



V S O P

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Nationale Survey

Strategie Zeldzame Aandoeningen

Reacties verwerkt t/m 18 juni

## 1. INHOUD

<b>Toelichting</b>	<b>7</b>
Uitnodiging	7
Inleiding bij de survey	7
Verzendlijst	8
Reactie Zorgverzekeraars Nederland	9
Reactie GGD GHOR	9
Reactie NFU	9
Reactie Zorgverzekeraar CZ	9
Reactie Zorgverzekeraar Zilveren Kruis	10
Reactie Gezondheidsraad	10
Reactie Nationaal Contactpunt Grensoverschrijdende zorg	10
<b>2. NFK</b>	<b>10</b>
<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica</b>	<b>10</b>
Vanuit zeldzame tumoren whole genome sequencing als verzekerde zorg	10
Erfelijke tumoren, diagnostiek en informeren familieleden	10
<b>Geneesmiddelenbeleid</b>	<b>11</b>
Meer aandacht voor behandeling van zeldzame tumoren	11
<b>3. NFK - Patiëntenplatform Zeldzame Kanker</b>	<b>11</b>
<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica</b>	<b>11</b>
Vroegdiagnostiek	11
Expertise en toegang tot moleculaire diagnostiek	11
Aanwijzen expertisecentra voor zeldzame kanker, regie pakken in aantal!	11
<b>Kwaliteit en organisatie van zorg</b>	<b>12</b>
Aanwijzen expertcentra voor zeldzame kankersoorten	12
<b>Wetenschappelijk onderzoek</b>	<b>12</b>
Meer onderzoek naar zeldzame kanker door toegepast trial design	12
Weesgeneesmiddelen	12
<b>4. Kind en Ziekenhuis</b>	<b>12</b>
<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg</b>	<b>12</b>
Verbeteren van diagnose trajecten	12
Onderzoek naar belang van integrale aanpak	12
<b>Kwaliteit en organisatie van zorg</b>	<b>13</b>
Meer aandacht nodig voor het perspectief van kind en jongeren zelf in hun behandelproces en betere koppeling maken met de rest van hun leven en de aandachtsgebieden daarbinnen	13
<b>Sociaal / maatschappelijk domein</b>	<b>13</b>
Meer onderzoek hoe het sociaal en maatschappelijk terrein goed te koppelen en hen vooral goed voor te lichten over zeldzame aandoeningen en de impact daarvan	13
<b>Wetenschappelijk onderzoek</b>	<b>13</b>
Meer geld naar onderzoek welke genetische afwijking ten grondslag ligt aan zeldzame aandoeningen waarvan we dit nog niet weten	13
<b>5. Ieder(in)</b>	<b>13</b>
<b>Sociaal / maatschappelijk domein</b>	<b>13</b>
Bekendheid van de impact van zeldzame ziekten op ondersteuningsvraag van mensen op het gebied van zorg, ondersteuning en participatie	13
Werk en inkomen	14
Jeugd met zeldzame aandoening in de jeugdwet	14
<b>6. Erfocentrum</b>	<b>14</b>
<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg</b>	<b>14</b>
Preconceptiezorg	14

1	Begeleiding van de zwangere bij de zwangerschap en geboorte .....	14
2	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetika .....</b>	<b>15</b>
3	DNA-onderzoek en klinische genetika .....	15
4	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>15</b>
5	Ervoor zorgen dat mensen met een zeldzame aandoening toegang hebben tot de zorg die zij nodig hebben. ....	15
6	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>15</b>
7	Belangrijk dat wetenschappelijke inzichten die van belang zijn voor mensen met een zeldzame aandoening voor hen	
8	beschikbaar zijn / worden gemaakt .....	15
9	Onderzoek naar preconceptionele dragerschapsscreening waarbij breed publiek wordt betrokken .....	15
10	<b>7. Community Genetics AMC.....</b>	<b>16</b>
11	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>16</b>
12	Beschikbaarheid van dragerschapsscreening voor mensen met kinderwens .....	16
13	Foliumzuur vóór de zwangerschap .....	16
14	Ethiek van prenatale screening.....	16
15	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetika .....</b>	<b>16</b>
16	Mainstreaming.....	16
17	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>17</b>
18	Integratie van orphacodes, SNOMED, OMIM in ziekenhuis-informatiesystemen .....	17
19	Europese samenwerking.....	17
20	<b>Wetenschappelijk onderzoek. ....</b>	<b>17</b>
21	Stimuleer implementatieonderzoek .....	17
22	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>17</b>
23	Markttoelating en vergoeding gepersonaliseerde medicatie.....	17
24	<b>8. Onbekend (AMC).....</b>	<b>18</b>
25	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>18</b>
26	WES als standaard diagnostiek bij aangeboren afwijkingen .....	18
27	Gespecialiseerde centra voor zeldzame ziekte ook antenatale zorgpaden.....	18
28	<b>Sociaal / maatschappelijk domein .....</b>	<b>18</b>
29	NIPT zou gratis moeten zijn. ....	18
30	Zwangerschapsafbreking bij tweede van gemelli op basis van congenitale afwijkingen > 24 weken .....	18
31	<b>9. AJN – Jeugdartsen Nederland.....</b>	<b>19</b>
32	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>19</b>
33	Kansrijke start .....	19
34	Pre- en interconceptiezorg (erfelijkheidsvoorlichting) .....	19
35	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetika .....</b>	<b>20</b>
36	Waarden van de ouders (patients-delay, verwijsrijpheid) .....	20
37	Screenings instrumenten .....	20
38	Vroegsignalering .....	21
39	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>22</b>
40	Deskundigheidsbevordering .....	22
41	Samenwerking met ketenpartners .....	22
42	Organisatie van de jeugdgezondheidszorg.....	22
43	<b>Sociaal / maatschappelijk domein .....</b>	<b>23</b>
44	Verbinding medische domein met sociaal maatschappelijke domein .....	23
45	Gezond opgroeien .....	23
46	Gezin (broertjes en zusjes) .....	24
47	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>24</b>
48	Validatie screeningsinstrumenten/Richtlijn ontwikkeling .....	24
49	Evaluatie multidisciplinaire samenwerking/LESA .....	24
50	Aantallen kinderen met een zeldzame aandoening .....	24
51	<b>10. Nederlandse Internisten Vereniging .....</b>	<b>25</b>



1	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>25</b>
2	Landelijke samenwerking .....	25
3	<b>11. Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde - sectie EAA .....</b>	<b>25</b>
4	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>25</b>
5	Organisatie regionale EAA-netwerken voor diagnostiek en zorg voor kinderen met een erfelijke of aangeboren aandoening.....	25
6	Transitie van zorg bij 18 jaar .....	26
7	Financiering van zorg voor zeldzame ziekten .....	26
8	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>26</b>
9	Multidisciplinaire samenwerking in diagnostiek zeldzame aandoeningen .....	26
10	Aandacht voor de psychosociale effecten van hele vroege diagnoses. ....	26
11	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>27</b>
12	Organisatie van zorg in Nederland momenteel niet vergelijkbaar en onoverzichtelijk .....	27
13	Het enorme gat voor kinderen met een verstandelijke beperking EN een kinderpsychiatrische aandoening .....	27
14	Transitie naar volwassenenzorg .....	27
15	<b>Sociaal / maatschappelijk domein .....</b>	<b>27</b>
16	Empowerment ouders en patienten met zeldzame aandoening .....	27
17	Financiering zorg thuis.....	28
18	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>28</b>
19	Financiering wetenschappelijk onderzoek .....	28
20	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>28</b>
21	Kosten zeldzame ziekten medicijnen.....	28
22	<b>12. Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten .....</b>	<b>29</b>
23	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>29</b>
24	Zorg voor adolescenten en volwassenen met zeldzame genetische neuro-ontwikkelingsstoornissen / syndromen / metabole	
25	aandoeningen .....	29
26	Verbeteren kennis op gebied van manifestaties bij adolescenten en volwassenen met een zeldzame genetische aandoening	
27	waarbij VB voorkomt .....	29
28	Tekort aan AVG's .....	29
29	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>30</b>
30	Onderdiagnostiek bij volwassenen met een verstandelijke beperking .....	30
31	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>30</b>
32	Kwaliteit van zorg verbeteren.....	30
33	organisatie .....	30
34	Aandacht voor context van patient met zeldzame aandoening .....	30
35	Gezin .....	30
36	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>31</b>
37	Meer kennis nodig over natuurlijk beloop van zeldzame aandoeningen .....	31
38	Gebrek aan kennis over effectiviteit van interventies.....	31
39	Ook niet-medisch onderzoek nodig bij zeldzame aandoeningen .....	31
40	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>31</b>
41	Ontwikkeling en toegang medicatie .....	31
42	Nauwelijks onderbouwing van geneesmiddelen gebruik bij kinderen en volwassen met zeldzame aandoeningen .....	31
43	<b>13. Vereniging Klinische Genetica Nederland .....</b>	<b>32</b>
44	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>32</b>
45	Preconceptie diagnostiek .....	32
46	Preimplantatie genetische test.....	32
47	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>32</b>
48	Toename genetische diagnostiek en counseling .....	32
49	Informeren van familieleden bij een erfelijke aanleg.....	32
50	Vroegopsporing .....	33
51	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>33</b>
52	Vroegopsporing .....	33

1	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>33</b>
2	Funding .....	33
3	<b>14. Forum Biotechnologie en Genetica .....</b>	<b>33</b>
4	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>33</b>
5	Neonatale screening .....	33
6	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>34</b>
7	Verbreden expertise voor diagnostiek door helpdesk.....	34
8	Aandacht voor achterblijvende kennis van medisch specialisten die patiënten met zeldzame ziekten diagnostiseren en hun	
9	familieleden (ook die asymptomatisch zijn) genetisch laten testen. ....	34
10	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>34</b>
11	Beleid ten opzichte van expertisecentra .....	34
12	Registratie en database .....	34
13	<b>Sociaal / maatschappelijk domein .....</b>	<b>34</b>
14	Formuleren van PROMs .....	35
15	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>35</b>
16	Onderzoek naar PROMs, QoL-onderzoek .....	35
17	Translationeel onderzoek .....	35
18	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>35</b>
19	Weesgeneesmiddelen via expertcentra laten lopen .....	35
20	<b>15. Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen.....</b>	<b>36</b>
21	<b>Diagnostiek screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>36</b>
22	Verbeter de toegang tot moleculaire diagnostiek - betaaltitel voor brede complexe DNA-diagnostiek .....	36
23	Verbeter de toegang tot moleculaire diagnostiek – kwaliteit van de diagnostiek .....	36
24	Verbeter de toegang tot moleculaire diagnostiek – dataverwerking en -toegankelijkheid .....	36
25	<b>Kwaliteit en organisatie van de zorg.....</b>	<b>36</b>
26	Versterk de rol van expertisecentra .....	36
27	Toewerken naar uitkomstgerichte zorg.....	37
28	Wetenschappelijk onderzoek .....	37
29	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>37</b>
30	Weesgeneesmiddel-arrangement .....	37
31	Stimulering van de ontwikkeling van nieuwe weesgeneesmiddelen .....	37
32	Toegang tot nieuwe weesgeneesmiddelen .....	38
33	<b>16. HollandBio .....</b>	<b>38</b>
34	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>38</b>
35	Implementatie van technologische innovaties in de praktijk .....	38
36	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>39</b>
37	Gezondheid op maat .....	39
38	Een (inter-) nationale data infrastructuur .....	39
39	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>40</b>
40	valorisatie .....	40
41	ATMP's .....	40
42	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>40</b>
43	Toegankelijkheid weesgeneesmiddelen in Nederland .....	40
44	Beoordelingssystematiek weesgeneesmiddelen .....	41
45	Revision of the EU regulations on medicines for children and rare diseases.....	41
46	<b>17. Diagnosed.....</b>	<b>42</b>
47	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>42</b>
48	Diagnostiek als basis voor juiste behandeling .....	42
49	<b>18. STZ en NVZ.....</b>	<b>43</b>
50	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>43</b>
51	Innovatie .....	43

1	Zorgtransformatie.....	43
2	<b>Sociaal/maatschappelijk domein.....</b>	<b>43</b>
3	Preventie.....	43
4	<b>19. Zorginstituut Nederland.....</b>	<b>44</b>
5	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>44</b>
6	Structurele financiering expertisecentra .....	44
7	Toewijzing expertisecentra .....	44
8	Internationale samenwerking op gebied van dataverzameling.....	44
9	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>44</b>
10	Vroegtijdig overleg bij ontwerp onderzoek met HTA/payers .....	44
11	Dataverzameling onafhankelijk van de industrie.....	44
12	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>45</b>
13	Aandacht voor prijsbeleid weesgeneesmiddelen .....	45
14	Zie onderwerpen bij kwaliteit/organisatie en onderzoek.....	45
15	<b>20. Ministerie van Sociale Zaken en Werkgelegenheid .....</b>	<b>45</b>
16	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>45</b>
17	<b>Sociaal domein .....</b>	<b>45</b>
18	<b>21. RIVM .....</b>	<b>45</b>
19	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>45</b>
20	Brede preconceptiezorg .....	45
21	Beschikbaarheid van gegevens over aangeboren afwijkingen (verder) vergroten .....	46
22	Belang van langdurig onderzoek naar het natuurlijk beloop van zeldzame aandoeningen .....	46
23	<b>Diagnostiek, screening, (klinische) genetica .....</b>	<b>46</b>
24	Bevorderen infrastructuur voor het verzamelen van kennis over zeldzame aandoeningen en onderhoud van databases.....	46
25	Verwijzing en diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand .....	46
26	Geneesmiddelenbeleid .....	46
27	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>46</b>
28	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>47</b>
29	Zie eerdere opmerkingen .....	47
30	<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>47</b>
31	Zie eerder.....	47
32	<b>22. ZonMw .....</b>	<b>47</b>
33	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>47</b>
34	1. Geneesmiddelenontwikkeling .....	47
35	2. Participatie van mensen met een zeldzame ziekte.....	47
36	3. Internationale samenwerking .....	47
37	<b>23. Health-RI .....</b>	<b>48</b>
38	<b>Erfelijke / aangeboren aandoeningen en zwangerschapszorg .....</b>	<b>48</b>
39	Beschikbaarheid /hergebruik van data voor onderzoek.....	48
40	Consent van patiënten.....	48
41	<b>Kwaliteit en organisatie van zorg.....</b>	<b>48</b>
42	Eenmalig registreren meervoudig gebruik .....	48
43	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>49</b>
44	Hergebruik van zorgdata voor onderzoek .....	49
45	Op een juiste wijze ontsluiten van data voor onderzoek .....	49
46	<b>24. Dutch Clinical Research Foundation.....</b>	<b>49</b>
47	<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>49</b>
48	Samenwerking tussen verschillende betrokken partijen versterken .....	49
49	Toegankelijkheid voor en betrokkenheid van patiëntbetrokkenheid vergroten.....	49



(Beperkende) wet-en regelgeving .....	50
<b>25. Samenwerkende Gezondheidsfondsen .....</b>	<b>50</b>
<b>Sociaal / maatschappelijk domein .....</b>	<b>50</b>
Eerste 1000 dagen .....	50
<b>26. Stichting Zeldzame Ziekten Fonds.....</b>	<b>50</b>
Meer geld beschikbaar stellen.....	50
Snelheid van actie verhogen op aanvragen van patiënten.....	50
<b>Sociaal / maatschappelijk domein .....</b>	<b>50</b>
Geld & snelheid verhogen .....	50
<b>Wetenschappelijk onderzoek .....</b>	<b>50</b>
Meer geld beschikbaar stellen.....	50
<b>Geneesmiddelenbeleid.....</b>	<b>51</b>
Medicijnen als voor CF en SMA wél beschikbaar stellen voor patiënten, dus meer geld beschikbaar stellen .....	51

## TOELICHTING

### UITNODIGING

Begin 2021 ontvingen allerlei Nederlandse partijen die van belang kunnen zijn voor zeldzame en genetische aandoeningen de volgende uitnodiging:

*Geachte ... ,*

*Aan het Nederlandse beleid ten aanzien van zeldzame aandoeningen liggen twee overkoepelende adviezen ten grondslag, namelijk het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten en het Slotadvies Zeldzame Ziekten. In januari jl. heeft de minister voor Medische Zorg en Sport op een aantal onderdelen van dat beleid een update naar de Tweede Kamer gestuurd. In vervolg hierop inventariseert de VSOP - gefinancierd door ZonMw - welke onderwerpen de komende jaren voor de 1 miljoen Nederlandse patiënten met zeldzame aandoeningen van belang zijn. Voor een samenhangend beleid zijn de expertise en visie van alle betrokken partijen nodig! Daarom nodigen wij ook uw organisatie graag uit om via de volgende link - en a.u.b. vóór 15 maart - aan deze survey deel te nemen. Alle aangeschreven organisaties staan onder deze e-mail vermeld. Deelnemende organisaties worden geïnformeerd over de uitkomsten van de Survey. De uitkomsten worden verwerkt in een zo breed mogelijk gedragen visie voor een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen per 2022. De presentatie daarvan vindt plaats tijdens de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen die we, in afstemming met het ministerie van VWS en de NFU, eind dit jaar zullen organiseren. Bij voorbaat dank voor uw deelname!*

### INLEIDING BIJ DE SURVEY

De via 'Survey Money' uitgestuurde survey bevatte de volgende toelichting:

*Bedankt dat u mee wilt doen aan deze survey met het oog op een visie voor een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen! De volgende thema's komen in deze survey aan de orde:*

- 1. Erfelijke / aangeboren aandoeningen, zwangerschapszorg*
- 2. Diagnostiek, screening, (klinische) genetica*
- 3. Kwaliteit en organisatie van de zorg*
- 4. Sociaal /maatschappelijk domein*
- 5. Wetenschappelijk onderzoek*
- 6. Geneesmiddelenbeleid*

*U bepaalt zelf welke thema u wilt behandelen. Vervolgens kunt u per thema maximaal drie onderwerpen aan de orde stellen en krijgt u per onderwerp telkens de volgende drie open vragen voorgelegd:*

- 1. Waarom agendeert u dit onderwerp? (Het kan bijvoorbeeld een knelpunt of een toekomstige ontwikkeling betreffen.)*
- 2. Hoe zou uw eigen organisatie hier in positieve zin aan willen bijdragen ?*
- 3. Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?*

*Wilt u terug om eerder ingevulde vragen te bekijken, doet u dat dan via de knop 'Vorige' en niet via uw browser. Om u te kunnen informeren over de uitkomst van de survey, of eventueel additioneel te consulteren, vragen wij u aan het eind uw naam en emailadres in te vullen.*

1

**VERZENDLIJST**

Organisatie	Reactie
Patiëntenfederatie Nederland	toegezegd
CBG	toegezegd
NVOG	toegezegd
VKGN	ontvangen
Diagned	ontvangen
Gezondheidsraad	ontvangen
Ministerie van SZW	ontvangen
SGF	ontvangen
HollandBio	ontvangen
RIVM/CVB	ontvangen
AJN Jeugdartsen Nederland	ontvangen
Forum Biotechnologie en Genetica	ontvangen
Kind en ziekenhuis	ontvangen
NFK	ontvangen
NVAVG	ontvangen
NVK	ontvangen
Orphanet	ontvangen
RIVM	ontvangen
ZonMw	ontvangen
Zorginstituut Nederland	ontvangen
Health RI	ontvangen
NIV	ontvangen
DCRF	ontvangen
Ieder(in)	ontvangen
Erfocentrum	ontvangen
ZZF	ontvangen
AUMC = ?	ontvangen
VIG	ontvangen
STZ	ontvangen
NVZ	ontvangen
FMS	geen reactie
BBMRI.NL	geen reactie
Kennisinstituut FMS	geen reactie
NHG	geen reactie
NWO	geen reactie
NZA	geen reactie
V&VN	geen reactie
VNG	geen reactie
Zorgverzekeraar VGZ	geen reactie
Ministerie van OC&W	geen reactie
Nationaal Contactpunt Grensoverschrijdende Zorg (NCGZ)	email
GGD GHOR Nederland	email
Zorgverzekeraar Zilveren Kruis	email
Zorgverzekeraars Nederland	email
NFU	email
Zorgverzekeraar CZ	email
Ministerie van VWS, directie CZ	bericht geen deelname
Mind	bericht geen deelname
Zorgverzekeraar Menzis	bericht geen deelname
Ministerie van EZK	bericht geen deelname

2



## REACTIE ZORGVERZEKERAARS NEDERLAND

Zorgverzekeraars Nederland heeft uw survey in goede orde ontvangen.

