



Clinical Genetics in Europe

John Burn MD

**FRCP(London, Edinburgh) FRCPCH FRCOG FMedSci
Professor of Clinical Genetics, Newcastle University
Consultant clinical geneticist, Newcastle NHS Trust
Vice President European Society of Human Genetics**



ESHG workshop



at Clinical Genetics Society meeting
Liverpool March 2008



2006 Romania cancelled clinical genetics



Surface:
238.391 km²;

**41 counties +
Bucuresti;**

6 major cities
(Bucuresti,
Iasi, Cluj
Napoca,
Timisoara,
Constanta,
Craiova);

Population:
22.355.551;

Courtesy of Cristina Rusu MD PhD



John Burn



Clinical genetics British Medical

Journal 8th October 1983

- 7 senior registrars or equivalent
- 19 consultants+14 clinical academics + 1 scientist responsible for genetic counselling services
- “One rapidly expanding topic is the application of recombinant DNA techniques in prenatal diagnosis and carrier detection...”



Het leven begint al voor de geboorte. Medische zorg al voor de conceptie.

Erfelijke factoren bepalen voor een groot deel de geestelijke en lichamelijke gesteldheid van kinderen. Meestal is er geen reden tot ongerustheid, maar soms veroorzaken erfelijke factoren een ziekte of handicap.

Tijdige erfelijkheidsvoorlichting en eventueel -onderzoek, kan (aanstaande) ouders vaak een beeld geven van de aard en de grootte van de eventuele risico's. Het is daarom een goede zaak dat de kosten van erfelijkheidsonderzoek in Nederland door het Ziekenfonds en particuliere ziektekosten verzekeraars vergoed worden.

U doet er goed aan zich in geval van twijfel - bijvoorbeeld als er in de familie een erfelijke afwijking geconstateerd is - tot uw huisarts te wenden. Hij kan u dan verwijzen naar één van de centra voor erfelijkheidsvoorlichting.

Over erfelijkheidsvoorlichting is een boekje geschreven. Aanstaande ouders kunnen dit boekje van de Vereniging Samenwerkende Ouders en Patiëntenorganisaties gratis aanvragen. Een gefrankeerde brief naar: IDC, Postbus 70, 3500 AB Utrecht is voldoende.

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING.
ZORG DAT U DE WEG WEET.

What's changed?

Greater public awareness

Greater potential

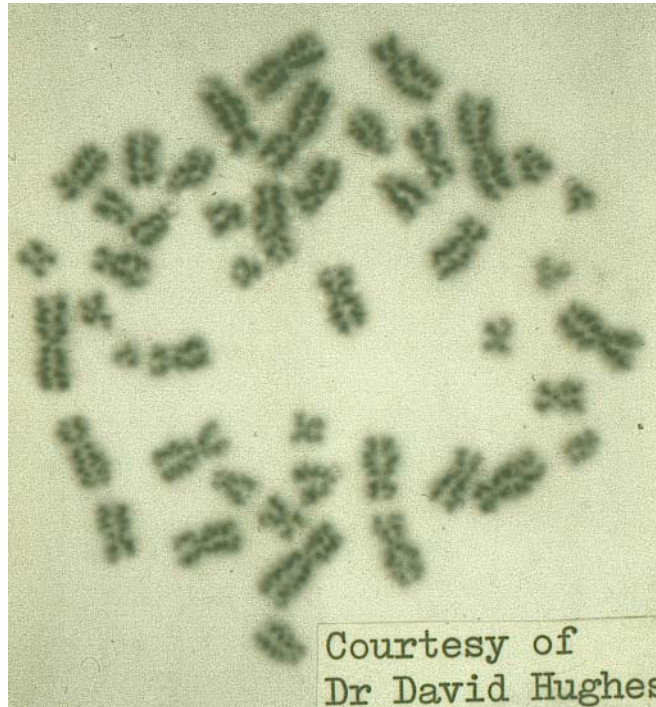
Greater access to information



1982:



We were allowed 8 karyotypes per week at Great Ormond St



POLISH PANEL OF BRCA1 MUTATIONS

- ☞ 5382 ins C
 - ☞ C 61 G
 - ☞ 4153 del A
- } 90% of mutations

Górski B. et al. Int. J. Can, 2004



BRCA1 – REGISTRY – SZCZECIN – POLAND



3930 CARRIERS

THE LARGEST REGISTRY IN THE WORLD

Courtesy of Jan Lubinsky

4% (~200) of BRCA1
carriers among 5000
relatives of women with
breast cancer dgn < 50
yrs or ovarian cancer
diagnosed at any age

