geen wijziging. Tevens is geconstateerd dat de concentratie van de klinische genetica in academische centra tot kwaliteitsverbetering en continuïteit heeft bijgedragen. De aard van de erfelijkheidsadviesing maakt het gewenst dat deze concentratie wordt gehandhaafd.

Op grond van de ontwikkelingen op het gebied van de klinische genetica doet de commissie de volgende aanbevelingen:

- erfelijkheidsadviesing en onderzoek ter ondersteuning van die adviesing dienen geconcentreerd te blijven in daartoe aangewezen centra
- de bij de klinische genetica betrokken beroepsgroepen zijn verantwoordelijk voor het opstellen en handhaven van kwaliteitseisen; de overheid heeft in deze een controlerende taak
- bij het vaststellen van de zorgbehoefte dient rekening gehouden te worden met de snelle groei van de behoefte aan adviesing over erfelijke vormen van kanker.

---

## Executive summary

Health Council of the Netherlands: Standing Committee on Genetics. Clinical genetic testing and counselling. The Hague: Health Council of the Netherlands, 1999: publication no. 1999/07

---

The regulations on clinical genetic testing and counselling in the Netherlands apply to “postnatal and prenatal chromosome, biochemical and DNA testing, the clinical removal of foetal material, advanced ultrasound scanning for foetal abnormalities and complex genetic counselling”. The regulations are designed to assure the quality and continuity of the procedures in question, which are regarded as a form of medical care.

Experimental research has increased the potential applications of clinical genetic testing considerably. As indicated in the Health Council’s earlier advisory report “DNA Diagnostics”, both the Human Genome Project and research into specific hereditary conditions have yielded a great deal of clinically relevant information. It should also be pointed out that diagnostic DNA tests, including tests for germline mutations, are not carried out exclusively as a basis for genetic counselling. Furthermore, the results of diagnostic biochemical tests are frequently not of a clinical genetic nature.

The regulations on clinical genetic testing and counselling have been successful in promoting high quality standards. In addition, the relevant professional associations have set up committees to monitor quality and raise quality levels. In the advisory report referred to above, the Health Council expressed its approval of the quality standards in clinical genetic testing. A report into clinical genetic testing commissioned by the Health Insurance Funds Council also drew a positive conclusion regarding the quality of test activities.

Between 1990 and 1995, the number of requests for genetic counselling rose by 11 per cent a year. The annual rate of increase is soon expected to reach 15 per cent, as a result of the rapid rise in enquiries regarding hereditary forms of cancer. The

---

associated increase in the number of DNA tests is likely to be greater: perhaps 20 per cent. However, demand for chromosomal tests and advanced ultrasound scans is expected to rise to a lesser extent: 6 per cent a year is probable. No quantitative increase is anticipated in biochemical diagnostic testing for clinical genetic purposes. The present number of clinical genetics centres is considered sufficient to cope with the forecast levels of demand.

The committee does not believe that it is necessary to revise the definition of the forms of care covered by the regulations on clinical genetic testing. It is also concluded that concentration of clinical genetic testing in university centres has contributed to continuity and quality improvement. This concentration should be maintained in view of the nature of genetic counselling.

In the light of recent developments in the field of clinical genetics, the committee makes the following recommendations:

- Genetic counselling and the associated test activities should continue to be concentrated in the nominated centres.
- The professional groups involved in clinical genetics should have responsibility for drafting and updating quality requirements; in this context, the government's role should be supervisory.
- Forecasts regarding the level of provision required in this field should take account of the rapid increase in demand for counselling regarding hereditary forms of cancer.