Wij zijn de koepelorganisatie van zorgverzekeraars en wij kunnen deze vragen helaas niet beantwoorden.

Er bestaat er geen gemeenschappelijk standpunt van alle verzekeraars samen, over Zeldzame Aandoeningen.

Deze zorg wordt concurrentieel door de leden ingekocht en zij bepalen hierop zelf het inkoopbeleid.

Als we de survey openen worden wij direct van de ene inhoudelijke vraag naar de andere geleid, waarop wij niet namens al onze leden eenduidig antwoord kunnen geven.

De leden hebben de survey ook van u gekregen en kunnen zelfstandig beslissen of zij deze willen invullen of niet, en wat dan precies de zaken zijn die zij belangrijk vinden om aan u mee te geven.

## REACTIE GGD GHOR

Namens onze directie bericht ik u, dat GGD GHOR Nederland afziet van het invullen van de survey omdat e.e.a. niet op het terrein van publieke gezondheid ligt.

## REACTIE NFU

Onlangs ontving ik van u het verzoek om deel te nemen aan de Survey Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen. Uw verzoek is voorgelegd aan de stuurgroep van het Expertisecentra Zeldzame aandoeningen project. Een project waarbij we in samenwerking met de VSOP in het kader van de doorontwikkeling van de beoordelingsprocedure ook bezig zijn met het ontwikkelen van een visie. Een proces waar op dit moment intensief aan gewerkt wordt en waarbij het streven is dit voor de zomer van 2021 af te ronden.

Samen met de stuurgroep ben ik van mening dat in deze visie de onderwerpen aan bod komen die voor de NFU van belang zijn in het kader van zeldzame aandoeningen, zoals aggregatieniveau, netwerkvorming, patiënten aantallen, onderzoek en financiering.

Bij deze wil ik u dan ook informeren dat u het visiedocument dat door middel van een zorgvuldig proces en met inbreng van relevante stakeholders tot stand komt, kunt beschouwen als de inbreng vanuit de NFU. Omdat wij niet op de zaken vooruit willen lopen, komt uw verzoek voor een bijdrage namens de NFU aan de survey, zoals u zult begrijpen, te vroeg voor ons visie ontwikkelingsproces.

Hopend u hiermee voldoende geïnformeerd te hebben.

Namens mw. prof. dr. Margriet Schneider,

Voorzitter NFU

## REACTIE ZORGVERZEKERAAR CZ

Hier vind je meer informatie over onze visie op kwaliteit, dat geldt ook voor zeldzame aandoeningen:

[Visie op kwaliteit - CZ](#)

In bijv. het voorbeeld van Primaire tumor onbekend is dit verder uitgewerkt:

[Visiedocument Primaire Tumor Onbekend \(cz.nl\)](#)

Dat gaat ook in op de rol van expertcentra en over de samenwerking met lokale ziekenhuizen, hoofdstuk 4.

Verder vindt u hier op CZ zorgvinder hoe wij verzekerden informeren als we betrouwbare informatie hebben over het verschil in kwaliteit. Hier het voorbeeld van Darmkanker:

[Vind de beste zorg voor ú \(cz.nl\)](#)

Daar laten we o.a. uitkomstindicatoren zien maar ook volumennormen:

### Minimumnormen

Steeds vaker stellen wetenschappelijke verenigingen minimum kwaliteitsnormen op voor complexe behandelingen. Om een behandeling te mogen uitvoeren, moet een zorgverlener op al zijn locaties samen aan die normen voldoen. Zodat patiënten bij die behandelingen altijd door een ervaren team worden behandeld.

Dit geeft weer of de zorgverlener aan de voor de behandeling van **Slokdarmkanker** relevante [minimum kwaliteitsnormen](#) voldoet of de behandeling niet uitvoert. Zorgverzekeraars Nederland beoordeelt dit.

Verwijderen van een deel van de slokdarm bij slokdarmkanker	Voldoet
---	---------

Ik hoop dat dit weergeeft wat onze visie is op zorg en de inzet van expertise centra. Het is daarbij vooral van belang dat er concrete normen beschikbaar zijn die ook transparant zijn. Ik ben benieuwd hoe we dat kunnen aanpakken voor zeldzame aandoeningen omdat dit een heterogene groep is. Is er voor elke groep een andere groep aan expertcentra? Want dan zou je het

per aandoening kunnen oppakken. Kortom, als u concrete suggesties hebt op welke groep we betere sturing kunnen aanbrengen, lijkt het me goed daar over door te praten.

Met vriendelijke groeten,

---

#### REACTIE ZORGVERZEKERAAR ZILVEREN KRUIS

Helaas hebben wij momenteel geen medisch adviseur op dit specifieke gebied beschikbaar om een voldoende inhoudelijke bijdrage te kunnen leveren.

---

#### REACTIE GEZONDHEIDSRAAD

Graag reageer ik op uw bericht, met excuus voor de vertraging.

Het eerste bericht met de uitnodiging voor de survey is niet bij de heer Kullberg terechtgekomen. De Gezondheidsraad krijgt vaker dergelijke verzoeken (meestal gericht aan een hele verzendlijst) en daar wordt niet op gereageerd. Het is ons ontgaan dat dit een persoonlijke uitnodiging was, anders hadden we dat wel netjes gedaan. In ieder geval spijt het me u te moeten vertellen dat de Gezondheidsraad niet aan zo'n survey kan deelnemen, dit vanwege de taak van de raad. Een antwoord van de Gezondheidsraad kan al gauw als een advies/mening van de raad worden gezien. Raadsleden kunnen wel op persoonlijke titel deelnemen.

---

#### REACTIE NATIONAAL CONTACTPUNT GRENSOVERSCHRIJDENDE ZORG

Ik heb de survey wel bekeken, maar geen antwoorden ingevuld. De reden hiervoor is dat het Nationale Contactpunt (NCP) deze vragen niet kan beantwoorden. De onderwerpen vallen namelijk buiten het terrein en de bevoegdheden van het NCP.

Voor wat betreft zeldzame aandoeningen beperkt onze rol zich tot het bieden van algemene informatie. Op onze website wijzen wij dan ook op het bestaan van Orphanet en ERN's.

---

## PATIËNTENKOEPELS

### 2. NFK

---

#### DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

---

##### VANUIT ZELDZAME TUMOREN WHOLE GENOME SEQUENCING ALS VERZEKERDE ZORG

###### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Er zijn weinig tot geen behandelopties voor zeldzame tumoren. Door beter te diagnosticeren met WGS kunnen actionable mutatie gevonden worden.

###### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Onze beleidsmedewerker diagnostiek werkt hieraan.

###### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Platform zeldzame tumoren doet mee beroepsgroep is van belang en zorgverzekeraars / ZINL.

---

##### ERFELIJKE TUMOREN, DIAGNOSTIEK EN INFORMEREN FAMILIELEDEN

###### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Er is te weinig aandacht voor erfelijkheid terwijl er steeds meer erfelijke componenten ontdekt worden. Door geen opvolging te geven aan bijvoorbeeld BRCA mutaties (bekend van borst/eierstokkanker) in andere tumortypes lopen familieleden onnodig risico.

###### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Per 2021 een van de speerpunten van NFK.

###### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

<https://oncogen.nl/> is onze 'lidorganisatie' die zich hiermee bezig houdt.

Beroepsgroepen.

## GENEESMIDDELENBELEID

### MEER AANDACHT VOOR BEHANDELING VAN ZELDZAME TUMOREN.

Als er diagnostiek met WGS mogelijk gemaakt wordt kan off label targeted therapie ingezet worden

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Behandelopties zijn er misschien wel maar worden onvoldoende benut.

Er worden te hoge eisen gesteld aan toelating omdat men denkt dat kanker niet zeldzaam is.....

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Zeldzame tumoren opnemen in het DRUP protocol

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Beroepsgroepen.

## 3. NFK - PATIËNTENPLATFORM ZELDZAME KANKER

### DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

#### VROEGDIAGNOSTIEK

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

In de oncologie vindt te late herkenning plaats van zeldzame kanker waardoor de overleving achter blijft (15%) slechter dan de grotere kankersoorten.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Aandacht voor belang van vroegdiagnostiek, samen optrekken met KWF en IKNL.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

KWF - stimuleren met geld.

IKNL - onderbouwen met cijfers.

Beroepsgroepen en onderzoekers; ontwikkelen testen.

#### EXPERTISE EN TOEGANG TOT MOLECULAIRE DIAGNOSTIEK

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Patiënten met zeldzame kanker hebben onvoldoende toegang tot moleculaire diagnostiek.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Noodzaak aantonen vanuit patiëntenperspectief, wat het betekent om een onvolledige of onjuiste diagnose te krijgen.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Beroepsgroepen en IKNL om met cijfers de noodzaak tot moleculaire diagnostiek te onderbouwen

- ZN en verzekeraars, onderbouwen nut door business cases.

- VWS om financiering van moleculaire diagnostiek of WGS.

### AANWIJZEN EXPERTISECENTRA VOOR ZELDZAME KANKER, REGIE PAKKEN IN AANTAL!

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Voor zeldzame kankersoorten worden er te veel expertcentra. wie pakt de regie in de aanwijspprocedure?

Als een kankersoort maar 40 voorkomen zijn er geen 6 nodig maar 1 met eventueel samenwerkende centra maar geen 6 expertcentra!

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Noodzaak voor patiënten, die willen de beste zorg, aangeven en onderbouwen met cijfers uit onze uitvraag doneer je ervaring

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

VSOP kan hierin een leidende rol pakken, net als NFU, beroepsgroepen in de oncologie moeten hierin ondersteunen, DRCP kan hier een rol in spelen. SONCOZ-criteria moeten aangepast worden!

## KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG.

### AANWIJZEN EXPERTCENTRA VOOR ZELDZAME KANKERSOORTEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

De zorg in de zeldzame kanker is nog niet goed georganiseerd. voor de patiënt is het niet duidelijk waar de beste zorg zit, dit moet helder worden, routekaart, waar moet ik zijn voor bijvoorbeeld anuskanker. Nu kan de patiënt in 60 ziekenhuizen terecht maar daar zit niet de meeste kennis!

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Aangeven wat belangrijk is en dit ondersteunen met een grote achterbanraadpleging van 2027 patiënten met een zeldzame vorm van kanker.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

KWF voor middelen, IKNL voor cijfers, beroepsgroepen omdat zij dit binnen hun beroepsgroep moeten regelen!

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

### MEER ONDERZOEK NAAR ZELDZAME KANKER DOOR TOEGEPAST TRIAL DESIGN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Er is te weinig onderzoek voor zeldzame kanker omdat de methodes niet geschikt zijn vanwege lage aantallen.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Patiëntenplatform Zeldzame Kanker heeft een onderzoeksagenda zeldzame kanker, ook hebben we een patiëntengroep die mee wil denken hoe we dit onderzoek kunnen stimuleren, meer onderzoek is nodig!

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

KWF moet andere eisen stellen aan onderzoeksdesign.

ZonMw zou mee kunnen denken over dit thema, net als VWS.

### WEESGENEESMIDDELEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Te weinig middelen beschikbaar voor zeldzame kanker.

Procedure is te lang.

Te weinig stimulans voor ontwikkeling.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Belang vanuit patiëntenperspectief.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

EMA andere richtlijnen.

## 4. KIND EN ZIEKENHUIS

### ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG

### VERBETEREN VAN DIAGNOSE TRAJECTEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Verloopt nog steeds vaak te langzaam en onsamenvattend wat psychosociale en lichamelijke schade oplevert.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Meedenken.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Meedenken.

### ONDERZOEK NAAR BELANG VAN INTEGRALE AANPAK

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Behandeling en begeleiding is nog te vaak niet multidisciplinair en zeker niet over de lijnen en domeinen heen.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Onze kennis en ervaring met integrale kindzorg inbrengen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Meedenken en uitvoeren.

## KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

**MEER AANDACHT NODIG VOOR HET PERSPECTIEF VAN KIND EN JONGEREN ZELF IN HUN BEHANDELPROCES EN BETERE KOPPELING MAKEN MET DE REST VAN HUN LEVEN EN DE AANDACHTSGEBIEDEN DAARBINNEN**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Bij zeldzame aandoening is nog regelmatig te weinig aandacht hiervoor omdat het (minder) zichtbaar - het minder erkent wordt

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Past bij onze implementatie van het MKS.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Actieve betrokkenheid.

## SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN

**MEER ONDERZOEK HOE HET SOCIAAL EN MAATSCHAPPELIJK TERREIN GOED TE KOPPELEN EN HEN VOORAL GOED VOOR TE LICHTEN OVER ZELDZAME AANDOENINGEN EN DE IMPACT DAARVAN**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

In het sociale en maatschappelijke terrein ontbreekt het nog te vaak een kennis over bepaalde zeldzame ziekte waardoor het kinderen, jongeren en volwassenen en niet de zorg en ondersteuning ontvangen die ze nodig hebben. Van hulpmiddelen, mobiliteits-oplossingen tot onderwijs en werk

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Meedenken.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Meedenken.

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

**MEER GELD NAAR ONDERZOEK WELKE GENETISCHE AFWIJKING TEN GRONDSLAG LIGT AAN ZELDZAME AANDOENINGEN WAARVAN WE DIT NOG NIET WETEN**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Zeker voor zeldzame aandoeningen waar geen medicijnen voor zelf of zeer zeldzaam zijn is heel moeilijk geld te vinden. Zeldzame aandoeningen waarvan de onderliggende genetische afwijking niet bekend is maakt verder onderzoek naar inzichten en daarmee betere behandeling daardoor nog moeilijker, waardoor deze patiënten minder kwaliteit van leven hebben.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Meedenken als het om kinderen en jongeren gaat.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Meedenken

## 5. IEDER(IN)

## SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN

**BEKENDHEID VAN DE IMPACT VAN ZELDZAME ZIEKTEN OP ONDERSTEUNINGSVRAAG VAN MENSEN OP HET GEBIED VAN ZORG, ONDERSTEUNING EN PARTICIPATIE**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Mensen met zeldzame aandoeningen lopen aan tegen onbekendheid en gedoe bij toegang tot zorg en ondersteuning.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Wij maken ons al sterk op dit onderwerp en vinden het belangrijk als VSOP meer verbinding met ons legt.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Coalitievorming 'meedoen' met een zeldzame aandoening.

---

**WERK EN INKOMEN****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Probleem voor chronisch zieken, helemaal met onbekende aandoening

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Idem als bij vorige thema.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Gesprek met gemeente, UWV.

---

**JEUGD MET ZELDZAME AANDOENING IN DE JEUGDWET****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Problematisch bij toekenning ondersteuning uit Jeugdwet.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Idem.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Idem.

---

# PUBLIEKSVOORLICHTING

---

**6. ERFOCENTRUM**

---

**ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG**

---

**PRECONCEPTIEZORG****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Mensen goed voorbereiden op een zo gezond mogelijke zwangerschap.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Begrijpelijke en betrouwbare informatievoorziening over erfelijkheid in relatie tot gezondheid.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VSOP en andere patiëntenorganisaties: belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding.

CPZ: Met betrokken organisaties afspraken maken over eenduidige, integraal gedragen voorlichting voor de zwangere en kraamvrouw (via onafhankelijke kanalen, toegankelijk, actueel en duurzaam onderhouden (technisch en inhoudelijk). Denk aan: Allesoverzwanger.nl, Strakswangerworden.nl en Zwangerwijzer.nl.

Perined: Perinatale audit en de perinatale registratie voor onderzoek, vergelijking en indicatoren..

---

**BEGELEIDING VAN DE ZWANGERE BIJ DE ZWANGERSCHAP EN GEBORTE****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Mensen goed voorbereiden op een zo'n gezond mogelijke zwangerschap.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen ?**

Begrijpelijke en betrouwbare en actuele informatie.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VSOP en andere patiëntenorganisaties: belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding.

## DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

### DNA-ONDERZOEK EN KLINISCHE GENETICA

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Het is belangrijk dat mensen bij wie misschien een erfelijke aandoening voorkomt / kans hebben op een (kind met een) erfelijke ziekte, weten dat er eventueel mogelijkheden zijn van counseling en DNA-onderzoek.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen ?

Onafhankelijke informatie over dit onderwerp geven om mensen te helpen bij het maken van een keuze hierover.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

VKGN: klinisch genetici doen counseling en DNA-onderzoek.

VSOP: belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding op dit gebied.

### KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG.

#### ERVOOR ZORGEN DAT MENSEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING TOEGANG HEBBEN TOT DE ZORG DIE ZIJ NODIG HEBBEN.

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Agenderen: Mensen er op wijzen dat ze recht hebben op zorg.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen ?

Informatie geven die mensen kan helpen om toegang te krijgen tot de juiste zorg.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

VSOP en andere patiëntenorganisaties: belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding.

### WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

#### BELANGRIJK DAT WETENSCHAPPELIJKE INZICHTEN DIE VAN BELANG ZIJN VOOR MENSEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING VOOR HEN BESCHIKBAAR ZIJN / WORDEN GEMAAKT.

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Nieuwe inzichten uit de wetenschap kunnen waardevol zijn voor mensen met een zeldzame aandoening.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen ?

Er voor zorgen dat wetenschappelijke kennis beklijft in publieksinformatie. Niet alleen na onderzoek voorlichtingsmateriaal verzorgen, maar al eerder meedoen in het proces. Via de Erfolijn weten wij welke vragen mensen bezighouden dat kan een onderbouwing voor een onderzoeksaanvraag zijn. En in de voorbereidende fase kunnen wij helpen met het duidelijk opschrijven van informatie voor potentiële deelnemers (denk aan informed consent formulieren en/of vragenlijsten). Met onze kennis en expertise kunnen wij er voor zorgen dat teksten aansluiten bij het taalniveau van de deelnemers.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

VSOP belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding.

Universitair medische centra: kennis zoveel mogelijk bundelen.

### ONDERZOEK NAAR PRECONCEPTIONELE DRAGERSCHAPSCREENING WAARBIJ BREED PUBLIEK WORDT BETROKKEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Er zijn ongeveer 2.000 recessief erfelijke aandoeningen bekend. Deze zorgen voor een beperkt aantal zeldzame ziektes in de Nederlandse bevolking. Deze zijn individueel zeldzaam, maar gezamenlijk gaat is 1 op de 400 mensen ziek. Iedereen is drager, niet alleen binnen de risicogroepen, maar we zijn allemaal drager van 2-7 recessieve ziektes zonder dat we het weten. Circa 1 op 100 paren is een dragerpaar. Voor ouders die worden geconfronteerd met de geboorte van een ziek kind is dat meestal onverwacht. Informatievoorziening zodat mensen een geïnformeerde keuze kunnen maken is daarom belangrijk.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen ?

Erfocentrum heeft ervaring met het projectleiderschap van een brede maatschappelijk dialoog de DNA-dialoog. Alleen maar informeren over de kansen en risico's van een technologie is niet genoeg voor geïnformeerde meningsvorming van burgers: zij

moeten ook worden geïnformeerd over de mogelijke maatschappelijke dilemma's én kennis kunnen nemen van perspectieven van andere mensen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VSOP belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding.