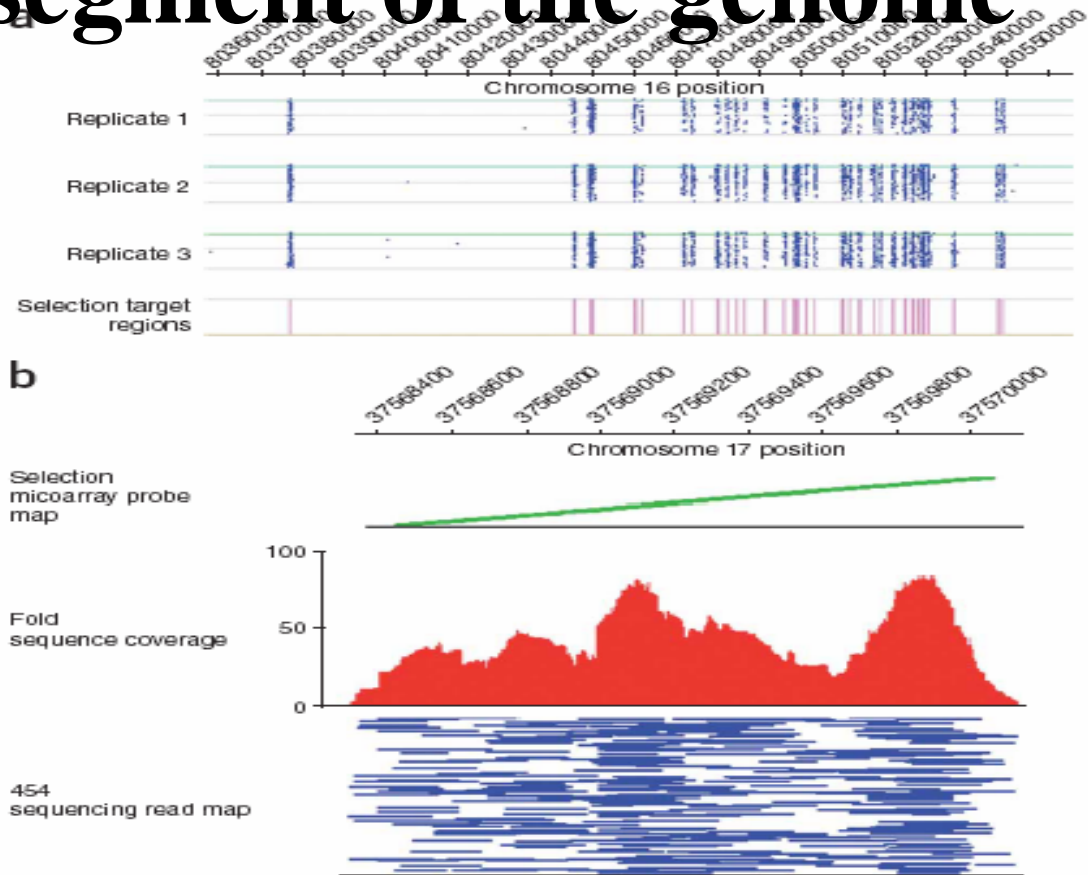
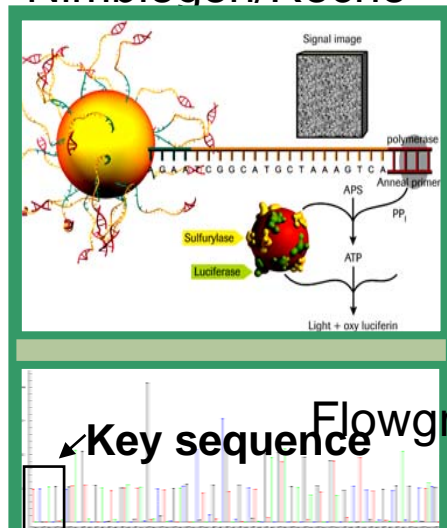
We are on the edge of an
Explosion in molecular
diagnostics