# Inleiding

---

De Gezondheidsraad heeft in 1977 in het advies 'Genetic counseling' aanbevolen de erfelijkheidsadvisering en het daartoe te verrichten laboratoriumonderzoek in een beperkt aantal academische centra te concentreren (GR77). Door deze concentratie zou de kwaliteit en continuïteit van de erfelijkheidsadvisering gewaarborgd kunnen worden. In 1983 is het Besluit Tijdelijke regeling postnataal chromosoomonderzoek en prenatale diagnostiek uitgevaardigd waarin deze verrichtingen en het afnemen van foetaal materiaal werden voorbehouden aan bepaalde centra. In de daarop volgende jaren is het aantal erfelijkheidsadviezen geleidelijk toegenomen en is naast chromosoom- en biochemisch onderzoek andersoortig onderzoek geïntroduceerd ter ondersteuning van de advisering. In het in 1989 uitgebrachte advies 'Erfelijkheid: wetenschap en maatschappij' heeft de Gezondheidsraad klinisch-genetisch onderzoek dan ook onderscheiden in prenataal echoscopisch onderzoek en pre- en postnataal onderzoek van chromosomen, enzymen, stofwisselingsproducten en DNA (GR89). Onder erfelijkheidsadvisering (*genetic counseling*) is in dat advies verstaan de combinatie van erfelijkheidsvoorlichting en -begeleiding. In de wettelijke planningsregelingen voor de erfelijkheidsadvisering zijn achtereenvolgens het DNA-onderzoek en het geavanceerd geluidsonderzoek toegevoegd aan de lijst van verrichtingen.

In de afgelopen tien jaar is vooral de DNA-diagnostiek aanzienlijk uitgebreid, deels doordat van een groot aantal monogenetische aandoeningen het erfelijk defect op moleculair niveau is opgehelderd, inclusief mutaties in genen die betrokken zijn bij enige vormen van kanker. In een adviesaanvraag van 28 oktober 1994 over de klinische genetica heeft de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport de verwachting uitgespro-

---

ken dat door de ontwikkelingen op het gebied van DNA-onderzoek het aantal klinisch-genetische onderzoeken zeer sterk zal toenemen. In het advies 'DNA-diagnostiek' van de Gezondheidsraad wordt deze ontwikkeling besproken; tevens is ingegaan op enige algemene aspecten van erfelijkheidsonderzoek, zoals de kwaliteitsborging in de klinisch-genetische centra (GR98). Na het verschijnen van het advies 'DNA-diagnostiek' is aan de Voorzitter van de Gezondheidsraad advies gevraagd over de verrichtingen in verband met de erfelijkheidsadvisering, de waarborging van de kwaliteit, de kwantitatieve ontwikkeling en de wenselijkheid van concentratie (zie bijlage A). De Voorzitter van de Gezondheidsraad heeft de Beraadsgroep Genetica gevraagd die adviesaanvraag te beantwoorden. De samenstelling van de beraadsgroep — hierna te noemen 'de commissie' — is weergegeven in bijlage B.

## Vormen van zorg in de klinische genetica

---

In de planningsregeling worden de verrichtingen in kwestie aangeduid als vormen van zorg. In artikel 1 van deze regeling staan opgesomd: postnataal en prenataal chromosoom-, biochemisch, en DNA-onderzoek, de klinische afname van foetaal materiaal, geavanceerd ultrageluidsonderzoek naar foetale afwijkingen en erfelijkheidsadvies van complexe aard (Rkg94). Voor deze activiteiten is een vergunning vereist (indertijd in het kader van artikel 18 van de Wet ziekenhuisvoorzieningen). De commissie acht deze vormen van zorg algemeen aanvaard en ziet momenteel geen aanleiding de opsomming die in de regeling is gegeven te herzien. Wel wijst zij op nieuwe ontwikkelingen in onderzoek naar bepaalde typen verrichtingen. In het bijzonder in het DNA-onderzoek treedt een sterke uitbreiding op doordat van steeds meer monogenetische erfelijke ziekten de betrokken genen en mutaties worden ontdekt, en door de ontrafeling van erfelijke oorzaken van oncologische aandoeningen. Zoals uiteengezet in het advies 'DNA-diagnostiek', vindt daarnaast een snelle toename plaats van onderzoek naar somatische mutaties (GR98). Dat onderzoek betreft veelal weefsel van patiënten met kanker. In de regel is erfelijkheidsadvies daarbij niet aan de orde. Voor de achtergrond van de aanbevelingen inzake de DNA-diagnostiek verwijst de commissie naar desbetreffend advies (GR98).

Op het gebied van chromosoom- en biochemisch onderzoek vinden eveneens ontwikkelingen plaats, zij het in mindere mate dan bij het DNA-onderzoek. Bij het chromosoomonderzoek betreft dit verfijnde technieken om chromosomen of bepaalde delen daarvan te markeren. Bij het biochemisch onderzoek vindt uitbreiding plaats doordat moleculair onderzoek tot nu toe onbekende eiwitten aan het licht brengt. De commissie verwacht

---

niet dat deze ontwikkelingen in de nabije toekomst tot omvangrijke verschuivingen in de vormen van zorg zullen leiden.