Universitair medische centra: in onderzoek serieus aandacht geven aan perspectieven van het brede publiek.

---

## ACADEMIE

### 7. COMMUNITY GENETICS AMC

#### ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG

##### BESCHIKBAARHEID VAN DRAGERSCHAPSSCREENING VOOR MENSEN MET KINDERWENS

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Technisch al heel lang mogelijk, praktisch nauwelijks bekend, veel mensen komen er pas achter dat dragerschapsscreening kan, als ze een kind met de aandoening hebben

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Onderwijs, aanbieden testen, counseling ouders van kinderen met recessieve ziekten

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Zorgverzekeraars/Zorginstituut/VWS: vergoeding.

Verloskundig hulpverleners: aanbod, scholing.

##### FOLIUMZUUR VÓÓR DE ZWANGERSCHAP

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Sinds >25 jaar is bekend dat tijdig foliumzuur gebruik leidt tot preventie van aangeboren afwijkingen. Toch gebruikt de helft van de zwangeren dat niet op tijd, grotendeels door onwetendheid. Gemiste preventie.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Niet.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VWS/Voedingscentrum/VSOP: initieer opnieuw een campagne, verloskundig hulpverlener en JGZ: geeft voorlichting na de eerste zwangerschap en gratis foliumzuur om voor de volgende zwangerschap te gebruiken (interconceptiezorg).

##### ETHIEK VAN PRENATALE SCREENING

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Blijf benadrukken dat eigen keus nagestreefd wordt rond prenatale screening voor structurele malformaties en chromosoomafwijkingen.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Doen we al.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VSOP: herhalen van deze boodschap ook in overleg met politiek, VWS, media, etc. etc.

#### DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

##### MAINSTREAMING

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Genetische testen worden relevant voor een steeds grotere groep mensen, terwijl de klinische genetika beperkte menskracht heeft. Tegelijkertijd bieden bedrijven (DTC) testen van bedenkelijke kwaliteit aan.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**



Meer videoconsulten, oncoloog of cardioloog zelf de test laten aanvragen, alleen bij afwijkingen verwijzen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Andere medische specialismen: competenties ontwikkelen om zelf DNA-diagnostiek te kunnen aanvragen.

IGJ: handhaven van wetgeving.

## KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

### INTEGRATIE VAN ORPHACODES, SNOMED, OMIM IN ZIEKENHUIS-INFORMATIESYSTEMEN

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Om inzicht in zorgbehoefte per zeldzame aandoening te hebben, moeten ziekenhuizen meer uniform kunnen coderen. Dat gebeurt niet vanzelf maar heeft regie nodig.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Medisch informatiekundigen met EPIC bouwers laten samenwerken.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

NFU: zorgen dat UMC's samen optrekken en HIX en EPIC systemen gelijktijdig ondersteund worden hierin. Samenwerking met HealthRI stimuleren (afstemmen research en zorg).

### EUROPESE SAMENWERKING

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

(1) Centres of Expertise binnen European Reference Networks functioneren in systeem dat door EU uitgewerkt is. Zorg dat NL aansluit en niet teveel eigen weg volgt. (2) De formele goedkeuring door VWS zou moeten samengaan met financiële ondersteuning voor de taken die voortvloeien uit de status van CoE.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Adviseren.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

ZonMw: bij financiering CoEs een streepje voor geven. NFU via RvB de steun vertalen in "resources". ZIN (regie op registers) Registratie van zeldzame ziekten stimuleren in EU verband.

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK.

### STIMULEER IMPLEMENTATIEONDERZOEK

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Teveel kennis blijft op de plank liggen.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Doen we op bescheiden wijze al.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Veel landen hebben weer een Nationaal Genomics Initiatief (UK, Australië) waar met centrale aansturing nieuwe kennis voor de gezondheidszorg ontsloten wordt. Zou ZONMW/NWO/rijksoverheid ook kunnen doen, wellicht met steun commerciële partners.

## GENEESMIDDELENBELEID

### MARKTTOELATING EN VERGOEDING GEPERSONALISEERDE MEDICATIE

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

In het plan van EMA voor 2021 staat zes nieuwe ATMP's, in clinicaltrials.gov >4000 gentherapieën. We zijn niet klaar voor de tsunami van nieuwe kansen. Wat wel door de goedkeuring komt, is extreem duur. Er zijn nieuwe routes nodig voor vergunning en vergoeding.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

(Steeds weer) agenderen. Aan alternatieve trial designs werken. CRISPR faciliteit.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Bestaande organisaties zijn (in lijn met hun wettelijke rol) veelal reactief. NFU zou met rijksoverheid een proactief initiatief moeten starten met ZIN, CGB, EMA, Medicijn voor Maatschappij, FairMedicine, etc. om nieuwe gepersonaliseerde behandelingen (gentherapie, RNA-therapeutics, CRISPR) snel beschikbaar te maken voor de patiënt.

## 8. ONBEKEND (AMC)

### ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG

#### WES ALS STANDAARD DIAGNOSTIEK BIJ AANGEBOREN AFWIJKINGEN

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Omdat dit niet in elk academisch ziekenhuis zo is. In sommige academische centra wel, andere niet. Zo blijven sommige kinderen ongediagnosticeerd en is het afhankelijk van waar je je presenteert.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Counseling hiervoor door prenatale artsen zelf houdt de kosten een beetje in bedwang.

#### GESPECIALISEERDE CENTRA VOOR ZELDZAME ZIEKTE OOK ANTENATALE ZORGPADEN

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Eigenlijk zien centra voor prenatale diagnostiek alle ziekten, terwijl post nataal wel duidelijke specialisatie is voor aangeboren of erfelijke aandoeningen. Zo mogelijk kan dit ook al antenataal georganiseerd worden, zodat dit traject beter aansluit op post natale traject.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Opstellen van zorgpaden en specialistische zorg.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Hetzelfde voor hun post natale specialisatie.

### SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN

#### NIPT ZOU GRATIS MOETEN ZIJN.

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Kosten voor NIPT dienen geen enkel doel. Behalve ongelijkheid voor hen die toch al geen cent te makken hebben. Het is ook oneerlijk om mensen uitgebreid te counsellen en dan aan het einde te zeggen dat het 175 euro kost. Dat lijkt overzichtelijk maar is voor sommigen echt een drempel. I.i.g. zou er onderzoek naar gedaan moeten worden wat het weglaten van eigen bijdrage doet op uptake, net als in België recent is gedaan.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Landelijk debat aanzwengelen.

#### ZWANGERSCHAPSAFBREKING BIJ TWEDE VAN GEMELLI OP BASIS VAN CONGENITALE AFWIJKINGEN > 24 WEKEN

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Als een kind van een gemelli (bichoriaal) congenitale afwijkingen heeft of een syndroom kan foeticide gedaan worden < 24 om deze baby te laten overlijden. Echter deze behandeling heeft >10% kans dat de tweede van de gemelli door de behandeling ook geboren wordt en zo voor de termijn van viability komt te overlijden. In dergelijke gevallen zou late zwangerschapsafbreking mogelijk moeten zijn om de tweede van de gemelli geen risico op overlijden te laten lopen.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Maatschappelijk debat.

# MEDISCH-WETENSCHAPPELIJKE VERENIGINGEN

## 9. AJN – JEUGDARTSEN NEDERLAND

### ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG

#### KANSRIJKE START

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Een goede start begint al voor de geboorte, zelfs nog voor de conceptie en de zwangerschap. Kinderen die in de eerste 1000 dagen van hun leven blootstaan aan risicofactoren zoals stress, slechte voeding, rook of mishandeling beginnen met een achterstand. Hierdoor kunnen zij zich op fysiek, mentaal en sociaal gebied minder goed ontwikkelen. Voor de gezondheid en ontwikkeling van een kind zou het niet uit mogen maken waar zijn of haar wieg staat.<sup>1</sup> Hoewel de nadruk in het programma Kansrijke start op de genoemde risicofactoren ligt, geldt dit ook voor erfelijke en aangeboren aandoeningen.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

In het kader van het programma ‘Kansrijke start’/de eerste 1000 dagen biedt de jeugdgezondheidszorg het prenatale huisbezoek door de jeugdverpleegkundige. Momenteel zijn de prenatale huisbezoeken gericht op “kwetsbare” gezinnen vanuit psychosociaal oogpunt of vinden deze plaats op verzoek van de aanstaande ouder(s). Prenatale huisbezoeken zouden o.a. beter benut kunnen worden voor het uitvragen van de familieanamnese bij een bredere groep dan “kwetsbare” gezinnen. De afname van de eerste familieanamnese vindt nu plaats tijdens het huisbezoek, twee weken na de geboorte. Een wat ongelukkige timing; er moet veel gebeuren tijdens het eerste huisbezoek zoals het bespreken van het kinddossier en vaccinaties. Ouders zijn in deze eerste hectische weken waarschijnlijk minder in staat een adequaat beeld te schetsen van de erfelijke ziekten/risicofactoren in de familie. Door een goede familieanamnese in combinatie met de 20 weken-echo kunnen erfelijke, aangeboren aandoeningen vroegtijdig gesignaleerd worden. Het contactmoment tijdens de zogenaamde 22-weekenprik (tegen maternale kinkhoest), is voor veel ouders/moeders een eerste kennismaking met de jeugdgezondheidszorg. Naast de vaccinatie kunnen jeugdverpleegkundigen alert zijn op signalen bij de ouder(s). Een goede kennismaking draagt bij aan de continuïteit gedurende de periode dat ouders met hun kind bij de jeugdgezondheidszorg komen. Betere continuïteit draagt bij aan een vertrouwensband met ouders, die (later) nodig is voor een verwijzing, vooral in die gevallen waarbij er nog geen hulpvraag is bij ouders. Kortom, jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen hebben al voor de geboorte van een kind een rol bij het signaleren van zeldzame aandoeningen.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Een goede familieanamnese kan ook gedaan worden door de verloskundige of de huisarts. Belangrijk is de overdracht van deze gegevens naar het kinddossier van de jeugdgezondheidszorg. Het is belangrijk samenwerking tussen de verloskundigen en de jeugdgezondheidszorg hierbij te borgen. Zie ook het actieprogramma Baby Connect (<https://babyconnect.org/>) van het College Perinatale Zorg<sup>1</sup>. De samenwerking tussen jeugdartsen en huisartsen is geborgd in een Handreiking van LHV, NHG en AJN<sup>2</sup>. In de praktijk blijkt uitwisseling van gegevens tussen geboortezorg en jeugdgezondheidszorg en tussen huisartsen en jeugdgezondheidszorg nog niet vanzelfsprekend: zie het Thema Kwaliteit en Organisatie van Zorg - Samenwerking.

#### PRE- EN INTERCONCEPTIEZORG (ERFELIJKHEIDSVORLICHTING)

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Ieder aanstaand ouderpaar heeft recht op gezond zwanger worden. De jeugdarts en kinderarts dienen ouders van kinderen met een erfelijke aandoening te informeren over de mogelijkheid tot interconceptie zorg en op de hoogte te zijn naar wie door te verwijzen in eigen regio. Samen zijn professionals, inclusief de jeugdarts en de kinderarts, verantwoordelijk om de aanstaande zwangere en haar (eventuele) partner en het (ongeboren) kind de beste kwaliteit van zorg te bieden.

Gezamenlijk standpunt AJN en NVK: “Interconceptie zorg” een taak van jeugdarts en kinderarts Namens de Commissie Voorlichting en Preconceptie zorg van het College Perinatale Zorg: Janneke Kreijen-Meinesz (NVK), Anneke Kesler-Koppe (AJN) November 2015.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

<sup>1</sup> <https://www.kennisnetgeboortezorg.nl/gegevensuitwisseling/>

<sup>2</sup> [https://ajnjeugdartsen.nl/wp-content/uploads/2014/04/handreiking\\_samenwerking\\_huisarts\\_jeugdgezondheidszorg.pdf](https://ajnjeugdartsen.nl/wp-content/uploads/2014/04/handreiking_samenwerking_huisarts_jeugdgezondheidszorg.pdf)

De jeugdarts en kinderarts hebben een unieke positie. Juist de jeugdarts en de kinderarts zien ouders na een eerdere zwangerschap met vragen over een volgende zwangerschap. Vaak is een eerdere zwangerschap anders verlopen dan gehoopt; ouders hebben dan vragen hoe dit te voorkomen bij een volgende zwangerschap. Het is belangrijk jeugdartsen zich bewust te laten zijn van deze unieke positie en hen te scholen om deze positie te benutten voor “gezond zwanger worden”.

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Ook huisartsen en andere zorgprofessionals kunnen dit onderwerp ter sprake brengen bij ouders. Ouders weten niet wat zij niet weten. Dus als zij niet weten dat een erfelijke aandoening in hun gezin of familie gevolgen heeft bij een volgende kindwens, dan is het belangrijk te peilen of zij nu of later hierover geïnformeerd wensen te worden en hen dan te verwijzen voor genetische counseling. Genetische counseling vindt bij voorkeur plaats vóór de conceptie ten behoeve van een breder aanbod aan handelingsopties. Het is belangrijk zorgprofessionals, zoals huisartsen en kinderartsen zich bewust te laten zijn van hun unieke positie en hen te scholen om deze positie te benutten voor “gezond zwanger worden”. In onderwijs over genetica zouden niet alleen aandoeningen en genetische onderzoeken aan bod moeten komen, maar ook deze specifieke informatie over een rol bij (toeleiding naar) genetische counseling: pre-/interconceptiezorg en mogelijkheden rond het informeren van familieleden. Zie het thema Kwaliteit en Organisatie van Zorg - Deskundigheidsbevordering.

## **DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA**

### **WAARDEN VAN DE OUDERS (PATIENTS-DELAY, VERWIJSRIJPHEID)**

#### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Rond diagnostische vertraging is er veel aandacht voor het ‘dokters-delay’. Ouders van kinderen bij wie na een lange diagnostische zoektocht een diagnose werd gevonden, geven aan dat de vertraging vaak ligt bij het consultatiebureau; er is te lang afgewacht, te veel genormaliseerd en ouders zijn onvoldoende gehoord<sup>3</sup>. Individuele verhalen van ouders over deze gang van zaken komen zeker voor: op verschillende manieren trachten jeugdartsen de vroegsignalering te verbeteren, zie Onderwerp 2 Vroegsignalering. Echter, op het spreekuur van het consultatiebureau (jeugdarts, jeugdverpleegkundigen) komen vrijwel alle kinderen die in Nederland opgroeien. De meeste ouders hebben geen hulpvraag of zorgvraag. Dit in tegenstelling tot het spreekuur van de huisarts, waar ouders op eigen initiatief komen met een hulpvraag, of de kinderarts, die een selectie ziet van kinderen met een mogelijke aandoening. Zeker wanneer er geen hulpvraag is, zullen jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen met ouders mee moeten bewegen en hen motiveren tot een volgende stap, i.c. een verwijzing. Dit vraagt extra tijd: onderzoeken op indicatie, dubbele consulttijd etc. Landelijk zijn er organisatorische belemmeringen om dergelijke consulten in te plannen, waardoor wachttijden oplopen soms tot een maand of meer, zie Kwaliteit en Organisatie van zorg. Vaak zijn meerdere consulten nodig om ouders te motiveren, maar ook omdat in de loop van de tijd signalen/symptomen duidelijker worden of tot een herkenbaar ziektepatroon leiden.

#### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De jeugdarts heeft de uitdaging om als ‘dokter van het gezonde kind’ die kinderen eruit te pikken die een verwijsindicatie hebben op basis van signalen/symptomen. Signalen en symptomen die bovendien meestal aspecifiek zijn en ook bij vaak voorkomende aandoeningen passen. Binnen de jeugdgezondheidszorg is het belangrijk consulten zo te organiseren dat ouders ‘verwijsrijp’ kunnen worden. Dit sluit aan bij het artikel uit het NTVG over het doen van breed genetisch onderzoek, waarbij de kinderarts/klinische geneticus ook de stappen moeten aanpassen aan de wensen en het tempo van de ouders<sup>4</sup>.

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Het dilemma van de jeugdarts bij het ontbreken van een hulpvraag en het verwijsrijp maken, staat in de schaduw van de ervaringen van ouders over de diagnostische vertraging in de jeugdgezondheidszorg. Uit antwoorden van betrokken jeugdartsen en jeugdartsen in opleiding, blijkt dat zij juist het ontbreken van een hulpvraag als een groter probleem ervaren. Het is belangrijk dat andere veldpartijen zich ook bewust zijn van deze kant van de diagnostische vertraging. In de zorgketen is het belangrijk ‘naast de ouders te staan’; bij een hulpvraag, maar ook als zij nog niet toe zijn aan een verwijzing of volgende stap in het diagnostische proces. Ook zonder diagnose kan al wel ondersteuning plaatsvinden: Ouders zijn vaak wel te motiveren om de ontwikkeling van hun kind te stimuleren zonder dat er een ‘etiket’ opgeplakt is. Hierbij spelen 1ste lijns fysiotherapie, logopedie of zelfs kinderdienstencentra (voorheen: medische kleuterdagverblijven) een belangrijke rol. Samenwerking met andere zorgverleners (kinderarts, huisarts) en organisatorische aspecten (extra consulten etc.) dragen bij aan adequate zorg. Zie het thema Kwaliteit en Organisatie van zorg.

## **SCREENINGS INSTRUMENTEN**

#### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

<sup>3</sup> [https://vsop.nl/media/uploads/file/Onderzoeksrapport\\_Scherper\\_Zicht\\_op\\_Diagnostische\\_Vertraging.pdf](https://vsop.nl/media/uploads/file/Onderzoeksrapport_Scherper_Zicht_op_Diagnostische_Vertraging.pdf)

<sup>4</sup> Zoeken naar de juiste diagnose. Het belang van ouderlijke waarden. Commentaar. A. Kater-Kuipers Ned Tijdschr Geneesk. 2021;165:D5189 <https://www.ntvg.nl/artikelen/zoeken-naar-de-juiste-diagnose>

Tijdens de consulten maken jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen gebruik van verschillende screenings instrumenten die bijdragen aan het signaleren/opsporen van zeldzame aandoeningen. Voorbeelden zijn:

- lichamelijk onderzoek: o.a. hartproblemen en andere aangeboren afwijkingen
- het Van Wiechenschema voor het opsporen van vertraging van verschillende ontwikkelingsdomeinen
- groeicurve
- zintuigen: visusscreening, gehoorscreening
- screening op gedragsproblemen: o.a. autismekennmerken, ADHD-kennmerken o.b.v. Jeugdgezondheidszorg-richtlijnen
- factoren uit gezin en 2e milieu

Er is steeds meer aandacht voor de validiteit van deze screenings instrumenten. O.a. onderzoek naar validiteit van alarmsignalen uit het Van Wiechenschema ten behoeve van het signaleren van autisme<sup>5</sup>. Nader onderzoek naar de validiteit van screeningsinstrumenten is nodig.

#### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

In aansluiting op het Advies van de Gezondheidsraad over Screenen op niet behandelbare aandoeningen vroeg in het leven en op de NVK-Richtlijn Etiologische diagnostiek bij ontwikkelingsachterstand/ verstandelijke beperking, onderschrijft de AJN-Commissie Zorg voor Zeldzaam het belang van een adequate toeleiding door de jeugdgezondheidszorg naar de diagnostische poliklinieken op dit gebied<sup>67</sup>. Het kan, net als van huisartsen ook van jeugdartsen niet verlangd worden dat zij alle 7000 tot 8000 zeldzame aandoeningen ook maar bij benadering (her)kennen. Samen met de verwijscriteria uit genoemde NVK-richtlijn, dragen screeninginstrumenten en scholing van jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen bij aan een adequate verwijzing. De AJN-commissie Zorg voor Zeldzaam wil onderzoek naar gevalideerde screeningsinstrumenten en het ontwikkelen van een algemene richtlijn en waar mogelijk specifieke richtlijnen voor de jeugdgezondheidszorg entameren. Zie Thema Wetenschappelijk Onderzoek. De AJN-Commissie Zorg voor Zeldzaam wil deskundigheidbevordering entameren. Zie het thema Kwaliteit en Organisatie van zorg.

