

Genetic profile of mutatie

Linda Mook 2018-12-19

Betreft de wens dat er in Nederland een goeie lijst komt of verwijzing naar bestaande bronnen om alle bekende genetische profielen en mutaties in relatie tot een bepaalde aandoening van de patiënt vast te leggen en te delen.

naam	GeneticProfile
Uniek	Er is nog geen dergelijke ZIB. Er kan wel een uitslag van een molecular genetic test via laboratorium uitslag kunnen worden verzonden maar dat betreft meer de test op de marker en de scope van deze ZIB is anders en gericht op de mutaties.
Scope	Scope voor de ZIB betreft het bestaan van een bepaalde mutatie in relatie tot te kiezen behandeling. In personalized medicine en healthcare van belang als ook waardegedreven zorg (bepaalde therapieën/medicatie niet meer geven of juist wel omdat ze bij een vastgestelde mutatie toch niet helpen of juist erg goed)
Doel	Bij veel verschillende aandoeningen worden meer en meer genetische profielen en/of mutaties ontdekt die associaties hebben met het voorkomen van bepaalde aandoeningen. Elke kwaliteitsregistratie heeft er wel een set van en een uitgebreide lijst is ook beschikbaar bij Palga. Doel is deze kunnen overdragen in juiste vorm aan bij de zorg betrokken zorgverleners en de patiënt
Afstemming met veld	IKNL, Perinatologie, ERN's, PALGA , klinisch genetici NL etc.
Informatie-model	Zie plaatje