Ook op het gebied van beeldvorming door middel van geluidsgolven wordt onderzoek verricht. Een meer gedetailleerd beeld van de prenatale ontwikkeling wordt mogelijk; het is nog niet duidelijk in hoeverre dit zal leiden tot een uitbreiding van de toepassing in de klinische genetica. Overigens is een adviesaanvraag over de problematiek rond de prenatale screening momenteel in behandeling bij de Gezondheidsraad; onder andere het ultrageluidsonderzoek wordt daarbij in beschouwing genomen.



## **Richtlijnen inzake kwaliteit en doelmatigheid**

---

In het advies ‘DNA-diagnostiek’ is over kwaliteitseisen opgemerkt dat deze gesteld dienen te worden met betrekking tot technische uitvoering, indicatiestelling, klinische inbedding, advisering en follow-up (GR98). Met name worden in het advies genoemd: expertise en faciliteiten (voor indicatiestelling, technische uitvoering, interpretatie van klinische betekenis), deelname aan onderlinge kwaliteitsbewaking, samenwerking met andere laboratoria (inclusief doorverwijzing), voorlichting (indexpatiënt en familieleden), registratie van gegevens van patiënten en gezonde verwanten, en waarborgen met betrekking tot de follow-up. In dat advies wordt voorts opgemerkt:

De commissie is van mening dat deze kwaliteitseisen uitgewerkt en opgenomen dienen te worden in het kwaliteitsbeleid van ziekenhuizen, laboratoria en beroepsverenigingen en tevens een rol dienen te spelen in de afspraken met de ziektekostenverzekeraars. De eisen ten aanzien van de diagnostiek van erfelijke mutaties dienen ook te gelden voor DNA-diagnostiek in patiënt-gebonden wetenschappelijk onderzoek, indien dit gepaard gaat met advisering en familieonderzoek.

Impliciet volgt uit het advies dat deze kwaliteitsvoorwaarden en eisen niet alleen gelden voor de DNA-diagnostiek, maar ook voor de andere vormen van zorg in de klinische genetica zoals bedoeld in de voorliggende adviesaanvraag. Tevens staat in het advies vermeld dat sommige bepalingen voor monogene aandoeningen bij andere laboratoria dan die van de klinisch-genetische centra kunnen worden ondergebracht; een netwerkaanpak met duidelijke vastlegging van verantwoordelijkheden is daarbij essentieel (GR98).

---

In opdracht van de Ziekenfondsraad heeft het instituut voor Medical Technology Assessment (iMTA) in samenwerking met het NZi (Onderzoek, informatie en opleidingen in de zorg) een rapport opgesteld getiteld 'De huidige en toekomstige organisatie van klinisch-genetisch onderzoek in Nederland' (iMT98). In het rapport — hier vermeld als het iMTA-rapport — wordt de kwaliteitscontrole besproken. Onder auspiciën van de Nederlandse Antropogenetische Vereniging (NAV) en de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGn) fungeren drie commissies kwaliteitsbewaking (klinische genetica, DNA-diagnostiek en cytogenetica). Verder is er een NAV-commissie kwaliteitsbevordering. Voor de biochemische diagnostiek zijn er diverse programma's voor kwaliteitsborging, onafhankelijk van de NAV-commissies. De VKGn ziet voorts door middel van visites toe op de kwaliteit van de erfelijkheidsvoorlichting. In het iMTA-rapport wordt voorts geconcludeerd dat 'over het algemeen kan worden gesteld dat de inspanningen van de klinisch-genetische centra op het gebied van de kwaliteit voldoende zijn'.

De commissie acht de ontwikkeling van landelijke richtlijnen voor de kwaliteitsborging door de betrokken beroepsgroepen van groot belang. Zij stemt in met de opmerkingen in het advies 'DNA-diagnostiek' over de aandachtspunten, en met de conclusie in het iMTA-rapport over de kwaliteitsinspanning. Zij wijst op de aanstelling van kwaliteitsfunctionarissen bij laboratoria voor de klinisch-genetische diagnostiek, die zich bezighouden met certificatie en standaardisering. Ten aanzien van de erfelijkheidsadvisering wordt gewerkt aan landelijke protocollen voor de meest voorkomende aandoeningen. De primaire verantwoordelijkheid voor de kwaliteit dient ook naar mening van de commissie te berusten bij de betrokken beroepsgroepen.