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Voor adequate toeleiding is samenwerking met o.a. kinderartsen en huisartsen, maar ook met paramedici als de kinderfysiotherapeut en de GZ-psycholoog en/of een jeugdteam nodig. Het is belangrijk samenwerkingsafspraken te maken met deze ketenpartners door bijvoorbeeld een specifieke LESA op te stellen. Zie Thema Kwaliteit en Organisatie van zorg.

---

### **VROEGSIGNALERING**

#### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

De jeugdarts heeft een belangrijke rol bij het vroegsignaleren van zeldzame aandoeningen, niet alleen op het consultatiebureau, maar ook op de schoolleeftijd en bij adolescenten en jongvolwassenen (tot 23 jaar). Jeugdartsen hebben een rol in het speciaal onderwijs, op kinderdienstencentra (voorheen: medische kleuterdagverblijven), peuterspeelzalen, kinderdagverblijven en in jeugdteams/wijkteams. Deze unieke positie komt onder druk te staan doordat met name sinds het invoeren van de Jeugdwet in 2015 de uitvoering van deze taken van de jeugdarts decentraal wordt geregeld. Organisaties (PSZ, KDV, MKD, scholen (VO/BO)/speciaal onderwijs, MBO) en de gemeenten bepalen zelf de samenstelling van de teams waarbij regelmatig/vaak de medische inbreng van de jeugdarts ontbreekt.

#### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De AJN-Commissie Zorg voor Zeldzaam wil entameren dat er aandacht blijft voor deze medisch rol van de jeugdarts in de zorgteams. Dit draagt bij aan het signaleren van medische oorzaken bij gedrags- en/of leerproblemen en psychosociale problematiek, en dus ook van zeldzame aandoeningen.

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Andere organisaties zouden zich meer bewust kunnen zijn, dat de jeugdarts een belangrijke rol speelt/kan spelen in de zorgteams door inbreng van de medische expertise.

---

<sup>5</sup> In hoeverre dragen de alarmsignalen uit de Jeugdgezondheidszorg-richtlijn Autismespectrumstoornissen bij aan de vroegsignalering van deze kinderen? Bonnemaier DJA e.a., Tijdschr Jeugdgezondheidsz (2020) 53:8-13

<https://doi.org/10.1007/s12452-020-00231-6>

<sup>6</sup> NVK Richtlijn Ontwikkelingsachterstand / verstandelijke beperking, etiologische diagnostiek bij kinderen met (2018)

<sup>7</sup> <https://www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2020/09/30/screenen-op-niet-behandelbare-aandoeningen-vroeg-in-het-leven>

## KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

### DESKUNDIGHEIDSBEVORDERING

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Desgevraagd geven jeugdartsen en jeugdartsen in opleiding aan dat kennis en scholing van belang zijn voor adequate vroegsignalering en begeleiding tijdens en na de diagnostische zoektocht en als een diagnose uitblijft. Dit sluit aan bij de adviezen uit het Nationaal Plan 2013.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Naar aanleiding van de adviezen uit het Nationaal Plan 2013 heeft de AJN de Commissie Zorg voor Zeldzaam opgericht. In samenwerking met de VSOP en het Erfocentrum heeft de Commissie een scholingstour voor jeugdartsen georganiseerd. Tussen 2016 en eind 2019 heeft een scholing plaatsgevonden in vrijwel alle AJN-regio's. Samen met de VSOP en het Erfocentrum is een e-learning ontwikkeld voor jeugdartsen. De AJN draagt bij aan de jeugdartsenopleiding van de NSPOH. Inmiddels hebben sinds 2020 3 cohorten onderwijs gehad over zeldzame aandoeningen, waarbij ook onderwerpen als rol van de jeugdarts, samenwerking en interconceptiezorg besproken worden. In september 2021 is onderwijs aan een 4e cohort gepland. In september 2021 start een pilot bij de jeugdartsenopleiding van TNO Leiden: een eerste cohort krijgt onderwijs over zeldzame aandoeningen. De AJN heeft tijdens de wetenschappelijke dag op 22 maart 2019 aandacht besteed aan zeldzame genetische syndromen. Ruim 300 jeugdartsen namen deel aan deze scholing. De AJN Commissie Zorg voor Zeldzaam heeft het voornemen het onderwijs aan jeugdartsen over zeldzame aandoeningen te bestendigen en waar mogelijk uit te breiden. Hierbij is samenwerking met de onderwijsorganisaties NSPOH en TNO van belang.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Conform het Nationaal Plan 2013 is het advies aan medische beroepsgroepen awareness en deskundigheidsbevordering op te pakken. De AJN Commissie Zorg voor Zeldzaam ziet meerwaarde in beroepsgroep overstijgende scholing o.a. in samenwerking met kinderartsen en huisartsen.

### SAMENWERKING MET KETENPARTNERS

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Voor goede zorg voor kinderen met een zeldzame aandoening is naast samenwerking met de ouders ook samenwerking tussen de ketenpartners van belang: tijdens de diagnostische zoektocht, maar ook daarna of als een diagnose uitblijft. Voor een goede samenwerking is uitwisseling van gegevens tussen zorgverleners van belang. Jeugdartsen ervaren onvoldoende terugkoppeling na een verwijzing. Informatiebrieven van medisch specialisten uit de 2e lijn, maar zeker uit de 3e lijnsdossier komen zelden bij de jeugdgezondheidszorg terecht. Ouders zijn experts van hun kind, maar zouden niet deze rol van informatiedrager moeten hebben. Jeugdartsen hebben behoeften aan intercollegiaal overleg met kinderartsen over een verwijzing. Het komt voor dat kinderartsen niet de zorg van de jeugdarts delen. Er zijn ervaringsverhalen dat een verwijzing dan kan 'doodlopen', terwijl naderhand de verwijzing terecht was.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Jeugdartsen hebben goede kennis van de 'sociale kaart' wat betreft de zorg 'dichtbij huis' en kunnen daarom een belangrijke ketenpartner zijn naast de kinderarts, de huisarts en paramedici. De AJN Commissie Zorg voor Zeldzaam wil entameren dat er samenwerkingsafspraken komen, bijvoorbeeld een LESA. Dit zou kunnen zijn op het gebied van ontwikkelingsstoornissen omdat dit een grote groep betreft. Samenwerkingsafspraken op dit gebied bieden ook een kader voor samenwerkingsafspraken voor een bredere groep van (zeldzame) aandoeningen. Via het huidige onderwijs aan jeugdartsen door de AJN is er aandacht voor de rol van de jeugdarts en voor samenwerking met ouders en met ketenpartners. Jeugdartsen worden aangemoedigd lokale overleggen met kinderartsen te organiseren voor kortere lijnen. Rechtstreeks verwijzen naar de kinderarts is meestal mogelijk, nog niet in alle delen van het land is dit gemeengoed.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

De AJN zou graag samenwerken met andere ketenpartners aan de ontwikkeling van samenwerkingsafspraken. Tweede- en derdelijns zorgverleners zouden bij de terugkoppeling ook de terugkoppeling naar de jeugdgezondheidszorg kunnen borgen (na toestemming van de ouders). Het is belangrijk dat eerstelijns zorgverleners goed geïnformeerd zijn, bij voorkeur ook met praktische adviezen t.b.v. eerstelijnszorg. Bij rechtstreeks verwijzen door de jeugdarts naar de kinderarts is algemeen geaccepteerd. Soms spelen echter wel bureaucratische problemen; bijvoorbeeld als jeugdartsen geen toegang hebben tot het digitale platform voor verwijzen. Het is wenselijk dat (beter) inzichtelijk is, naar welke kinderarts jeugdartsen kunnen verwijzen bij een ontwikkelingsachterstand. Praktische oplossingen en aandacht voor de bekostiging zijn nodig om de echelon overstijgende samenwerking te verbeteren. De bekostiging vindt plaats vanuit verschillende wetgeving, en dus ook vanuit verschillende financieringsbronnen die niet altijd met elkaar samenwerken.

### ORGANISATIE VAN DE JEUGDGEZONDHEIDSZORG.

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?



Zie ook het Thema Diagnostiek Vroegsignalering. De jeugdarts heeft een belangrijke rol bij het vroegsignaleren van zeldzame aandoeningen, niet alleen op het consultatiebureau, maar ook op de schoolleeftijd en bij adolescenten en jongvolwassenen (tot 23 jaar). Jeugdartsen hebben een rol in het speciaal onderwijs, op medische kleuterdagverblijven en in jeugdteams/wijkteams. De jeugdarts heeft ook een belangrijke rol bij begeleiding na de diagnose of als een diagnose uitblijft, o.a. door kennis van de sociale kaart en een relatie met gezinnen. Zie ook het thema Sociaal en Maatschappelijk domein. Deze unieke positie komt onder druk te staan doordat met name sinds het invoeren van de Jeugdwet in 2015 de uitvoering van deze taken van de jeugdarts decentraal wordt geregeld. Organisaties (PSZ, KDV, MKD, scholen (VO/BO)/speciaal onderwijs, MBO) en de gemeenten bepalen zelf de samenstelling van de teams waarbij regelmatig/vaak de medische inbreng van de jeugdarts ontbreekt. Het aantal en de aard van de contactmomenten door de Jeugdgezondheidszorg kan door deze decentrale organisatie per gemeente/GGD verschillen.

#### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De AJN Commissie Zorg voor Zeldzaam wil entameren om de LPK-contactmomenten als minimumbasis te stellen, waar bovenop indien nodig extra contacten aangeboden kunnen worden (voldoende tijd per consult en voldoende aantal consulten). O.a. ten behoeve van het 'verwijsrijp' maken van ouders. Zie ook het thema Diagnostiek en screening. Bovendien is de AJN Commissie van mening dat het belangrijk is dat er, in het kader van taakherschikking binnen de jeugdgezondheidszorg, afspraken komen over minimale aantal contactmomenten door de jeugdarts; om adequate vroegsignalering en begeleiding te borgen. LPK = Landelijk Professioneel Kader op basis van het Landelijk Basistakenpakket JGZ

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Bij aspecten rond de praktische uitvoering en rond de echelon overstijgende bekostiging zijn andere organisaties betrokken: NCJ, GGD-en, gemeenten en andere organisaties buiten de JGZ en wellicht ook ZiN en NZa.

## **SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN**

### **VERBINDING MEDISCHE DOMEIN MET SOCIAAL MAATSCHAPPELIJKE DOMEIN**

#### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Jeugdartsen zijn als sociaal geneeskundigen bij uitstek de medisch deskundige op het gebied van sociaal maatschappelijke aspecten. Adviseringen over gezond opgroeien, sport, schoolkeuze; met kennis en aandacht voor de gezinssituatie en de omgeving (wijk en school). Deze positie van de jeugdarts staat onder druk: zie Organisatie van de jeugdgezondheidszorg. Er zijn steeds minder jeugdartsen in zorgadvies-teams op scholen, in het speciaal onderwijs en in jeugd/wijkteams. Bovendien lijken ook andere disciplines deze rol deels op zich te nemen: bijvoorbeeld de kinderverpleegkundige uit het ziekenhuis die thuis ondersteuning geeft (Medisch Kind Systeem).

#### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De AJN Commissie wil entameren dat deze brugfunctie van de jeugdgezondheidszorg beter bekend en benut wordt en dat belemmeringen opgelost worden.

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Samenwerking met bijvoorbeeld de kinderverpleegkundigen thuis en op school is wenselijk.

## **GEZOND OPGROEIEN**

#### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Kinderen met een ernstige (complexe) medische aandoening komen vaak bij verschillende artsen en andere zorgverleners. Omdat er vaak meerdere artsen zijn betrokken hebben ouders niet altijd de behoefte om ook nog naar de jeugdgezondheidszorg te gaan. Jeugdgezondheidszorg raakt een breder aspect van gezond opgroeien: kinderen komen niet allen voor het RVP (Rijksvaccinatieprogramma). Ouders kunnen terecht met vragen die horen bij opgroeien en opvoeden. Deze aspecten komen veelal niet bij de kinderarts aan de orde. Hoewel preventieve zorg ook steeds meer aandacht heeft van de huisartsgeneeskunde en de kindergeneeskunde zijn preventieve adviezen (leefstijl: o.a. overgewicht, tabak, drugs, alcohol, seksuele opvoeding, kindermishandeling, pesten) vaste aandachtsgebieden van de jeugdgezondheidszorg. Ook is bij de JGZ in principe het hele gezin bekend en kennen zij ook de broertjes en zusjes. De JGZ heeft als taak om niet alleen oog te hebben voor het kind met een aandoening maar het hele gezin mee te nemen in het consult. Zie onderwerp 2 Gezin (broertjes en zusjes).

#### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De AJN wil ouders en zorgprofessionals bewust maken van de aanvullende waarde van de jeugdgezondheidszorg: voor nu en voor later.

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Zorgprofessionals zouden de jeugdgezondheidszorg kunnen betrekken bij de genoemde gezondheidsvraagstukken en het bezoeken van de jeugdgezondheidszorg stimuleren door de meerwaarde te benoemen.

---

## GEZIN (BROERTJES EN ZUSJES)

### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen zien op de spreekuren de broertjes en zusjes van kinderen met een chronische (zeldzame) aandoeningen. Dit biedt mogelijkheden om te peilen of er behoefte is aan ondersteuning, omdat bekend is dat broertjes en zusjes psychosociale problemen kunnen hebben door de aandacht die er nodig is voor hun zieke broer/zus.

### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

AJN heeft een ambassadeur met het aandachtsgebied “brusjes” en KOPP-kinderen (kinderen van ouders met psychiatrische problemen).

### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Ook andere zorgprofessionals kunnen oog hebben voor de broertjes en zusjes van kinderen met een chronische (zeldzame) aandoening.

---

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

---

### VALIDATIE SCREENINGSINSTRUMENTEN/RICHTLIJN ONTWIKKELING

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Zie het thema Diagnostiek en screening. Nader onderzoek naar de validiteit van screeningsinstrumenten is nodig.

Vanuit jeugdartsen is er behoefte aan een multidisciplinaire richtlijn zeldzame aandoeningen.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

AJN Commissie Zorg voor Zeldzaam wil onderzoek entameren.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Academische werkplaatsen <https://www.awpg.nl/thema/id/5/>

Andere beroepsverenigingen, m.n. NVK.

---

### EVALUATIE MULTIDISCIPLINAIRE SAMENWERKING/LESA

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Evaluatie van de multidisciplinaire samenwerking van aanknopingspunten geven bij het opstellen van samenwerkingsafspraken, zoals een LESA.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

AJN Commissie Zeldzaam wil samenwerkingsafspraken entameren.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Ketenpartners.

---

### AANTALLEN KINDEREN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Over het aantal kinderen met een zeldzame aandoening is weinig bekend. Aantallen in verschillende bronnen variëren van 2.000 tot 5.000 nieuwe kinderen per jaar.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Er is geen vaste registratie over zeldzame aandoeningen. Tekstmining zou inzicht kunnen geven in de omvang in de jeugdgezondheidszorg. De AJN Commissie Zorg voor Zeldzaam wil entameren dat er een duidelijke en eenduidige registratiemogelijkheid van zeldzame aandoeningen in het digitale kinddossier komt.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Kinderartsen verrichten de registratie van diagnoses.

Perined: <https://www.perined.nl/>



## 10. NEDERLANDSE INTERNISTEN VERENIGING

### KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

#### LANDELIJKE SAMENWERKING

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Belangrijk om expertise te delen en juiste zorg op de juiste plaats te leveren, expertise eventueel naar de patiënt toe te brengen, bekendheid waar expertise is en samen te werken om deze te vergroten.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Informatievoorziening leden over het onderwerp via onze eigen media, indien nodig mensen samen brengen, richtlijnen.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Bekendheid vergroten, verbinden expertise centra, Europese samenwerking, rol academie versus perifere centra en huisartsen.

## 11. NEDERLANDSE VERENIGING VOOR KINDERGENEESKUNDE - SECTIE EAA

### ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG

#### ORGANISATIE REGIONALE EAA-NETWERKEN VOOR DIAGNOSTIEK EN ZORG VOOR KINDEREN MET EEN ERFELIJKE OF AANGEBOREN AANDOENING

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Ouders vaak nog een lange weg nodig voor ze op de juiste plek aanbeld zijn met hun kind, zowel qua diagnose als zorg. Met een goed EAA netwerk zijn de lijnen korter tussen de verschillende zorgverleners in 1e, 2e en 3e lijn, wordt de kennis en ervaring beter gedeeld etc.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

1. De sectie EAA van de NVK heeft zich georganiseerd/ is zich aan het organiseren in 5 regio's rondom de 7 academische centra met in het netwerk vanuit elk ziekenhuis een kinderarts met EAA als aandachtsgebied of subspecialisme. Deze kinderartsen maken deel uit van het klinische genetisch overleg, zoals vastgelegd in de NVK Richtlijn Diagnostiek bij Ontwikkelingsachterstand. Op deze manier kan adequaat onderzoek plaatsvinden en bij diagnose snel naar de juiste plek verwezen worden. Bij uitblijven van een diagnose kan elke 2-3 jaar dit opnieuw geëvalueerd worden. Het netwerk EAA bestaat verder uit kinderneurologen, -revalidatieartsen, kinder- en jeugdpsychiaters, AVG, jeugdartsen, verpleegkundigen, logopedisten, fysiotherapeuten en andere betrokkenen bij de zorg voor kinderen met een zeldzame aandoening in een regio. Binnen het EAA netwerk werkt men samen in multidisciplinaire teams, houdt men elkaar op de hoogte van nieuwe ontwikkelingen, verwijst men efficiënt naar elkaar door etc.

2. Binnen de kindergeneeskunde leiden we op tot kinderartsen-EAA. Deze kinderartsen hebben specifiek kennis van genetische en metabole diagnostiek, maar ook van specifieke zorg voor kinderen met een zeldzame diagnose. Nationaal en internationaal weten zij snel de juiste follow-up, medicatie of mogelijkheden tot participatie in nieuwe interventie studies te vinden. De meeste van deze kinderartsen coördineren expertisecentra. Zij zijn echter ook ervaren in meer algemene problematiek van zeldzame aandoeningen, zowel medisch als sociaal-emotioneel en organisatorisch. Helaas zijn er vanwege financiële problemen om de opleiding structureel te realiseren nog niet genoeg kinderartsen-EAA.

3. Opzetten van natural history databases. Bij zeldzame diagnosen zijn de aantallen klein. De ontwikkelingen op gebied van targeted therapy gaan hard. Het is enerzijds van groot belang dat bij beschikbaar komen van een (internationale) interventie (trial) alle kinderen die daarvoor in aanmerking komen ook gekend zijn en anderzijds dat om een effect te kunnen meten, het natuurlijk beloop van de aandoening goed bekend is. Landelijk op een zo eenduidig mogelijke wijze kinderen met allerlei zeldzame aandoeningen vervolgen helpt hierbij. De kinderartsen(-EAA) zijn dit aan het opzetten met de relevante partners samen (klinische genetica, kinderneurologie). Hiervoor is ook IT-ondersteuning, datamanagement etc. nodig.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Wij werken nauw samen met de verschillende ouder- en patiëntenorganisaties. Zowel als het gaat om waar de zorgbehoeften liggen als waar het gaat om waar de focus van wetenschappelijk onderzoek vanuit ouder- en patiëntperspectief meest dringend gewenst is. Voor wat betreft de organisatie van zorg, werken we nauw samen met het Wijzienjewel project vanuit VWS en het Kenniscentrum Kinderpalliatieve Zorg (Netwerken Integrale Kindzorg voor alle complex zieke kinderen). Helaas is met het ingaan van de Jeugdwet veel zorg versnipperd geraakt en regionaal erg verschillend. Er is wisselend sprake van wijkteams, een zorgconsulent van de gemeente, MEE, Integrale Vroeghulp etc. Ouders worden van het kastje naar de muur gestuurd. Ook hierin zal het EAA-netwerk een vangnet kunnen bieden. In het netwerk is namelijk ook het NIK toegetreden en is daarnaast kennis bij de zorgverleners van de lokale organisatie. Internationaal samenwerken is tot slot onontbeerlijk om de krachten te bundelen bij de kleine aantallen patiënten. De meeste expertisecentra zijn aangesloten bij een ERN en/ of internationale organisatie.