Capture chips can be designed to capture any segment of the genome

gene sequencing without PCR Up to 5 Mb/chip

enough to cover over 6000 exons

Courtesy Steve Picton
Nimblegen/Roche



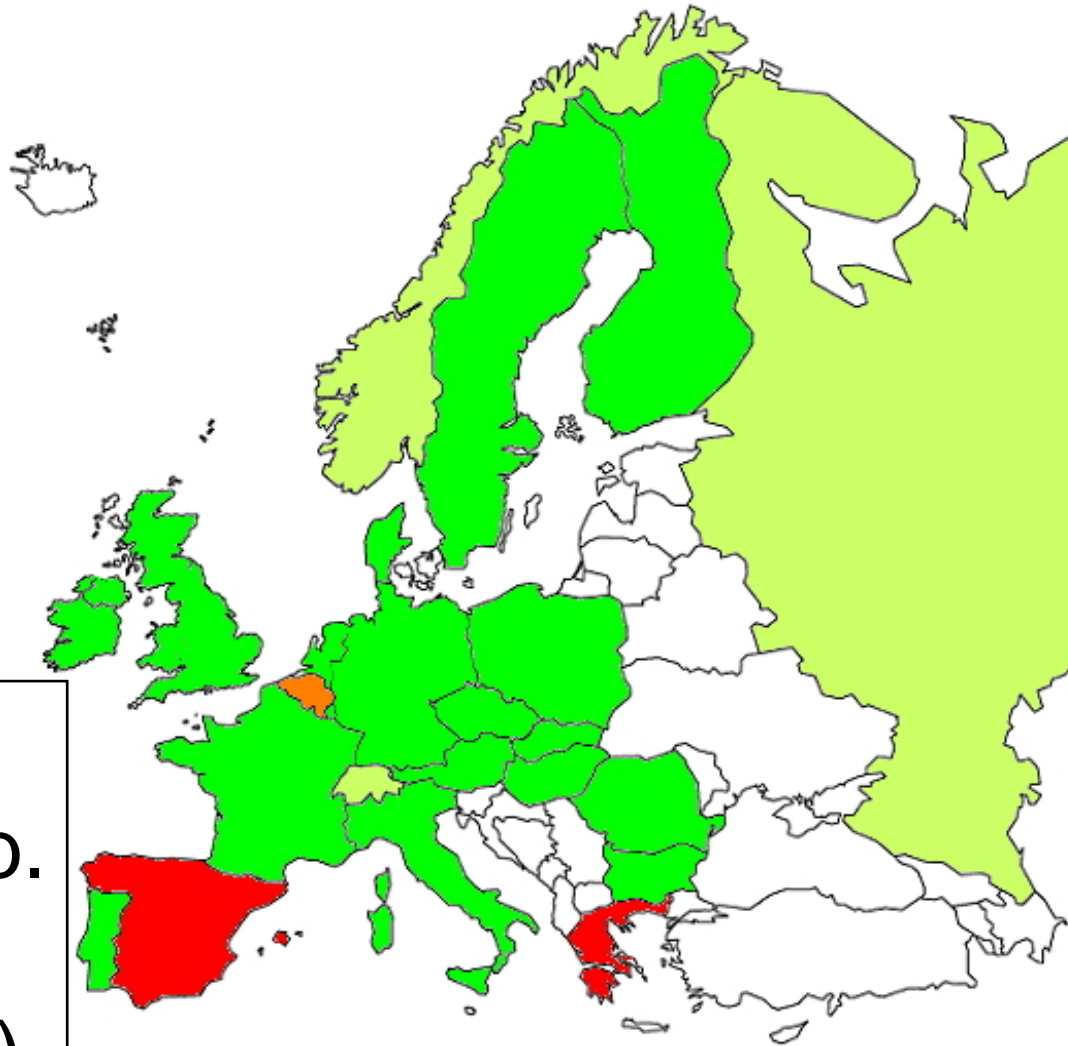
Albert et al; Direct selection of human genomic loci by microarray hybridization. *Nat Methods*. 2007 Oct 14; [Epub ahead of print] PMID: 17934467



CLINICAL GENETICS IN THE E.U. (2008)



With Specialty
Without Specialty



AEGH
651 memb.
~50MDs
(F Ramos)

Hungary
10million
29 MDs
B Melegh

Italy
361 MDs
41% in
genetics
Centres
(A Ranieri)

Clinical Genetics

- Strengths: Diversity, complexity, novelty
- Weaknesses: Diversity, complexity, novelty
- Opportunities: Integration, expansion
- Threats: deregulation, devaluation

Clinical Genetics in Europe

- Unite to establish European status via UEMS
- Develop a Europe wide link
- Support ESHG
- Develop a more formal clinical diploma?

Essential features of clinical genetics

- Contribution to diagnosis of genetic disease
- Calculation of recurrence risks
 - reproductive choices
 - predictive testing
- Communication skills
- Care for families