De commissie wijst erop dat om de kwaliteit op verantwoorde wijze te kunnen handhaven er een ondergrens is aan het volume van de verrichtingen. Om te voorkomen dat in een klinisch-genetisch centrum bepaalde handelingen slechts sporadisch worden uitgevoerd, is wenselijk dat in het verzorgingsgebied enige miljoenen mensen wonen. In gevallen waarin desondanks het volume van een verrichting te gering is, of waarin vérgaande specialisatie is vereist, is taakverdeling gewenst. In de huidige situatie is de omvang en de taakverdeling van de klinisch-genetische centra afgestemd op het volume van de verrichtingen. Bij integratie van de centra in academische ziekenhuizen (zie hoofdstuk 5), dient deze afstemming te worden gecontinueerd.

## Zorgbehoefte in de nabije toekomst

---

Ten aanzien van de vraag welke zorgbehoefte verwacht wordt met betrekking tot de algemeen aanvaarde zorg, is in het advies 'DNA-diagnostiek' vastgesteld dat geraadpleegde deskundigen, onder meer afkomstig uit de farmaceutische en biotechnologische industrie, geen explosieve doorbraken verwachten in de komende drie tot vijf jaar. Het aantal DNA-analyses zal, naar een voorzichtige schatting, de komende vijf jaar minimaal verdubbelen. Daarna is, als gevolg van de te verwachten groei van kennis over het menselijk genoom, een snellere toename te verwachten. De beheersing daarvan vraagt om een duidelijk kader voor de besluitvorming over de indicatiestelling en financiering. Overigens is daarbij opgemerkt dat er veel onzekerheden zijn aangaande de klinische en technologische ontwikkelingen (GR98).

In het iMTA-rapport is de volumeontwikkeling in de jaren 1990-1995 weergegeven, zoals samengevat in de eerste twee kolommen van tabel 1 (iMT98). De verwachting volgens de planningsregeling 1994 is gerecapituleerd in kolom drie van deze tabel, de uitkomst van 1997 in kolom vier, en de schatting door de commissie van de te verwachten ontwikkelingen in kolom vijf. Deze schatting gaat op grond van voornoemde gegevens uit van een kleine groei in het chromosoom- en ultrageluidsonderzoek. Het is echter mogelijk dat verbetering in apparatuur voor geluidsonderzoek en meer scholing in het gebruik daarvan, tot een grotere toename zal leiden van het geavanceerd geluidsonderzoek. De commissie voorziet een duidelijke uitbreiding van zowel de DNA-diagnostiek als de complexe erfelijkheidsadvisering. Zoals vermeld, breidt de DNA-diagnostiek zich relatief snel uit door de opheldering van genetische aandoeningen op moleculair niveau. Hierbij nemen erfelijke vormen van kanker een belangrijke plaats in (GR98). Ten aanzien van de

---

biochemische bepalingen verwacht de commissie geen kwantitatieve uitbreiding ten opzichte van het niveau van 1997. Bepalingen die primair ten behoeve van andere dan klinisch-genetische diagnostiek worden verricht, dienen naar het oordeel van de commissie niet onder de hier bedoelde vormen van zorg worden geschaard. Een voorbeeld hiervan is de bepaling van homocysteïne, die in de meeste gevallen niet voor erfelijkheidsadviesing wordt verricht maar om een eventueel risico van hart- en vaatziekte te bepalen. In hoofdstuk 2 is al opgemerkt dat een adviesaanvraag inzake prenatale screening momenteel in behandeling is bij de Gezondheidsraad.

De commissie acht de huidige klinisch-genetische centra in staat om te voldoen aan het toenemend aantal aanvragen voor erfelijkheidsadviesing en onderzoek (aangegeven in kolom vijf van tabel 1).