## TRANSITIE VAN ZORG BIJ 18 JAAR

### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Er is een groot gat na de kindergeneeskunde in de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening en hun ouders. Er zijn geen/ weinig algemeen internisten en de AVG sector, aan wie we een groot deel overdragen kampt met een capaciteitsprobleem en hebben daarnaast nog steeds geen vaste positie in de 2e en 3e lijn. Dit leidt helaas vaak tot schrijnende situaties.

### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

De NVK kan in overleg met de NIG het belang van transitie mogelijkheden bespreken en het structureel gaan opleiden van internisten EAA aanmoedigen en ondersteunen. Voorkeur is om dit een poos gezamenlijk te doen (16-21 jaar) en daarbij verpleegkundig specialisten (VS) betrekken, die zowel in dienst van de kinderarts als internist is.

### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Anne-Loes van Staa is lector transitiezorg en al vaker betrokken bij andere vakgebieden om dit proces te optimaliseren. Patient- en ouderverenigingen kunnen wederom heel goed zelf duidelijk maken wat ze nodig hebben en hier een actieve rol in krijgen.

## FINANCIERING VAN ZORG VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

### Waarom agendeert u dit onderwerp?

De zorg voor patiënten met zeldzame ziekten is intensief, zowel in frequentie van contacten bij complexe aandoeningen als praat-, denk- en organisatietijd. De DBC structuur is hier niet in meegegroeid, reden waarom we vanuit de NVK een aanvraag hebben gedaan bij de NZa voor meer reëel financiering van geleverde zorg. Case managementschap is een van de meest gewenste zorg door ouders, maar kan tot nu toe niet structureel bekostigd worden. Palliatieve zorg is helaas ook vaker voorkomend in deze doelgroep en eveneens tijdsintensief. Kinder Comfort Teams zijn afgelopen periode opgericht om deze vorm van zorg te optimaliseren, maar nog niet financieel ondersteund.

### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Zie boven, aanvraag bij NZa door de NVK loopt momenteel voor betere registratie en bekostiging van zowel algemene complexe als palliatieve zorg.

### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

NZa.

## DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

## MULTIDISCIPLINAIRE SAMENWERKING IN DIAGNOSTIEK ZELDZAME AANDOENINGEN

### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Ouders vaak nog langs meerdere loketten geweest voor er een diagnose gesteld is. Dit geeft stress bij ouders, uitstel van adequate specifieke zorg voor het kind en inefficiëntie van zorg algemeen.

### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Zie ook reactie bij 1e thema. Vanuit de NVK en de sectie EAA wordt aangemoedigd om kinderen zo veel mogelijk direct multidisciplinair te zien volgens de NVK richtlijn. Dat kan in een algemeen ziekenhuis, maar ook direct academisch, afhankelijk van de ernst van het beeld. Naast efficiëntie is ook directe start van adequate follow-up door de kinderarts beter mogelijk als het diagnostische pad samen met de klinisch geneticus is bewandeld. Nog een halte eerder kinderen met de jeugdarts samen zien zou ook bijdragend zijn aan efficiëntie. Hierin kan dan uitgefilterd worden waar er meer sociale of andere factoren een rol spelen. Het is niet de bedoeling dat de steeds meer geavanceerde (en dure) genetische technieken onnodig worden toegepast. Samenwerking op lokaal gebied komt geleidelijk van de grond. Ook landelijk zijn er steeds kortere lijnen tussen de VKGN, NVKN en de NVK.

### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Zie boven.

De VSOP is een andere belangrijke partner in het elkaar snel kunnen vinden.

## AANDACHT VOOR DE PSYCHOSOCIALE EFFECTEN VAN HELE VROEGE DIAGNOSEN.

### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Hoezeer wij ook zijn voor zo snel mogelijk diagnose stelling om voor zover mogelijk het kind zo snel mogelijk adequate zorg te kunnen bieden, we zien ook de impact op ouders. We zien steeds minder vaak de veelbesproken diagnostische delay en daarmee ouders van relatief jonge kinderen met een vaak heftige diagnose op ons spreekuur. Niet alle ouders zijn daartegen opgewassen en onderzoek naar de impact en welke ondersteuning we hen daarin kunnen bieden is belangrijk. Dit geldt ook voor de

nevenbevindingen van een WES. Een kind met een tweede genetische diagnose, volstrekt anders dan naar gezocht op basis van de kliniek, bijv. een cardiomyopathie diagnose, die daar nog helemaal geen last van heeft op moment van diagnose stelling.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Wij zouden vanuit de NVK graag deelnemen aan onderzoek hiernaar.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Samenwerking met de VKGN en uiteraard weer de ouders zelf hierin.

## KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

### ORGANISATIE VAN ZORG IN NEDERLAND MOMENTEEL NIET VERGELIJKBAAR EN ONOVERZICHTELIJK

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Advies terugdraaien verantwoordelijkheid & uitvoering zorg bij de gemeente danwel meer landelijk overleg.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Alle betrokken Ministeries en zorgorganisaties, zoals ClZ, zorgverzekeraars en gemeenten.

### HET ENORME GAT VOOR KINDEREN MET EEN VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EEN KINDERPSYCHIATRISCHE AANDOENING

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Dit levert vaak schrijnende situaties op, waarbij kinderen niet meer geaccepteerd worden binnen de reguliere jeugd GGZ en er ook niet echt een alternatief (meer) is. De weinige instanties die deze zorg boden, krijgen dit financieel niet meer voor elkaar en stoten het af. De AVG die deze zorg vaak ook levert als specialist, kampt met een personeelstekort en lange wachtlijsten voor de orthopedagoog/ gedragstherapeut van zijn/ haar instelling. Het CCE heeft haar handen vol aan volledig uit de hand gelopen situaties.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Signalering en verbinden. Kinderartsen hebben met alle spelers in het veld contact. Maar dit is iets wat op nationaal niveau besproken moet worden met alle relevante betrokkenen (kinder- en jeugdpsychiaters, psychologen, AVG's, Ministerie van VWS etc.). Met name de huidige financiële organisatie is debet aan deze ontstane situatie (inkoop Jeugd GGZ door gemeente met vaak alleen grotere partners met daardoor verdwijnen kleinere, maar oh zo waardevolle praktijken, lange wachtlijsten, afstoten financieel duurdere zorg etc.).

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Zie boven.

## TRANSITIE NAAR VOLWASSENENZORG

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Zie reactie 1e thema.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

idem

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

idem

## SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN

### EMPOWERMENT OUDERS EN PATIENTEN MET ZELDZAME AANDOENING

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Ouders vaak volledig verloren na stellen diagnose en complexe zorg thuis.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Vanuit de kindergeneeskunde casemanagers inzetten om gehele gezin te ondersteunen. Niet alleen kind, maar ook broertjes en zusjes en relatie en werk ouders worden geraakt door een zeldzame diagnose. Een verpleegkundige met ervaring en kennis van zaken kan ouders door alle levensfasen heen leiden. Ouders enorme behoefte aan een vast contactpersoon, loket waar ze met al

hun vragen terecht kunnen. Dit case managerschap komt maar matig van de grond door tekorten aan kinderverpleegkundigen en tot nu toe geen structurele financiële ondersteuning van de Kinder Comfort Teams.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Netwerk Integrale Kindzorg (NIK), Wijzienjewel, VSOP, ouderverenigingen.

---

## FINANCIERING ZORG THUIS

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Kinderen met zeldzame aandoeningen moeten vaak een beroep doen op speciale scholen, medische dagverblijven, kinderverpleegkundige zorg thuis, respite care etc. Ouders zien vaak door de bomen het bos niet meer en worden bij financiële kwesties vaak van het kastje naar de muur gestuurd door de zorgverzekeraar, gemeente en CIZ.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De NVK kan adviseren en meedenken over een versimpeling van de routes en voorlichting van ouders. Het Kenniscentrum Kinderpalliatieve Zorg (NVK is onderdeel hiervan) onderhandelt nu bijv. over 1 loket bij terminale zorg. Bepaalde thuiszorg die deels onder WLZ, deels onder zorgverzekeraar en deels Jeugdwet valt, kan daarmee achter i.p.v. voor de deur geregeld worden en dat scheelt enorm veel stress voor ouders.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Ministerie van VWS, gemeenten, CIZ, zorgverzekeraars.

---

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Zeker bij zeldzame ziekten is het van enorm belang dat alle betrokkenen, zowel professionals als patiënten/ ouders en zowel nationaal als internationaal de krachten bundelen.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

zie ook reactie bij thema 1:

- centraliseren zeldzame zorg in expertisecentra
- gestandaardiseerde FU zeldzame patiënten, natuurlijk beloop vastleggen, n=1 trials
- participatie in ERN's en andere internationale organisaties
- meer kinderartsen-EAA opleiden die kinderen snel op de goede plek weten te krijgen en zelf onderzoek uitvoeren
- translationeel onderzoek, belang samenwerking fundamentele onderzoekers met klinici (zie ENCORE Expertisecentra, Erasmus MC Rotterdam)

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

idem thema1

---

## FINANCIERING WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Het is enorm moeilijk om wetenschappelijk onderzoek gefinancierd te krijgen. Dit leidt er helaas regelmatig toe dat onderzoek niet van de grond komt. Er zijn niet veel subsidie gevers meer, aantal aanvragen enorm en de gelden via de patiënt/ ouderverenigingen zijn beperkt, zeker nu in COVID tijd.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Signaleren en adviseren.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Zon MW, VSOP, Ministerie VWS

---

## GENEESMIDDELENBELEID

---

## KOSTEN ZELDZAME ZIEKTEN MEDICIJNEN

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Wanneer er eindelijk een middel gevonden is dat werkt bij zeldzame aandoeningen is het bijna niet betaalbaar. Dit leidt bijv. tot schrijnende situatie afgelopen jaar dat er geloot werd in de SMA kinderen groep!

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Adviseren welke middelen wij als kinderartsen echt bijdragend aan kwaliteit van leven vinden. Zoeken naar mogelijkheden om de kosten te beheersen. Het goed in kaart hebben van de patiënten om wie het gaat. Ouders ondersteunen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Farmaceuten en Ministerie!

## 12. NEDERLANDSE VERENIGING VAN ARTSEN VOOR VERSTANDELIJK GEHANDICAPTEN

### ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG

#### ZORG VOOR ADOLESCENTEN EN VOLWASSENEN MET ZELDZAME GENETISCHE NEURO-ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN / SYNDROMEN / METABOLE AANDOENINGEN

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

AVGs zijn bij uitstek geschikt als (hoofd)behandelaar voor volwassenen met zeldzame aandoeningen waarbij een verstandelijke beperking voorkomt, gezien integrale orgaan-overstijgende expertise als specialistische generalist echter kunnen nu slechts beperkt ingezet worden in ECZA i.v.m. beperkingen in bekostiging-structuur (o.a. geen DBCs). Ook in de algemene VG-zorg nog weinig oog voor syndroomspecifieke manifestaties, meer aandacht nodig voor implementatie van kennis bij kernpartners in zorg zoals gedragsdeskundigen en paramedici. Meer syndroomspecifieke richtlijnen nodig m.n. gericht op manifestaties op volwassen leeftijd zoals vsop drieluiken. Dat zal gezondheid en QoL en preventie verbeteren.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De NVAVG kan bijdragen in verbeteren van bekostigingsstructuur. Tevens zijn er vele (gepromoveerde) AVGs met syndroomspecifieke expertise die graag een link zouden willen zijn tussen ECZA en lokale VG zorg om zo syndroomspecifieke kennis te bevorderen; tevens bijdrage leveren aan (internationale) richtlijnen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

ZIN, NZA, VWS en NFU om specialistische 18+ zorg te faciliteren op gebied van bekostiging. samenwerking met NIP/NVO om meer aandacht te krijgen voor syndroomspecifieke (gedrags) manifestaties in VG zorg. Evt. samenwerking SKILZ op gebied van richtlijnen.

#### VERBETEREN KENNIS OP GEBIED VAN MANIFESTATIES BIJ ADOLESCENTEN EN VOLWASSENEN MET EEN ZELDZAME GENETISCHE AANDOENING WAARBIJ VB VOORKOMT

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

De meeste mensen met een zeldzame genetische aandoening met VB zijn volwassen. Echter in onderzoek krijgt de volwassen populatie weinig aandacht. Meer kennis nodig om betere zorg te leveren; AVGs zijn (ook internationaal) bij uitstek geschikt om kennislacunes te identificeren en onderzoek uit te voeren op een multidisciplinaire manier.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De NVAVG zou graag bijdragen aan opstellen van kennis- en onderzoeksagenda voor deze doelgroep, helpen organiseren van implementatie van kennis bv d.m.v. scholingen, AVG's leveren aan ECZA voor kennisontwikkeling.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

In gezamenlijkheid met VSOP, NFU, academische centra, ZonMw, andere medische specialismes verbonden aan ECZA en VG-organisaties.

#### TEKORT AAN AVGS

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Ook al zijn AVGs de aangewezen zorgverlener voor volwassenen met een VB, is er een groot tekort waardoor volwassenen goede zorg en behandeling mislopen.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Wij zouden graag hier meer aandacht voor krijgen. Voor AVGs is zorg voor zeldzame aandoeningen erg interessant en leuk werk, meer aandacht voor dit type werk zou kunnen helpen bij werven van collega's.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Academische centra zouden meer aandacht moeten besteden aan zeldzame aandoeningen incl. volwassenen bij onderwijs om meer aandacht te krijgen voor AVG vak; meer coschappen bij ECZA en VG zorg; VWS kan ook meedenken.

## DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

### ONDERDIAGNOSTIEK BIJ VOLWASSENEN MET EEN VERSTANDELIJKE BEPERKING

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Meer kennis over de genetische oorzaak van de VB kan tot meer begrip en betere multidisciplinaire behandeling leiden. Dit wordt nog te weinig gedaan in de zorg voor volwassenen met een VB, met onderbehandeling als gevolg.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Kennisontwikkeling, richtlijnen voor AVG zorg maar ook gedragsdeskundige zorg ontwikkelen, meer bewustzijn bij gezinsleden en begeleiders van volwassenen van nut van genetische diagnostiek.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

NIP/NVO, VSOP en andere ouderorganisaties, epileptologen, neurologen en andere specialismes in de volwassenenzorg.

## KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

### KWALITEIT VAN ZORG VERBETEREN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Zie eerdere antwoorden. Meer kennis en expertise nodig voor volwassenen, meer AVGs in ECZA. Maar ook in VG organisaties meer aandacht voor zeldzame aandoeningen door multidisciplinaire team, dit zou altijd meegenomen moeten worden in bv. ondersteuningsplannen en psycho-educatie.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Bijdrage leveren aan kennisontwikkeling- en verspreiding.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Alle multidisciplinaire partners in de VG zorg en ECZA.

## ORGANISATIE

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

AVGs beperkt in werkzaamheden ECZA door beperkte bekostiging. Tevens consultatie van AVGs in VG-organisaties niet mogelijk door externen door beperkingen in WLZ.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

NVAVG denkt graag mee

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

VWS, ZIN, NZA; bekrachtiging door ouderorganisaties.

### AANDACHT VOOR CONTEXT VAN PATIENT MET ZELDZAME AANDOENING

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Kwaliteit van leven wordt niet enkel bepaald door lichamelijke gevolgen van de aandoening. Maar vanuit ICF perspectief heeft deze handicap ook grote gevolgen voor participatie, activiteiten, ondersteuning, relaties. Passende invulling hiervan zeer noodzakelijk, echter dit wordt beperkt in zorg en onderzoek voor zeldzame aandoeningen meegenomen.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

AVG's leveren bij uitstek integrale zorg op alle ICF domeinen, kunnen helpen met meedenken over zorgnetwerken voor patiënt.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Jeugdzorg, maatschappelijk werk, wijkteams, gemeente, VG-organisaties.

## GEZIN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Vaak hoge ouderlijke stress ook bij volwassenen met een zeldzame aandoening. Meer ondersteuning nodig.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Meer bewustzijn op dit gebied.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?



Ouders-organisaties, koepelorganisaties, VG zorg, NIP/NVO.

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

### MEER KENNIS NODIG OVER NATUURLIJK BELOOP VAN ZELDZAME AANDOENINGEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

AVG's leveren zorg voor volwassenen, echter weinig kennis beschikbaar ook al zijn er duidelijk op volwassen leeftijd ook syndroomspecifieke aandoeningen (zie ook eerdere antwoorden). Meer kennis zou de zorg verbeteren.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Kennisontwikkeling, AVG's doen graag wetenschappelijk onderzoek naar relevante praktijkgerichte vragen.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Beroepsorganisaties van multidisciplinaire team, ZonMw, ECZA.

### GEBREK AAN KENNIS OVER EFFECTIVITEIT VAN INTERVENTIES

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Vele interventies worden toegepast gedurende het hele leven van een patiënt met een zeldzame aandoening. Echter nu nog nauwelijks wetenschappelijk bewijs, leidt tot frustratie bij patiënt, ouders, en zorgverlener. Ook zijn er steeds meer aandoeningsspecifieke behandelingen welke onderbouwing behoeven.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

NVAVG levert graag bijdrage aan onderzoek, data-verzameling, kennis-agenda, aandacht voor dit onderwerp

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Zie eerder.

### OOK NIET-MEDISCH ONDERZOEK NODIG BIJ ZELDZAME AANDOENINGEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Wel veel aandacht voor lichamelijke manifestaties, terwijl psychosociale gevolgen vaak tot hogere ziektelast leiden. Meer aandacht nodig hiervoor.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Bijdragen aan multidisciplinair onderzoek naar manifestaties en relevante interventies op alle levensdomeinen.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Beroepsverenigingen van multidisciplinaire teams; ZonMw.

## GENEESMIDDELENBELEID

### ONTWIKKELING EN TOEGANG MEDICATIE

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Er zijn mooie ontwikkelingen op gebied van 'targeted therapie' van aandoening-specifieke interventies. Het is van belang dat de doelgroep met een VB deze behandelingen niet misloopt door gebrek aan infrastructuur, kennis, financieel of andere randvoorwaarden.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Problemen identificeren, onderzoek uitvoeren naar toepassing van geneesmiddelen in VG-zorg.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

VGN, VSOP, NFU, CBG, ZonMw.

### NAUWELIJKS ONDERBOUWING VAN GENEESMIDDELEN GEBRUIK BIJ KINDEREN EN VOLWASSEN MET ZELDZAME AANDOENINGEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Door de complexe lichamelijke en neuropsychiatrische comorbiditeit worden over de levensloop vaak vele geneesmiddelen voorgeschreven met beperkte onderbouwing, evaluatie, met groot risico op polyfarmacie en lange termijn bijwerkingen. Meer kennis nodig.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Stimuleren van onderzoek, betere indicatiestelling, betere evaluatie met gestandaardiseerde gepersonaliseerde meetinstrumenten, kwaliteit van zorg verbeteren. Bv via nascholingen, onderzoek.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VG organisaties, patiëntenkoepels, VGN, funding organen zoals ZonMw.