Tabel 1 Klinisch-genetisch onderzoek in Nederland.

	volume 1995	stijging 1990-95 (% per jaar)	verwachting <sup>a</sup> 1997	uitkomst <sup>b</sup> 1997	raming groei 1998-2003 (% per jaar)
<i>postnataal onderzoek</i>					
chromosoom	13 000	6	14 000	16 111	6
biochemie <sup>c</sup>	13 500	18	13 000	16 208	0
DNA <sup>d</sup>	10 000	32	10 000	13 750	20
<i>prenataal onderzoek</i>					
afnemen foetaal materiaal	12 000	5	15 000	12 178	6
chromosoom	11 500	5	14 000	12 177	6
biochemisch	250	9	200	107	0
DNA	250	14	200	223	20
ultrageluid <sup>e</sup>	7 000	18	8 000	6 974	6
<i>complexe erfelijkheidsadviesing</i>	6 500	11	6 500	9 668	15

<sup>a</sup> verwachting volgens de planningsregeling 1994

<sup>b</sup> gegevens over 1997 afkomstig van het NZi

<sup>c</sup> de groei is in belangrijke mate veroorzaakt door de toename in het aantal bepalingen van homocysteïne; deze bepalingen zijn niet in de geraamdegroei verdisconteerd

<sup>d</sup> 'DNA-diagnostiek' in het kader van de klinische genetica (exclusief somatische mutaties, farmacogenetische diagnostiek, factor V- mutaties etc.)

<sup>e</sup> geavanceerd ultrageluidsonderzoek; stijgingspercentage betreft de jaren 1992-1995

## Concentratie van vormen van zorg

Over de vraag of de vormen van zorg genoemd in de planningsregeling geconcentreerd dienen te blijven, heeft de Ziekenfondsraad bij de evaluatie van de planningsregeling klinisch-genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering opgemerkt dat uittrede van de klinische genetica uit artikel 2 Wet bijzondere medische verrichtingen (WBMV) op dit moment niet aan de orde is (Ziekenfondsraad 28-5-1998, nr. 1998/789). Ook in het advies 'DNA-diagnostiek' van de Gezondheidsraad is de wettelijke regulering van het klinisch-genetisch onderzoek en de erfelijkheidsadvisering besproken. In dat advies is toepassing van artikel 2 op de complexe DNA-diagnostiek van kiembaanmutaties noodzakelijk genoemd. De commissie acht deze toepassing eveneens nodig voor andere vormen van diagnostiek (biochemisch onderzoek, chromosoom- en ultrageluidsonderzoek) die primair ter ondersteuning van de erfelijkheidsadvisering worden verricht. Daarentegen wordt in het advies 'DNA-diagnostiek' het toepassen van artikel 2 op de complexe somatische DNA-diagnostiek als niet noodzakelijk beoordeeld, uitgezonderd onderzoek van somatische mutaties die consistent aanwezig zijn bij patiënten met zeldzame leukemietypes. In genoemd advies is in overweging gegeven de stimuleringsregeling volgens artikel 8 van de WBMV toe te passen voor de complexe diagnostiek van verworven afwijkingen aan het genetisch materiaal, hetgeen de toepassing van artikel 2 overbodig zou kunnen maken (GR98).

In zijn evaluatie heeft de Ziekenfondsraad ook geconcludeerd dat integratie van de stichtingen klinische genetica in de academische ziekenhuizen in de rede lijkt te liggen. De commissie wijst erop dat bij een dergelijke integratie de kwaliteit van de verrichtingen moet worden gehandhaafd. Zo dient de privacy van de patiënt en zijn familie onvoor-

---

waardelijk gewaarborgd te blijven. De commissie signaleert dat bij een dergelijke integratie in Amsterdam een bijzondere situatie optreedt omdat daarbij verscheidene instellingen betrokken zouden zijn. De positie van het Nederlands Kanker Instituut ten opzichte van de twee academische ziekenhuizen aldaar vergt bijzondere aandacht.

Naar de mening van de commissie heeft de concentratie van klinisch-genetische zorg in belangrijke mate bijgedragen aan de hoge kwaliteit van de erfelijkheidsadviesing in Nederland. Met het oog op de complexiteit van deze adviesing en de nauwe samenhang met het daarvoor benodigde laboratoriumonderzoek, adviseert de commissie de concentratie te continueren.

---

Den Haag, 27 mei 1999,  
voor de commissie

dr PA Bolhuis,  
secretaris

prof. dr JJ Sixma,  
voorzitter

---

---

## Literatuur

- 
- GR77 Gezondheidsraad: Genetic counseling. Den Haag: Gezondheidsraad, 1977; publicatie nr. 77/14
- GR89 Gezondheidsraad: Erfelijkheid: wetenschap en maatschappij. Den Haag: Gezondheidsraad, 1989; publicatie nr. 89/31.
- GR98 Gezondheidsraad: 'DNA-diagnostiek'. Den Haag: Gezondheidsraad, 1998; publicatie nr. 98/11.
- iMT98 Institute for Medical Technology Assessment bv: De huidige en toekomstige organisatie van klinisch-genetisch onderzoek in Nederland. Rotterdam: Institute for Medical Technology Assessment bv en NZi, Onderzoek, informatie en opleidingen in de zorg, 1998.
- Rkg94 Regeling klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering. 30 maart 1994. ZZT/TOPAZ 94800.
-





---

A De adviesaanvraag

B De commissie

---

## Bijlagen



## De adviesaanvraag

---

Op 10 juli 1998 zond de Directeur-Generaal van de Volksgezondheid een adviesaanvraag over klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering. De tekst luidt als volgt:

Geachte heer Sixma,

Met uw advies inzake DNA-diagnostiek van 28 april jl. heeft u in advisering toegespitst op het onderwerp DNA-diagnostiek. Rond dit onderwerp bent u ingegaan op de stand van de wetenschap, maatschappelijke, ethische en juridische aspecten en aspecten betreffende de organisatie van de zorg. Ten opzichte van mijn adviesaanvraag van 28 oktober 1994 zijn daarbij nog enkele vragen onbeantwoord gebleven. Met het oog daarop geeft u mij, met uw begeleidende brief van 28 april, in overweging te bezien in hoeverre ik, in het kader van de actualisatie van de planningsregeling klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering, nog behoefte heb aan een aanvullend advies.

Ik kan u hierover het volgende meedelen.

Naast uw advies van 28 april heeft ook de Ziekenfondsraad mij onlangs (mede) over dit onderwerp gerapporteerd. De rapportage van de Ziekenfondsraad betreft de huidige en toekomstige organisatie van klinisch genetisch onderzoek in Nederland. Deze rapportage is toegespitst op de structuur, kosten en organisatie van de zorg; met name wordt ook ingegaan op de voor- en nadelen van een integratie van de klinisch genetische centra in de academische ziekenhuizen.

Rekening houdend met de van u en van de Ziekenfondsraad reeds ontvang informatie ontvang ik graag van u op de volgende punten nog aanvullend advies.

---

- 1 Welke van bij de in de Planningsregeling klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing bedoelde vormen van zorg zijn algemeen aanvaard, in ontwikkeling respectievelijk experimenteel?
- 2 Zijn er voor bepaalde onderdelen specifieke landelijke richtlijnen nodig in verband met de gewenste kwaliteit en doelmatigheid van de zorg?
- 3 Welke zorgbehoefte verwacht u met betrekking tot de algemeen aanvaarde zorg in de komende 5 jaar?
- 4 Dienen de in de Planningsregeling klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing genoemde vormen van zorg geconcentreerd te blijven.

Gaarne ontvang ik uw advies nog vóór het einde van dit jaar.

Hoogachtend,  
de Directeur-Generaal van de Volksgezondheid,  
w.g. dr HJ Schneider

## De commissie

- 
- prof dr JJ Sixma, *voorzitter*  
voorzitter van de Gezondheidsraad, Den Haag
  - dr D Bootsma  
hoogleraar genetica; Erasmus Universiteit Rotterdam
  - dr P Borst  
hoogleraar klinische biochemie; Universiteit van Amsterdam
  - dr H Galjaard  
hoogleraar humane genetica; Erasmus Universiteit Rotterdam
  - dr NJ Leschot  
hoogleraar klinische genetica; Universiteit van Amsterdam
  - dr MF Niermeijer  
hoogleraar klinische genetica; Erasmus Universiteit Rotterdam
  - dr PA Bolhuis, *secretaris*  
Gezondheidsraad, Den Haag
-