**13. VERENIGING KLINISCHE GENETICA NEDERLAND****ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG****PRECONCEPTIE DIAGNOSTIEK****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Gezien focus op preventie in de zorg.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Uniformiteit in aanbod van de geboden DNA diagnostiek in dit kader; goede informatie en uitleg.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

- VKGL
- NACCG
- Erfocentrum
- VSOP
- VWS

**PREIMPLANTATIE GENETISCHE TEST****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Mogelijk groeiende vraag na preconceptie DNA diagnostiek.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

voorkomen wachtlijsten; goede informatievoorziening.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

- VKGL
- NVOG
- VSOP
- VWS

**DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA****TOENAME GENETISCHE DIAGNOSTIEK EN COUNSELING****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Forse toename in vraag naar genetische diagnostiek en counseling, maar mogelijkheden beperkt door zorgplafond.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Inbedden van erfelijkheidsonderzoek in zorgtrajecten onder verantwoordelijkheid van de genetische afdelingen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

- VKGL
- FMS (andere wetenschappelijke verenigingen)
- NAPA?

**INFORMEREN VAN FAMILIELEDEN BIJ EEN ERFELIJKE AANLEG****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Onvoldoende familieleden goed geïnformeerd, terwijl vaak enorme gezondheidswinst te behalen valt. Oftewel, preventie.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Actief informeren; betere informatievoorziening (zeker t.a.v. evt. maatschappelijke consequenties).



**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

- VSOP
- Erfocentrum
- ZN (geen eigen risico voor familieleden)
- Bond voor Verzekeraars

**VROEGOPSPORING****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Diagnose wordt vaak (te) laat gesteld.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Herinrichting van zorgpaden met genetische diagnostiek vooraan in het traject; inzet DNA diagnostiek i.h.k.v de hielprik.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

- VKGL
- VSOP
- NVK
- NVKC
- VWS

**KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG****VROEGOPSPORING****Waarom agendeert u dit onderwerp?****Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Zie eerder.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Zie eerder.

**WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK****FUNDING****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Er moet voldoende geld beschikbaar zijn om wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame aandoeningen mogelijk te maken. Nederlandse funding is ook essentieel om binnen Europees verband te kunnen blijven participeren in onderzoek vanuit bv de ERNs.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Participatie en initiatie in wetenschappelijk onderzoek (gen)therapie ontwikkeling.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

- VWS
- VSOP
- VKGL
- ZONMW
- KNMP

**14. FORUM BIOTECHNOLOGIE EN GENETICA****ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG****NEONATALE SCREENING****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Eindeloze discussie over het begrip behandelbaarheid verstoort de besluitvorming over de uitbreiding van het hielprikpakket.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

- 1 Discussieplatform.
- 2 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**
- 3 Er zijn veel personen in FBG die deelnemen aan de discussies binnen het FBG. Helaas is de GR niet vaak meer vertegenwoordigd.

## 4 **DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA**

### 5 **VERBREDEN EXPERTISE VOOR DIAGNOSTIEK DOOR HELPDESK**

- 6 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**
- 7 Veel discussie over betekenis VUS bij diagnostiek. Menskracht bij genetica beperkt en daarom zou een helpdesk zinvol kunnen
- 8 zijn.
- 9 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**
- 10 Wellicht als discussie-item om haalbaarheid te toetsen
- 11 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**
- 12 Vooral voor Wetenschappelijke Ver voor klinisch genetici en de laboratoria, maar wellicht ook NFU.

### 13 **AANDACHT VOOR ACHTERBLIJVENDE KENNIS VAN MEDISCH SPECIALISTEN DIE PATIENTEN MET ZELDZAME**

14 **ZIEKTEN DIAGNOSTISEREN EN HUN FAMILIELEDEN (OOK DIE ASYMPTOMATISCH ZIJN) GENETISCH LATEN**

15 **TESTEN.**

- 16 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**
- 17 Deze medisch specialisten zijn onbewust onbekwaam en dat is geen goede patiëntenzorg.
- 18 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**
- 19 Is al herhaaldelijk over gesproken, nu geen toegevoegde waarde.
- 20 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**
- 21 Wetenschappelijke verenigingen, NFU

## 22 **KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG**

### 23 **BELEID TEN OPZICHTE VAN EXPERTISECENTRA**

- 24 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**
- 25 Er zijn meer dan 350 centra met wisselende expertise en bevoegdheden. In rapport afstemmingsoverleg staan aanbevelingen
- 26 hierover. Die zijn (vrijwel) niet opgevolgd.
- 27 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**
- 28 Zie boven; FBG nam deel aan dit afstemmingsoverleg.
- 29 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**
- 30 Momenteel geen.

### 31 **REGISTRATIE EN DATABASE**

- 32 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**
- 33 Ook besproken in afstemmingsoverlegrapportage. Vele researchgroepen al dan niet tezamen met patiënten organiseren een
- 34 ziektespecifieke registratie. Neuromusculaire registratie CRAMP is een mooi voorbeeld, link met ziekenhuisregistratie. Dit zou een
- 35 taak van de NFU dienen te zijn.
- 36 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**
- 37 Evt. om te discussiëren over randvoorwaarden
- 38 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**
- 39 NFU, VSOP, VWS

## 40 **SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN**

- 41 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Er wordt vaak op stoornissenniveau behandeld (spierkracht etc.) terwijl de kwaliteit van leven veel belangrijker is. Vele chronische patiënten kunnen een goede kwaliteit van leven ervaren.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Evt. agenderen voor een vergadering, maar is niet direct core business van FBG.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Patiëntenverenigingen, ZonMw.

---

**FORMULEREN VAN PROMS**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Gerelateerd aan vorige onderwerp

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Zie vorige vraag.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Zie vorige vraag.

---

**WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK**

---

**ONDERZOEK NAAR PROMS, QOL-ONDERZOEK**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Voor een deel al in vorige onderwerpen aan de orde gekomen. Van belang in kader van goede patiëntenzorg

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Niet core business van FBG.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Patiëntenverenigingen, ZonMw.

---

**TRANSLATIONEEL ONDERZOEK**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Vorige (5) programma's van ZonMw afgerond en er moet een nieuw programma komen want er is dringend behoefte aan. Op diverse terreinen: geneesmiddelen/vaccins, medische technologie, ATMP's, etc.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Is al bediscussieerd binnen FBG.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

NFU, ZonMw, VWS.

---

**GENEESMIDDELENBELEID**

---

**WEESGENEESMIDDELEN VIA EXPERTCENTRA LATEN LOPEN**

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Het is van belang gezien de kosten van weesgeneesmiddelen zo effectief mogelijk voor te schrijven. Dan kan het beste door de ziektespecifieke de expertcentra. Dat was ook een aanbeveling in de rapportage van het afstemmingsoverleg.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Evt. agenderen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

NFU, VWS, patiëntenverenigingen.

---

---

# INDUSTRIE

## 15. VERENIGING INNOVATIEVE GENEESMIDDELEN

### DIAGNOSTIEK SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

#### VERBETER DE TOEGANG TOT MOLECULAIRE DIAGNOSTIEK - BETAALTITEL VOOR BREDE COMPLEXE DNA-DIAGNOSTIEK

##### Waarom agendeert u dit onderwerp:

Algemeen: Er is nog een te groot verschil in de uitgevoerde diagnostiek tussen ziekenhuizen, waardoor niet iedere patiënt toegang krijgt tot de juiste behandeling. Moleculaire diagnostiek biedt mogelijkheden om de pakkettoelating van precisie geneesmiddelen te versnellen en is cruciaal voor passende farmaceutische zorg. De behandeling en medicatie kan door het gebruik van een persoonlijk profiel dusdanig afgestemd worden dat de behandeling effectief is met zo min mogelijk bijwerkingen en verspilling. Denk bijvoorbeeld bij patiënten met (zeldzame vormen van) kanker. Een uniforme transparante betaaltitel voor brede moleculaire diagnostiek verhoogt de kwaliteit van de zorg, draagt bij aan verlaging van de regionale variatie van toegang tot deze moleculaire diagnostiek én ondersteunt gepast gebruik van geneesmiddelen.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Agenderen; best practices aandragen vanuit andere EU-landen;

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?

Het Zorginstituut kan een add-on/brede betaaltitel voor brede DNA/RNA testen introduceren.

#### VERBETER DE TOEGANG TOT MOLECULAIRE DIAGNOSTIEK – KWALITEIT VAN DE DIAGNOSTIEK

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Op 26 mei 2022 wordt de nieuwe Europese In-Vitro Diagnostiek Verordening (IVDR) van kracht. Deze zal veel gevolgen hebben voor alle partijen, producenten, laboratoria en ook zorginstellingen en patiënten, bijvoorbeeld op het terrein van beschikbaarheid en innovatie/ontwikkeling.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Agenderen, bedrijven ontwikkelen testen.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?

Alle partijen; het is in ons aller belang dat invoering van de IVDR goed verloopt.

#### VERBETER DE TOEGANG TOT MOLECULAIRE DIAGNOSTIEK – DATAVERWERKING EN -TOEGANKELIJKHEID

##### Waarom agendeert u dit onderwerp:

We kunnen optimaal profiteren van de toenemende mogelijkheden van de diagnostiek als de resultaten van testen goed opgeslagen worden, zeker als het gaat om bv DNA-diagnostiek. Het toegankelijk maken van deze data kan kennis vergroten en bijdragen aan de ontwikkeling en verbeteren van (nieuwe) behandelingen. Het huidige informatielandschap is hier nog onvoldoende goed op ingericht en te versnipperd. Dit leidt tot vele onnodige administratieve handelingen. Standaardisatie van werkwijze, processen en automatisering via software is essentieel om variatie in behandeluitkomsten tussen centra te reduceren en de onderlinge samenwerking te verbeteren.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Agenderen, onderzoek uitvoeren; participeren in regie op register

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?

Zorginstituut (Regie op Registers / advies moleculaire diagnostiek) heeft regiefunctie, bestaande databanken, ziekenhuizen, Health-RI, patiëntverenigingen.

### KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN DE ZORG

#### VERSTERK DE ROL VAN EXPERTISECENTRA

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

De kennis over zeldzame aandoeningen is geconcentreerd in expertisecentra. Voor een goede diagnostiek en behandeling is toegang van patiënten tot deze expertisecentra essentieel. Dit betekent onder meer dat de communicatie over deze expertisecentra goed moet zijn geregeld, zodat patiënten en zorgverleners hier kennis van hebben. Daarnaast is het ook belangrijk dat expertisecentra de ruimte krijgen om onderzoek te doen, en nieuwe behandelingen snel op die plaatsen beschikbaar komen.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Agenderen; bedrijven doen klinische trials in samenwerking met expertisecentra.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?**

NFU (aanwijzen en monitoren van expertisecentra), kennisontwikkeling, patiëntorganisaties (pleiten voor meer expertisecentra, toegankelijkheid).

---

**TOEWERKEN NAAR UITKOMSTGERICHTE ZORG****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

De zorgkosten in ons land nemen nog steeds toe. Het is daarom belangrijk dat we ons concentreren op het geven van effectieve zorg tegen een redelijke prijs. Hierbij spelen uitkomsten van behandeling een belangrijke rol. Er komen steeds meer technologische mogelijkheden om de uitkomsten van zorg te meten en bijvoorbeeld de vergoeding van een geneesmiddel aan deze uitkomsten te koppelen. Hierdoor ontstaat ook een vergoeding op maat. Dit kan zeker voor dure weesgeneesmiddelen een deel van de oplossing zijn. Belangrijk hierbij is dat wel de juiste uitkomstmaten worden gemeten en er op een effectieve manier gegevens worden verzameld, die toegankelijk zijn voor iedereen.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De VIG en haar leden vinden uitkomstgerichte zorg belangrijk. Wij agenderen het onderwerp, bedrijven ontwikkelen producten en andere tools die bij nodig is voor een goede, uitkomstgerichte zorg.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?**

Eigenlijk hebben alle stakeholders in de zorg hier een rol bij. Uitkomstgerichte zorg vraagt van alle partijen een andere manier van kijken naar de zorg.

---

**WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Wetenschappelijk onderzoek is de basis van geneesmiddelontwikkeling. Zonder een goed begrip van een aandoening is het onmogelijk om aangrijppunten voor mogelijke geneesmiddelen te identificeren en de zoektocht naar een geneesmiddel te starten. Daarnaast is het essentieel dat wetenschappelijke vindingen verder ontwikkelt kunnen worden naar daadwerkelijke behandelingen. Nederland is zeer sterk in wetenschappelijk onderzoek (fundamenteel en translationeel). De valorisatie van vindingen kan echter nog sterk worden verbeterd. Daarnaast spelen patiënten een essentiële rol in het klinisch onderzoek. Ook patiëntenparticipatie kan nog verder worden versterkt.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Agenderen, starten van initiatieven die de positie van de patiënt kunnen versterken, bedrijven participeren in consortia die onderzoek doen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?**

NFU (onderzoek uitzetten, valorisatie versterken), ZonMW/VWS (financiering, ook via bv FAST).

---

**GENEESMIDDELENBELEID**

---

**WEESGENEESMIDDEL-ARRANGEMENT****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Het weesgeneesmiddelenarrangement speelt een belangrijke rol bij de behandeling van patiënten met weesgeneesmiddelen en het zorgvuldig inzetten van deze middelen. Denk bijvoorbeeld aan de bepaling van start- en stopcriteria. Het is jammer dat het weesgeneesmiddelenarrangement op dit moment zonder bijdrage van het bedrijfsleven wordt opgezet. Ontwikkelaars weten veel over hun eigen middelen en kunnen waardevolle informatie geven, bijvoorbeeld over onderzoeksresultaten, ook voor bepaalde groepen patiënten, parameters voor lange-termijn onderzoek, etc.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Dit is vooral voor de individuele lidbedrijven.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?**

Alle deelnemende partijen aan het weesgeneesmiddelarrangement hebben hier een rol bij. Het zou goed zijn om toe te werken naar een pilot en daarna conclusies te trekken.

---

**STIMULERING VAN DE ONTWIKKELING VAN NIEUWE WEESGENEESMIDDELEN****Waarom agendeert u dit onderwerp?**

De Europese weesgeneesmiddelenverordening heeft de laatste twintig jaar geleid tot de ontwikkeling van meer dan 200 specifieke weesgeneesmiddelen. De verordening werkt dus. Maar de verordening staat onder druk: de mogelijkheid bestaat dat de Europese Commissie voorstellen zal doen om de verordening minder aantrekkelijk te maken. Dit kan grote negatieve gevolgen hebben voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en de mogelijkheden voor zowel grote als kleine bedrijven dit soort middelen te ontwikkelen. De vraag is of problemen op bv het gebied van toegang & prijsvorming opgelost gaan worden door een versoering van de verordening.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

De VIG en haar Europese koepel zijn op dit moment bezig met een analyse van de zorgpunten van maatschappelijke partijen t.o.v. weesgeneesmiddelen en zullen met voorstellen voor oplossingen komen die het onderzoek naar nieuwe weesgeneesmiddelen niet negatief zullen beïnvloeden.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?

Het is voor de gehele gezondheidszorg van belang dat weesgeneesmiddelen ontwikkelt blijven worden en de patiënt bereiken. Het huidige systeem kraakt in zijn voegen en staat onder druk. Een nieuwe aanpak is nodig, waarbij alle partijen nodig zijn (zie ook onderwerp 3)

### TOEGANG TOT NIEUWE WEESGENEESMIDDELEN

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

De laatste jaren verslechterd de toegang voor patiënten tot nieuwe weesgeneesmiddelen snel. Dit komt door ingewikkeldere beoordelingsprocedures voordat een middel tot het verzekerde pakket wordt toegelaten. Belangrijke redenen hiervoor zijn de discussie over de betaalbaarheid van weesgeneesmiddelen en de eisen die aan fabrikanten gesteld worden voor het nemen van een besluit voor pakkettoelating. Nieuwe regelingen als de voorwaardelijke toelating en de pilot 'regulatie van instroom van nieuwe niet-oncologische weesgeneesmiddelen', zullen hier geen oplossing voor bieden. Nieuwe, frisse ideeën zijn dus nodig.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

VIG-leden staan open voor nieuwe vergoedingsmodellen (denk bv aan het uitwerken van vergoeding op een meer individuele patiëntbasis) en willen graag in een vroeg stadium de dialoog aangaan met ZIN en verzekeraars over nieuwe weesgeneesmiddelen.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie?

Voor het uitrollen van nieuwe vergoedingsmodellen: ZIN, verzekeraars, patiëntorganisaties, expertisecentra.

## 16. HOLLANDBIO

### DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

#### IMPLEMENTATIE VAN TECHNOLOGISCHE INNOVATIES IN DE PRAKTIJK

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

We staan voor grote maatschappelijke uitdagingen in de gezondheidszorg en specifiek ook in het zeldzame ziekte domein. De zorgvraag, zorgkosten en tekort aan zorgprofessionals nemen toe. De ontwikkeling van nieuwe behandelingen duurt lang en is kostbaar en risicovol. Voor het merendeel van de zeldzame ziekten is er nog geen behandeling, vaak vanwege gebrek aan kennis en expertise. Innovaties worden nog lang niet altijd gedreven door patiëntenbehoefte. Technologische innovaties maken maatwerk mogelijk, maar helaas lijkt de mate van "gepersonaliseerdheid" steeds vaker omgekeerd evenredig met de toegankelijkheid. HollandBIO heeft de ambitie om maximaal bij te dragen aan gezondheid op maat. Iedereen de beste behandeling op het juiste moment. Hierom willen wij dat nieuwe behandelingen sneller en beter van lab naar praktijk kunnen komen. Hoe? Daarvoor zijn natuurlijk meerdere routes denkbaar. HollandBIO is er van overtuigd dat we onder andere slimmer moeten meten. Door in Nederland vol in te zetten op de ontwikkeling en inzet van slimmer meten technologieën en toepassingen zorgen we ervoor dat elke patiënt de juiste en beste behandeling op het juiste moment krijgt. Onder slimmer meten technologieën verstaan wij alle mogelijke technologieën om biologische eigenschappen en processen te meten, te analyseren en te modeleren. Denk aan (whole genome) sequencing, 3Dcelweek, organoïden, organs-on-a-chip, single cell sequencing, imaging en artificial intelligence. Deze technologische innovaties brengen ons data. En data is het nieuwe goud. Slimmer meten technologieën stellen ons in staat om in steeds hogere resolutie meer en betere data te vergaren over gezondheid en ziekte, én om die data te benutten om te bepalen wat de juiste zorginterventie is. Het effect van de zorginterventie kan vervolgens weer gemonitord worden. Ook kan de met slimmer meten technologie gegenereerde data helpen om nieuwe behandelingen sneller en beter te ontwikkelen. Implementatie en optimale inzet van technologische innovaties is essentieel om de tweede aanbeveling uit de Rare 2030 Foresight studie mogelijk te maken: "earlier, faster and more accurate diagnosis". Een (inter-) nationale data infrastructuur is wat ons betreft een noodzakelijke randvoorwaarde voor optimale inzet in de praktijk en sluit naadloos aan bij de zevende aanbeveling de Rare 2030 Foresight studie\*: "optimizing data for patient and societal benefit"

\*[http://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030\\_recommendations.pdf](http://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf)

## Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

HollandBIO vertegenwoordigt een brede achterban, met een toenemend aantal bedrijven die bezig houden met ontwikkelen van innovatieve technologieën. Wij hebben een gedeelde ambitie om gezondheid op maat mogelijk te maken en zetten ons daar op verschillende manieren voor in. We denken, praten én werken graag mee aan oplossingen waarbij gezondheidswinst, innovatie en betaalbaarheid hand in hand gaan. Gelukkig erkennen de meeste partijen in het zorgveld de kansen van innovatieve technologieën. Er valt immers weinig in te brengen tegen gezondheid op maat en gepast gebruik, om onder andere verspilling tegen te gaan en de stijgende zorgkosten te beteugelen. Maar waarom worden de vele innovaties, dan nog niet op grote schaal toegepast in de reguliere zorg? Daar is een veelheid aan redenen voor. Te duur, onzekerheden over de juiste tijd, wijze en plaats van inzet en over effectiviteit, gebrek aan de juiste (data) infrastructuur, conflicterende belangen, en dan natuurlijk nog alle ethische vraagstukken. In sommige gevallen zoekt de technologie nog een toepassing, terwijl in andere gevallen gekwalificeerde gevalideerde technologieën (nog) niet optimaal worden inzet. Een interviewronde onder de slimmer meet-bedrijven in onze achterban bevestigt dat beeld, zoals duidelijk wordt uit onze infographic<sup>8</sup>. de drie achtereenvolgende drempels “het kan niet”, “het mag niet” of “het gebeurt niet” staan benutting van innovaties in de praktijk in de weg. Een heldere route van lab naar praktijk ontbreekt. Als het aan ons ligt, gaat de rode loper uit. We werken toe naar optimale (nieuwe) routes om ook deze producten naar de patiënt of de markt te brengen.

## Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

In ons gezondheidsecosysteem hebben veel verschillende partijen een rol. Wij denken dat een gedeelde ambitie noodzakelijk is om uiteindelijk ook duurzame verbetering van het ecosysteem te bewerkstelligen. Partijen convergeren makkelijker vanuit een gezamenlijke stip op de horizon (en het tegenovergestelde is helaas ook waar). Samenwerken en communicatie zijn daarvoor de sleutel tot succes is

## KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

### GEZONDHEID OP MAAT

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Mensen lijken in veel opzichten op elkaar en tegelijkertijd zijn we allemaal uniek. Je gezondheid is van heel veel factoren afhankelijk: DNA, leefstijl, waar je woont, wat voor werk je doet, wat je eet, maar ziekte is ook vaak domme pech. Wanneer je ziek bent, wil je maar één ding en dat is beter worden. Wat werkt voor een ander hoeft niet voor jou te werken. Gelukkig zijn we door technologische innovatie steeds beter in staat om te bepalen wat voor een individueel persoon de beste behandeling is. HollandBIO heeft de ambitie om maximaal bij te dragen aan gezondheid op maat. Iedereen de beste behandeling op het juiste moment. Hierom willen wij dat nieuwe behandelingen sneller en beter van lab naar praktijk kunnen komen.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Bij thema 1 beschreven we al dat technologische innovaties hier wat ons betreft een cruciale spelen. Zij bereiden de weg op weg naar personalized medicines<sup>9</sup>. Daarnaast streven we naar een adaptief ecosysteem waarbij de verschillende stappen in het ontwikkelingsproces naadloos op elkaar aansluiten. We werken toe naar een gezamenlijke feitelijke basis rondom toegang en vergoeding van nieuwe behandelingen, helderheid over de routes om een product naar de patiënt of de markt te brengen en de totstandkoming van nieuwe routes die maatwerk mogelijk maken. \*

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Zie ons antwoord bij thema 1.

### EEN (INTER-) NATIONALE DATA INFRASTRUCTUUR

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Zeldzame ziekten gaan vaak gepaard met gebrek aan kennis en expertise. Dit maakt dat internationale samenwerking op het gebied van kennis, data en onderzoek cruciaal is. Daarnaast is het verzamelen van bewijs van effectiviteit met behulp van RWD noodzakelijk om vast te kunnen stellen of een behandeling bij een specifieke patiënt in aanmerking zou moeten komen voor vergoeding: een vorm van toekomstbestendig pakketbeheer. Een (inter-) nationale data infrastructuur is wat ons betreft een noodzakelijke randvoorwaarde om maatwerk mogelijk te maken. Dit sluit ook aan bij de aanbevelingen zeven en acht uit de Rare 2030 Foresight studie.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Onder meer door draagvlak te creëren binnen het ecosysteem voor onze overtuiging dat data het nieuwe goud is en om daar optimaal gebruik van te kunnen maken een nationale data infrastructuur essentieel is. We constateren dat er momenteel veel verschillende initiatieven lopen rondom data en dataverzameling. Hoe zorgen we ervoor dat deze initiatieven elkaar optimaal

<sup>8</sup> <https://www.hollandbio.nl/wp-content/uploads/2020/12/infographic-slimmer-meten-optie-5.pdf>

<sup>9</sup> <https://www.hollandbio.nl/wp-content/uploads/2021/04/Visie-HollandBIO-richting-personalized-medicine.pdf>



benutten? Een vraagstuk waar wij ons momenteel over buigen, onder meer door onze participatie als stakeholder in het project Regie op registers voor dure geneesmiddelen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Hier hebben we geen direct antwoord op, wel een vraag: wie overziet alle lopende initiatieven rondom data en dataverzameling?

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

### VALORISATIE

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Nederland heeft een uitstekende kennispositie in de life sciences. Maar hoe kunnen we ervoor zorgen dat Nederlandse kennis, meer dan nu, leidt tot producten die door (zeldzame ziekte) patiënten gebruikt kunnen worden? Op dit moment benutten we die kennisbasis nog niet volledig, waardoor Nederlandse kennis nog tot onvoldoende impact voor patiënten leidt.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

HollandBIO bracht de huidige situatie in kaart<sup>10</sup> en reikt vijf aanbevelingen aan voor het benutten van het volledige potentieel van ons Life Sciences ecosysteem.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Er moet meer gestuurd worden op het valoriseren van kennis. De prikkels in het systeem moeten zo gesteld worden dat valorisatie een zekerheid wordt. Een mooi voorbeeld is bijvoorbeeld het Oncode instituut.

### ATMP'S

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Advanced Therapy Medicinal Products (ATMP's) hebben een grote potentie voor de behandeling van zeldzame aandoeningen. In Nederland wordt veel klinisch onderzoek gedaan met ATMP's. Uit het rapport "Toekomstverwachtingen over ATMP's" (RIVM, 2017) komt naar voren dat er verschillende factoren zijn die de beschikbaarheid van ATMP's belemmeren, waaronder een niet passend regulatorisch kader voor dit soort behandelingen, maar ook de snel veranderende technologie om ATMP's te maken. Zowel onderzoek op het gebied van regulatory science specifiek voor ATMP's, als onderzoek naar de werkingsmechanismen van ATMP's, als klinisch onderzoek met ATMP's in NL zijn wat HollandBIO betreft belangrijk, zodat patiënten met zeldzame aandoeningen ATMP's optimaal kunnen benutten.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

HollandBIO heeft er samen andere stakeholders voor gezorgd dat sinds begin dit jaar bedrijven en wetenschappelijke instellingen sneller kunnen starten met klinisch onderzoek naar geneesmiddelen en vaccins met genetisch gemodificeerde organismen (ggo's). De doorlooptijd van de verplichte vergunningprocedure voor veel van dit type onderzoek is verkort<sup>11</sup>. De volgende stap is onderzoeken wat de ná milieuvergunningverlening een obstakel is voor klinisch onderzoek met ATMP's in Nederland. Daarnaast werken we momenteel samen met het RSNN aan het in kaart brengen van de verschillende regulatorische routes voor ATMP's.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

N.a.v. de versnelde vergunningsprocedure voor ATMP's kondigden alle partijen aan blijvend samen te werken aan verbeterde en versnelde procedures. That's the way to go!

## GENEESMIDDELENBELEID

### TOEGANKELIJKHEID WEESGENEESMIDDELEN IN NEDERLAND

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

HollandBIO maakt zich zorgen over de toegankelijkheid van weesgeneesmiddelen in Nederland. Onze zorgen hebben we uitgebreid toegelicht in onze reactie op de meest recente Monitor weesgeneesmiddelen in de praktijk (2020)<sup>12</sup>.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Hoewel registratie van een nieuw geneesmiddel soms als finishlijn voor toegang gepresenteerd wordt, is dat niet het geval. Na registratie volgt op nationaal niveau een complexe en soms lange procedure vol eigen uitdagingen. HollandBIO maakt zich hard voor een adaptief ecosysteem waarbij registratie, vergoeding, inkoop en gebruik naadloos op elkaar aansluiten. Voor optimale

<sup>10</sup> <https://www.hollandbio.nl/wp-content/uploads/2020/10/Lost-in-translation-Infographic-HollandBIO.pdf>

<sup>11</sup> <https://www.hollandbio.nl/wp-content/uploads/2021/02/The-Netherlands-welcomes-cell-and-gene-therapies.pdf>

<sup>12</sup> <https://www.zorginstituutnederland.nl/publicaties/rapport/2020/12/10/monitor-weesgeneesmiddelen-2020>



toegankelijkheid moeten proces en doorlooptijden kraakhelder zijn voor alle betrokkenen. Wij pleiten voor een gezamenlijk feitelijke basis rondom toegang en vergoeding van nieuwe behandelingen. Een structurele, jaarlijkse monitor van de toegankelijkheid van alle (intramurale) geneesmiddelen in Nederland, als een gezamenlijke verantwoordelijkheid van alle partijen die een rol spelen bij het proces van registratie, vergoeding en gebruik. Dit is de enige manier waarop enerzijds gemonitord kan worden of recente beleidsontwikkelingen, zoals bijvoorbeeld de invoering van pakketbeheer weesgeneesmiddelen, de regeling voorwaardelijke toelating weesgeneesmiddelen of de pilot parallelle procedures, en andere initiatieven om de toegankelijkheid te verbeteren hun werk doen. HollandBIO levert graag een bijdrage aan de totstandkoming van die brede structurele monitor. Om partijen inzicht te geven in hoe het Nederlandse vergoedingslandschap eruit ziet ontwikkelden we een infographic\*. Hiervoor analyseerden we ook de doorlooptijden tussen registratie en add-on toekenning. In de periode tussen januari 2017 en november 2020 was de mediaan doorlooptijd voor add-on weesgeneesmiddelen 252 dagen. Op dit moment werken we aan het in kaart brengen van de huidige beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen in Nederland. Tenslotte roepen we op om de toegankelijkheid voor patiënten te waarborgen zolang beoordelingsprocessen lopen. Je kan hierbij denken aan het Duitse AMNOG of het Franse ATU systeem. \*[https://www.hollandbio.nl/wp-content/uploads/2020/12/infographic-vergoeding-intramurale-geneesmiddelen\\_final.pdf](https://www.hollandbio.nl/wp-content/uploads/2020/12/infographic-vergoeding-intramurale-geneesmiddelen_final.pdf)

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Sta open voor samenwerking en communicatie met de industrie. Om duurzame verbetering te realiseren zullen we moeten convergeren in plaats van divergeren en elkaar durven te vertrouwen. We begrijpen dat dit tijd kost. Maar weet, geneesmiddelenbedrijven hebben veel en gedetailleerde kennis over hun medicijnen, ervaren in de praktijk waar het huidige systeem kraakt en kunnen internationale ervaringen en best practices ontsluiten waarvan geleerd kan worden. Daarnaast zien wij een grote en vergaande bereidheid van onze achterban om mee te werken aan pilots en daarvoor de nodige menskracht en middelen vrij te maken. De nationale kantoren wringen zich in allerlei bochten en belobbyen de internationale hoofdkantoren om toch vooral maar tegemoet te komen aan specifieke nationale eisen, die soms niet gangbaar zijn internationaal en qua inspanning en investering buitenproportioneel in verhouding tot de beperkte patiëntenpopulatie in Nederland. Dat patiënten geen toegang hebben tot een geregistreerd geneesmiddel is immers onethisch en onacceptabel, en daarnaast een bijzonder beroerd business model. Er is bedrijven alles aan gelegen om duurzame toegankelijkheid te organiseren. Maar let wel: duurzaam voor alle betrokkenen. Wij horen steeds vaker dat het voor fabrikanten inmiddels aantrekkelijker is om een (ultra) weesgeneesmiddel in Nederland gratis weg te geven, dan dat het haalbaar is om de Nederlandse route voor toelating en financiering tot een succesvol einde te brengen. Voor alle duidelijkheid: dat is voor de Nederlandse zorgkosten wellicht een ideale uitkomst, maar voor geneesmiddelenfabrikanten geen duurzame oplossing.

---

### **BEOORDELINGSSYSTEMATIEK WEESGENEESMIDDELEN**

#### **Waarom agendaert u dit onderwerp?**

HollandBIO is van mening dat de huidige beoordelingssystematiek ongeschikt is voor de beoordeling van weesgeneesmiddelen. De beoordeling van weesgeneesmiddelen vraagt om maatwerk. Weesgeneesmiddelen vormen immers de opmaat naar personalized medicine. De huidige status quo dat het effect van geneesmiddelen op populatieniveau bewezen dient te worden, is in die transitie niet meer passend. We moeten accepteren dat data beperkt zal blijven, dat populaties klein en heterogeen zijn, en dat gangbare gouden standaarden als RCT's en peer-reviewed publicaties niet altijd haalbaar of het best zijn. Personalised medicine vraagt om individuele vergoeding en we zijn blij dat ook het Zorginstituut tot dat besef komt. Het is ons echter nog onduidelijk wat de diverse interne projecten rondom toekomstbestendig pakketbeheer van het Zorginstituut precies behelzen, wat de tijdslijnen en de deliverables zijn. Ook maken we ons zorgen over het tempo en de urgentie. Met de huidige regeling voorwaardelijke toelating weesgeneesmiddelen gaan we het in ieder geval niet redden. Aangezien er steeds meer medicijnen op maat, zoals de weesgeneesmiddelen, maar ook cel- en gentherapieën de kliniek bereiken, hebben we geen tijd voor jarenlang theoretisch onderzoek en promotietrajecten vooraleer deze in de praktijk te brengen. Wij staan veeleer een 'al doende leert men' werkwijze voor, waarbij we direct gaan experimenteren met real-world data, n=1 beoordelingen, "niet goed, geld terug" clauses en slimme diagnostica en prognostica.

#### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Wij werken toe naar optimale nieuwe routes om weesgeneesmiddelen naar de patiënt te brengen. We denken en praten graag mee over mogelijke manieren voor het beoordelen en vergoeden van weesgeneesmiddelen en ATMP's. Denk bijvoorbeeld aan een Drug Access Protocol voor weesgeneesmiddelen?

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Zie ons antwoord bij onderwerp 1 van dit thema.

---

### **REVISION OF THE EU REGULATIONS ON MEDICINES FOR CHILDREN AND RARE DISEASES**

#### **Waarom agendaert u dit onderwerp?**

Op dit moment wordt er gekeken naar of en hoe de Europese verordening voor geneesmiddelen voor kinderen en zeldzame ziekten geactualiseerd kan worden. Met 20 jaar ervaring op zak is het wat HollandBIO betreft logisch om de verordening tegen het licht te houden en deze, indien en waar nodig, aan te scherpen, en ook in breder perspectief te zoeken naar andere knoppen

om aan te draaien. Onze reactie op de lang verwachte evaluatie van verordening publiceerden we eerder op onze website<sup>13</sup>. HollandBIO is het volledig eens met de laatste alinea van het evaluatierapport: eventuele toekomstige aanpassingen aan de verordening vereisen een balans tussen het bevorderen van innovatie en het waarborgen van de beschikbaarheid en toegang tot weesgeneesmiddelen. Laten we vooral niet het kind met het badwater weggooien.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Door onze visie te geven over hoe nationaal en internationaal beleid dat van invloed is op het gezondheidsecosysteem idealiter toekomstbestendig aangepast zou moeten worden. Onze inbreng op de inception impact assessment OMP&P legislation is hier<sup>14</sup> te lezen. We volgen het Europese consultatieproces op dit dossier nauwgezet.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

HollandBIO zou graag een (digitaal) event organiseren waarin we samen met betrokken veldpartijen van gedachten wisselen over welke kansen een revisie van de weesgeneesmiddelen verordening biedt voor het verbeteren van de beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen in Nederland en Europa. Lijkt de VSOP dit ook een goed idee? Doen jullie mee?

## 17. DIAGNED

### DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA

#### DIAGNOSTIEK ALS BASIS VOOR JUISTE BEHANDELING

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Een goede diagnose is de enige juiste start voor een behandeling.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Diagned is de organisatie van leveranciers van diagnostische testen. Zij acht het van groot belang dat zorg op maat voor iedereen tijdig beschikbaar is, en daarvoor is diagnostiek onontbeerlijk. Diagned kan meedenken over toegang van patiënten tot nieuwe ontwikkelingen op dit terrein.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Samenwerking is cruciaal. Daarbij kan VWS partijen bij elkaar brengen.

<sup>13</sup> <https://www.hollandbio.nl/nieuws/de-balans-van-20-jaar-europese-verordening-weesgeneesmiddelen/>

<sup>14</sup> <https://ec.europa.eu/info/law/better-regulation/have-your-say/initiatives/12767-Genesmiddelen-voor-kinderen-en-zeldzame-ziektegeactualiseerde-regels/F1410275>

# ZIEKENHUISKOEPELS

## 18. STZ EN NVZ

### KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

#### INNOVATIE

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Zorgvernieuwing is noodzakelijk voor:

Kwaliteit van zorg verbetering

Om de zorg betaalbaar te houden

Noblesse oblige

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Inventarisatie en in beeld brengen van innovaties.

Uitwerken van methodiek.

Delen van methodiek over de ziekenhuizen.

Best practices voor het voetlicht brengen.

##### Rol andere organisaties?

Stimuleren, faciliteren, belonen, uitdragen.

Voor bijvoorbeeld NFU daadwerkelijk verdiepen in wat de 'periferie' doet.

#### ZORGTRANSFORMATIE

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Omdat innovatie alleen niet voldoende oplevert.

Het gaat er om dat vernieuwingen daadwerkelijk leiden tot transformatie, dus verandering van zorg

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

De ziekenhuizen kunnen versneller zijn, hierin samenwerken en zorgen voor realisatie.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Niet concurreren maar samen optrekken, elkaar versterken, dus juist goede initiatieven overnemen.

Financieel ontschotten, zodat bij gelijk initiatief gelijke beloning plaats vindt.

### SOCIAAL/MAATSCHAPPELIJK DOMEIN

#### PREVENTIE

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Preventie geeft gezondheidswinst en veel minder zorgbelasting.

##### Hoe vanuit eigen organisatie bijdragen?

Door financiering te verschuiven van curatie naar preventie, zal actieve bijdrage vanuit de ziekenhuizen te verwachten zijn.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Overnemen goede voorbeelden.

Financiering o.b.v. ontstane preventiewinst.

# OVERHEID

## 19. ZORGINSTITUUT NEDERLAND

### KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

#### STRUCTURELE FINANCIERING EXPERTISECENTRA

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Er moet extra geld komen voor expertisecentra om invulling te geven aan de uitvoering van weesgeneesmiddelen-arrangementen. Ontwikkeling start- stopcriteria, indicatiecommissie en dataverzameling en rapportage voor optimaliseren van zorg.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

De financiering van registers maakt onderdeel uit van project Regie op Registers. Verder kunnen wij als ZIN alleen adviseren, kunnen, het niet oplossen. We beschikken zelf niet over budget hiervoor.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

VWS zou dit moeten oppakken

#### TOEWIJZING EXPERTISECENTRA

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Wie bepaalt welk centrum expertisecentrum wordt? Er is onvoldoende regie. Zeker als er weinig patiënten zijn, is het niet wenselijk dat er meerdere expertisecentra zijn. Er spelen belangen en het is onvoldoende duidelijk wie de regie moet nemen.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Bij pakkettoelating/weesgeneesmiddelen zou ZIN meer mogelijkheden willen hebben om minder vrijblijvende afspraken te maken hierover.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

We pleiten ervoor dat er regie op komt, dat er kaders komen. Zorgverzekeraars hebben een belangrijke rol bij de inkoop. Er zou (altijd) een volumenorm moeten gaan gelden.

#### INTERNATIONALE SAMENWERKING OP GEBIED VAN DATAVERZAMELING

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Zeker bij zeldzame aandoeningen is meer data nodig, internationale samenwerking is nodig, maar infrastructuur hiervoor ontbreekt.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Dit heeft de aandacht binnen RoR. Ook binnen beoordelingen van Beneluxa proberen we hiervoor stappen te zetten.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Expertisecentra, VSOP, VWS etc. Veel partijen kunnen hier hun bijdrage leveren.

### WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

#### VROEGTIJDIG OVERLEG BIJ ONTWERP ONDERZOEK MET HTA/PAYERS

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Om te voorkomen dat beoordeling voor toelating tot de basisverzekering plaats moet vinden op basis van een onderzoek dat niet (helemaal) voldoet aan de 'eisen' van passend onderzoek, door verkeerde onderzoekopzet dan wel minder relevante uitkomstmaten.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

We zijn bereid om te participeren in dergelijke early dialogues.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Er is een initiatief waarbij EMA HTA/payers betreft.

#### DATAVERZAMELING ONAFHANKELIJK VAN DE INDUSTRIE

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Fabrikanten bepalen nu veelal wat naar buiten komt en wie toegang heeft tot ruwe data. Daarnaast heeft de payer geen invloed op wat er verzameld wordt.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?



RoR stimuleert dat tijdig goede registers worden opgezet door artsen zodat EMA/fabrikant hiervan gebruik kan maken.

#### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VWS budget beschikbaar stellen voor expertisecentra. Internationaal ook via ERN's.

### **GENEESMIDDELENBELEID**

#### **AANDACHT VOOR PRIJSBELEID WEESGENEESMIDDELEN**

##### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Zorg wordt onbetaalbaar. Dit bedreigt de toegankelijkheid van zorg. Zeker in geval van drugrepurposing is overduidelijk dat willingness to pay geldt en niet wat het heeft gekost.

##### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Internationale samenwerking, en internationale kaders stellen. Veel landen stellen geen grenzen.

##### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Internationale overheden moeten gaan samenwerken om te komen tot meer samenwerking en internationale kaders. Europese referentieprijzen stellen door EMA.

#### **ZIE ONDERWERPEN BIJ KWALITEIT/ORGANISATIE EN ONDERZOEK**

##### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Passen ook hier onder.

### **20. MINISTERIE VAN SOCIALE ZAKEN EN WERKGELEGENHEID**

Dank voor uw uitnodiging. Ik heb net de survey ingevuld. Omdat de webpagina twee keer abrupt stopte zal ik hieronder ook beknopt aangeven welke punten ik heb meegegeven. Beide punten gaan over werken met een zeldzame aandoening. Ik denk dat dat terug kan komen bij twee thema's:

#### **KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG**

Het is van belang dat de factor arbeid meer wordt meegenomen in richtlijnen. Het is immer voor mensen die ziek zijn geworden van belang dat zij zo snel mogelijk weer aan het werk kunnen gaan. SZW heeft zelf een programma bij ZONMW (verbetering poortwachter proces) dat bedrijfsartsen en verzekeringsartsen de ruimte biedt om gezamenlijk richtlijnen te ontwikkelen. Het zou mooi zijn als ook in de curatieve zorg meer aandacht voor werken na(ast) behandeling komt. Andere mogelijk betrokken organisaties NVAB (bedrijfsartsen) NVVG (verzekeringsartsen), beroepsverenigingen van andere specialismen

#### **SOCIAAL DOMEIN**

Werken draagt bij aan een positief ervaren gezondheid en bestaanszekerheid. SZW heeft diverse regelingen die het voor werkgevers aantrekkelijk maakt om mensen met een afstand tot de arbeidsmarkt (dat geldt overigens niet per se voor mensen met een zeldzame aandoening) in dienst te nemen. Daarnaast verstrekt UWV voorzieningen aan mensen die die voorziening nodig hebben voor hun werk. Ook probeert SZW te zorgen dat (meer) werken altijd loont en overgangen tussen werken en niet werken zo simpel mogelijk zijn. Andere partijen die iets kunnen betekenen zijn werkgevers- en patiëntenorganisaties zelf door bijvoorbeeld de bestaande regelingen meer onder de aandacht te brengen bij hun achterban.

### **21. RIVM**

#### **ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG**

##### **BREDE PRECONCEPTIEZORG**

##### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Meer aandacht voor preventie en samenwerking sociaal domein, meer aandacht voor brede preconceptionele zorg. Dit kan mogelijk van belang zijn bij het voorkomen van niet-erfelijke aandoeningen. Het RIVM kan ontwikkelingen signaleren en erover adviseren en met betrokken partijen in gesprek blijven. Een uitvoerende en signalerende rol van alle betrokken partijen bij brede preconceptionele zorg (waaronder verloskundigen, kraamzorg, JGZ, sociaal domein etc.) met focus op integrale benadering.

##### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Zie hierboven.

1 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

2 Zie hierboven.

---

3 **BESCHIKBAARHEID VAN GEGEVENS OVER AANGEBOREN AFWIJINGEN (VERDER) VERGROTEN**

4 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

5 Relevant om meer inzicht te krijgen in het aandeel dat preventie zou kunnen spelen.

6 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

7 Het RIVM kan ontwikkelingen monitoren en het regelmatig duiden o.b.v. het bijeen brengen van gegevens over zwangerschap en  
8 geboorte

9 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

10 Het verder vergroten, verbinden en gebruiken van beschikbare gegevens over aangeboren afwijkingen ook voor secundair  
11 datagebruik door partijen in/rondom geboorte en zwangerschap. Voortbouwend op lopende ontwikkelingen en  
12 samenwerkingsverbanden. In nauwe samenspraak met Eurocat kan worden bepaald waar de behoeften aan gegevens en  
13 onderzoek liggen.

---

14 **BELANG VAN LANGDURIG ONDERZOEK NAAR HET NATUURLIJK BELOOP VAN ZELDZAME AANDOENINGEN**

15 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

16 Kennis over het natuurlijk beloop van een ziekte is nodig om duidelijker te formuleren welke gezondheidswinst er is beoogd.  
17 Zodat ook beter kan worden geëvalueerd of de screening het doel behaalt dat beoogd wordt bij de introductie. Hierbij gaat het  
18 om significante gezondheidswinst voor het kind dat als "terecht positief" is aangemerkt

19 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

20 Rol in follow up, evaluatie en internationale samenwerking

---

21 **DIAGNOSTIEK, SCREENING, (KLINISCHE) GENETICA**

---

22 **BEVORDEREN INFRASTRUCTUUR VOOR HET VERZAMELEN VAN KENNIS OVER ZELFZAME AANDOENINGEN EN**  
23 **ONDERHOUD VAN DATABASES**

24 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

25 Expertisecentra onderhouden databases, zonder structurele financiering. Dit is een knelpunt in de continuïteit en kwaliteit van de  
26 (uitbreiding van de) neonatale hiepriek.

27 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

28 RIVM (CVB) kan een rol hebben in de follow up, evaluatie en internationale samenwerking m.b.t. de hieprikscreening.

---

29 **VERWIJZING EN DIAGNOSTIEK BIJ KINDEREN MET EEN ONTWIKKELINGSACHTERSTAND**

30 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

31 Door in te zetten op verbeterde verwijzing en diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand kan een grote groep  
32 kinderen worden bereikt zonder dat dit gepaard gaat met de nadelen van een landelijk screeningsprogramma.

33 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

34 RIVM kan een rol hebben in follow-up, evaluatie en internationale samenwerking.

---

35 **GENEESMIDDELENBELEID**

36 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

37 Verschillende factoren belemmeren dat Advanced Therapy Medicinal Products (ATMP's) beschikbaar komen. Zo zijn ATMP's  
38 moeilijk in te passen in de huidige wetgeving voor markttoelating van geneesmiddelen.

39 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

40 Advisering over alternatieve opties voor regelgeving en advisering op beleid rondom ATMP's. Expertise bv op gebied van  
41 milieuvergunning (m.b.t. gentherapie). RIVM kan verschillende thema's verbinden.

---

42 **KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG**

43 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

RIVM kan verschillende thema's verbinden: screening, geneesmiddelen, kwaliteit van zorg, organisatie van zorg.

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

### ZIE EERDERE OPMERKINGEN

## GENEESMIDDELENBELEID

### ZIE EERDER

## 22. ZonMw

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

### 1. GENEESMIDDELENONTWIKKELING

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

95% van zeldzame aandoeningen heeft geen adequate therapie.

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Ontwikkeling van impuls FAST (Future Affordable and Sustainable Therapies) waarin zeldzame ziekten een van de onderwerpen wordt<sup>15</sup>. Naast het ontwikkelen van nieuwe behandelingen voor zeldzame ziekten betreft het hier ook het doorontwikkelen van bestaande middelen voor nieuwe toepassingen en het oplossen van problemen rond duurzame beschikbaarheid en betaalbaarheid van behandelingen voor zeldzame ziekten. Daarnaast is binnen het programma Goed Gebruik Geneesmiddelen ook in de toekomst mogelijkheden voor financiering van projecten rond zeldzame ziekten, zoals in subsidieronden rond drug rediscovery.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

In FAST wordt met verschillende Nederlandse organisaties samengewerkt zoals ZonMw, Health~Holland en Invest-NL.

### 2. PARTICIPATIE VAN MENSEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Participatie helpt onderzoek, ontwikkel- en innovatieprojecten binnen de gezondheidszorg verder. Door samenwerking met ervaringsdeskundigen sluit onderzoek beter aan op de praktijk

#### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Participatie is een belangrijk en dwars onderwerp binnen ZonMw<sup>16</sup>. Naar aanleiding van het ZonMw signalement "Ervaringsdeskundigheid een stap verder"<sup>17</sup> is een kwartiermaker tot de zomer van 2021 aan de slag met het onderwerp ervaringsdeskundigheid<sup>18</sup>. Daarnaast lopen in het programma "Voor elkaar" diverse projecten van organisaties die zich inzetten voor en door mensen met zeldzame ziekten<sup>19</sup>. Dit programma loopt tot eind 2022.

#### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Patientenorganisaties voor zeldzame ziekten, PGO-Support en EUPATI-NL spelen een belangrijke rol bij het verder ontwikkelen/uitbreiden van participatie van mensen met een zeldzame ziekte in onderzoek

### 3. INTERNATIONALE SAMENWERKING

#### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Internationale samenwerking in onderzoek is noodzakelijk om diagnostiek te verbeteren en te versnellen en behandelingen te ontwikkelen.

<sup>15</sup> [https://www.zonmw.nl/index.php?id=9093&no\\_cache=1](https://www.zonmw.nl/index.php?id=9093&no_cache=1)

<sup>16</sup> <https://www.zonmw.nl/nl/over-zonmw/participatie/>

<sup>17</sup> [https://publicaties.zonmw.nl/fileadmin/zonmw/documenten/Corporate/Participatie/rapport-sigalement\\_opgemaakt\\_definitief.pdf](https://publicaties.zonmw.nl/fileadmin/zonmw/documenten/Corporate/Participatie/rapport-sigalement_opgemaakt_definitief.pdf)

<sup>18</sup> <https://publicaties.zonmw.nl/participatie-dwars/kwartiermakerervaringsdeskundigheid-aan-de-slag/>

<sup>19</sup> <https://publicaties.zonmw.nl/voor-elkaar/projecten-over-zeldzame-ziekten/>



## Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

ZonMw en bijna alle Nederlandse universitaire medische centra nemen deel aan de European Joint Programme on Rare Diseases (2019-2023). Dit programma wordt gefinancierd door de Europese Commissie. Het programma omvat mogelijkheden voor financieren van wetenschappelijk onderzoek gekoppeld aan versneld gebruik van onderzoeksresultaten ten gunste van patiënten, het volgen van trainingen en workshops, en stimuleren van het delen van klinische data, materialen, processen en kennis<sup>20</sup>. Vanaf voorjaar 2021 beginnen de voorbereidingen voor het Partnership Rare Diseases dat in 2024 zal starten en gefinancierd zal worden door de Europese Commissie. Het is belangrijk dat Nederland hier aan mee kan doen.

## Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Ministeries VWS, EZK en OC&W en de Europese Commissie zijn nodig om budget te geven voor internationaal onderzoek en expertise centra, UMCs, universiteiten en ERNs om het onderzoek uit te voeren tezamen met patiënten(organisaties).

# ONDERZOEK

## 23. HEALTH-RI

### ERFELIJKE / AANGEBOREN AANDOENINGEN EN ZWANGERSCHAPSZORG

#### BESCHIKBAARHEID / HERGEBRUIK VAN DATA VOOR ONDERZOEK

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Voor zeldzame aandoeningen is data nodig vanuit vele bronnen en dat is in Nederland onvoldoende geborgd.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Health-RI is bezig met het ontwikkelen van een gezondheidsdata infrastructuur.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Gebruikers zowel aan de zorgprofessional zijde als aan de onderzoeker zouden hun functionele wensen omtrent data beschikbaarheid en op welke wijze zij hun data ter beschikking willen stellen kunnen verwoorden.

#### CONSENT VAN PATIËNTEN

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Toestemming voor onderzoek en registraties dient naast de gegevensuitwisselingen tussen zorgprofessionals beter geborgd te worden zowel in de regelgeving als in de uitvoering.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

Gezamenlijk met patiëntenorganisaties en zorgprofessionals en data verwerkers het construct van consent verbeteren.

##### Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?

Belangrijke rol voor patiëntenorganisaties over de verwachtingen, wensen ten aanzien van consent te formuleren en bij de uiteindelijke uitvoering te communiceren naar de patiënten.

### KWALITEIT EN ORGANISATIE VAN ZORG

#### EENMALIG REGISTREREN MEERVOUDIG GEBRUIK

##### Waarom agendeert u dit onderwerp?

Data is de grondstof voor het lerend zorgsysteem, en in het huidige systeem zijn de administratieve lasten hoog en wordt er nog veel data opnieuw geregistreerd. Er is meer samenwerking nodig en standaardisatie o.a. via de FAIR principes en dient er convergentie te komen van de vele programma's die hergebruik van data ondersteunen.

##### Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?

<sup>20</sup> <https://www.ejprarediseases.org/>

Met vele organisaties gezamenlijk dit onderwerp agenderen en een architectuur plaatje van een gezondheidsdata infrastructuur willen schetsen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Mede agenderen van het onderwerp van eenvoudig registratie meervoudig gebruik van data.

## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

### HERGEBRUIK VAN ZORGDATA VOOR ONDERZOEK

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Er zijn vele registers en weinig sprake van eenvoudig registreren meervoudig gebruik van data. Er zijn te weinig afspraken om te komen tot FAIR data.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Health-RI zou samen met andere organisaties het onderwerp hergebruik van data van onderzoek, zowel de totstandkoming van afspraken hierover als ook het komen tot duurzame financiering om data FAIR te maken.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Mede agenderen van het onderwerp hergebruik van data en mede vormgeven van een goede wijze van consent.

### OP EEN JUISTE WIJZE ONTSLUITEN VAN DATA VOOR ONDERZOEK

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Vindbaarheid en toegankelijkheid van data onder de juiste voorwaarden is nu vaak onvoldoende.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Ontwikkelingen van een catalogus waarbij de vindbaarheid van data/cohorten etc. verbeterd wordt.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Het aanbieden van data (collecties) in de catalogus.

## 24. DUTCH CLINICAL RESEARCH FOUNDATION

### WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

#### SAMENWERKING TUSSEN VERSCHILLENDE BETROKKEN PARTIJEN VERSTERKEN

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Dit sluit aan bij het algemene doel van de DCRF. Hier is de ervaring dat het samenwerken tussen de verschillende veldpartijen de kwaliteit en efficiëntie van onderzoek vergroot. In het geval van zeldzame aandoening is deze noodzaak voor het bundelen van krachten mogelijk extra groot.

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De DCRF kan bijdragen aan het signaleren van knelpunten op dit terrein en vervolgens deze partijen samenbrengen om gezamenlijk aan verbetering te werken. Uitkomsten kunnen goed worden gedeeld binnen deze groep.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Het versterken en faciliteren van deze samenwerking, bijvoorbeeld als voorwaarde bij subsidieverlening

#### TOEGANKELIJKHEID VOOR EN BETROKKENHEID VAN PATIENTBETROKKENHEID VERGROTEN

**Waarom agendeert u dit onderwerp?**

De DCRF is erg actief in het vergroten van de rol van patiënten(organisaties) bij onderzoek. Deze betrokkenheid helpt ook bij een beter verloop van klinische trials (inclusie, informatievoorziening etc.). Juist bij zeldzame aandoening is de kennis bij patiëntenorganisaties groot

**Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

De werkgroepen en vertegenwoordigers extra inzetten op het thema 'zeldzame' aandoeningen.

**Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Bewuster en mogelijk ook verplichter patiënten betrekken bij opzetten uitvoeren onderzoek.

## **(BEPERKENDE) WET-EN REGELGEVING**

### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

De uit wet- en regelgeving voortkomende werkzaamheden zijn soms vertragend voor wetenschappelijk onderzoek. Goede training en afspraken hierover kan deze vertraging verminderen zonder de zorgvuldigheid te bedreigen.

### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Via werkgroepen verschillende expertise bijeenbrengen om werkafspraken te maken en basis hiervan structuren en werkwijzen te ontwikkelen en te implementeren.

### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

Kennis en ervaring inbrengen.

# FONDSEN

## **25. SAMENWERKENDE GEZONDHEIDSFONDSEN**

### **SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN**

#### **EERSTE 1000 DAGEN**

### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Omdat de basis voor een goede gezondheid wordt gelegd in de eerste 1000 dagen van een kind (van bevruchting tot de 2e verjaardag).

### **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**

Wij zijn zelf gestart met een programma op dit gebied.

### **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**

VWS/Gemeenten en andere zorgorganisaties over het agenderen van het belang en het faciliteren van goede eerste 1000 dagen van een kind.

## **26. STICHTING ZELDZAME ZIEKTEN FONDS**

### **MEER GELD BESCHIKBAAR STELLEN**

Geen toelichting

### **SNELHEID VAN ACTIE VERHOGEN OP AANVRAGEN VAN PATIËNTEN**

### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Omdat wij van patiënten horen dat bijv. vanuit gemeenten toekenningen of besluiten heel lang op zich laten wachten.

### **SOCIAAL / MAATSCHAPPELIJK DOMEIN**

#### **GELD & SNELHEID VERHOGEN**

### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

Belangrijk dat er meer geld beschikbaar komt en dat snelheid verhoogd wordt van nemen van besluiten.

## **WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK**

### **MEER GELD BESCHIKBAAR STELLEN**

### **Waarom agendeert u dit onderwerp?**



- 1 Er is te weinig geld beschikbaar voor onderzoek naar zeldzame aandoeningen.
- 2 **Hoe zou uw eigen organisatie hieraan in positieve zin willen bijdragen?**
- 3 Wij zijn gespecialiseerd in geld werven voor zeldzame aandoeningen. door corona omzet gehalveerd. wij zijn klaar om zodra het
- 4 weer kan ook weer geld te werven.
- 5 **Welke rol ziet u voor welke andere organisatie(s)?**
- 6 Overheid meer geld beschikbaar stellen voor hen die nu niet geholpen worden, farmaceutische industrie en zorgverzekeraars
- 7 idem en stichtingen die deel van omzet beschikbaar stellen voor onderzoek naar zeldzame aandoeningen zoals KWF.

## 8 **GENEESMIDDELENBELEID**

---

### 9 **MEDICIJNEN ALS VOOR CF EN SMA WÉL BESCHIKBAAR STELLEN VOOR PATIËNTEN, DUS MEER GELD**

10 **BESCHIKBAAR STELLEN**

#### 11 **Waarom agendeert u dit onderwerp?**

- 12 Omdat het medicijn er is en niet beschikbaar komt voor (jonge) patiënten.