

Kenmerken van zeldzame aandoeningen

Een ziekte of aandoening is in Europa zeldzaam wanneer dit voorkomt bij 1 op de 2.000 inwoners (Orphan Drug Regulation 141/2000).

De feiten, statistieken en kenmerken van zeldzame aandoeningen

- Een aandoening is in Nederland zeldzaam als deze voorkomt bij maximaal 8.000 mensen.
- Wereldwijd zijn er tussen de 6.000 en 8.000 zeldzame aandoeningen en elke dag worden er nóg meer ontdekt door verbeterde diagnostiek.
- In Nederland hebben meer dan 1 miljoen mensen een zeldzame aandoening.
- Het aantal mensen met een zeldzame aandoening is ongeveer gelijk aan het aantal mensen met diabetes mellitus.
- Zeldzame aandoeningen zijn vaak chronisch, progressief, invaliderend, degeneratief en veelal levensbedreigend.
- Het gaat vaak ten koste van de kwaliteit van leven o.a. door een gebrek of verlies van autonomie.
- Een zeldzame aandoening gaat gepaard met pijn en lijden van zowel de patiënt als zijn naasten.
- Voor zeldzame aandoeningen is er vaak geen uitzicht op genezing of op de aandoening gerichte behandeling. De zorg richt zich meestal op de behandeling van symptomen, het verbeteren van de kwaliteit van leven en het voorkomen of beperken van (onherstelbare) gezondheidsschade.
- 75% van de zeldzame aandoeningen raakt kinderen.
- Naar schatting worden er 2.000 kinderen per jaar geboren met een zeldzame aandoening.
- In totaal zijn er in Nederland ongeveer 75.000 kinderen en jeugdigen met een (chronisch) zeldzame aandoening.
- Jaarlijks worden ca. 700 kinderen geboren met een ernstige ontwikkelingsachterstand waarbij GEEN diagnose wordt gesteld.
- 40% van de kinderen heeft geen diagnose.
- Bij ca. 40% van de kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt een zeldzame, genetische diagnose gesteld.
- 80% van de zeldzame aandoeningen is genetisch. De overige aandoeningen worden veroorzaakt door infecties (bacteriologisch of viraal), allergieën of omgevingsfactoren.
- Bij meer dan 30% van de patiënten duurt de termijn tot het vinden van de juiste diagnose meer dan 20 jaar.
- 46% van de patiënten krijgt een foutieve diagnose, resulterend in verkeerde medische en/of psychologische interventies.
- Bij 37% van de patiënten werd de aandoening onterecht gelabeld als psychiatrisch.
- 56% van de patiënten krijgt een verkeerde behandeling.
- Kinderen met een aangeboren, niet chromosomale afwijking hebben 2,6 keer zoveel kans op kanker in de kindertijd.
- Ook bij veelvoorkomende aandoeningen zoals kanker komen zeldzame vormen voor.
- 10% van de sterfgevallen is het gevolg van een zeldzame aandoening; jaarlijks overlijdt ca. 14.900 mensen door een zeldzame aandoening.
- Zeldzame aandoeningen zijn de oorzaak van 35% van de sterfte in het eerste levensjaar.
- 30% van de kinderen overlijdt vóór het 5^e levensjaar.

- Het aantal mensen met een zeldzame aandoening neemt toe door betere behandel mogelijkheden, het belang van het stellen van een juiste diagnose en toename van subtypes door geavanceerder genetisch onderzoek.
- Elke huisartsenpraktijk heeft een aanzienlijk aantal patiënten met een zeldzame aandoening: in een normpraktijk zijn er ongeveer 100-150.

Mensen met zeldzame aandoeningen hebben het volgende gemeen:

- Veelal een lange zoektocht naar de juiste diagnose;
- Door late diagnose kan vaak niet voorkomen worden dat onherstelbare gezondheidsschade optreedt vanwege het natuurlijke beloop van de aandoening, vanwege onjuiste, beschadigende behandelingen of door overbodige diagnostiek;
- Een (te) late diagnose leidt niet alleen tot gezondheidsschade, maar ook tot onnodig uitstel van handelingsopties (aangepast onderwijs, passende begeleiding, geïnformeerde reproductieve keuzes n.a.v. preconceptioneel advies) en ondoelmatige inzet van voorzieningen in de gezondheidszorg en daarbuiten.
- Een groot aantal patiënten met een zeldzame aandoening heeft te maken met meerdere aandoeningen tegelijkertijd (comorbiditeit).
- Veelal een risico dat meerdere gezins- en/of familieleden aangedaan of erfelijk belast zijn;
- Beperkte kennis en expertise bij zorgprofessionals in de eerstelijns gezondheidszorg (m.n. huisartsen) en bij veel medisch specialisten over o.a. mogelijkheden voor behandeling, preventief onderzoek en de levensverwachting;
- Gebrek aan kwalitatieve goede (behandel)informatie over de aandoening, zoals richtlijnen, zorgstandaarden, kwaliteitsstandaarden, behandelprotocollen etc.;
- Gebrek aan goede kwaliteit van zorg;
- Gebrek aan wetenschappelijke onderzoek en kennis over de aandoening;
- Ongelijkheid en belemmeringen in de toegang tot behandeling (o.a. geen/beperkte beschikbaarheid van (dure) geneesmiddelen);
- Zware (psycho)sociale belasting bij patiënten én hun naasten;
- Patiënten en hun naasten ervaren onbegrip van hun omgeving en voelen zich niet serieus genomen bij het uitblijven van een (tijdige) diagnose.
- Zeldzame aandoeningen hebben vaak een ontwrichtende uitwerking op een gezin of andere woonsituatie.

Impact voor de samenleving:

- Schattingen van experts gaan uit van gemiddelde zorgkosten van € 15.000 per patiënt per jaar.
- De totale kosten voor patiënten met zeldzame aandoeningen in Nederland worden geraamd op ca. € 15 miljard, ruim 20% van de totale zorgkosten.
- De gemiddelde kosten bij zeldzame aandoeningen zijn minstens tweemaal die van kanker.⁵
- In deze schattingen zijn de kosten ten gevolge van de diagnostische vertraging en inefficiënte ketenzorg nog niet meegenomen.

Hoe kan de kwaliteit van leven van mensen met een zeldzame aandoening verbeterd worden?

- Door bundeling van krachten om de kwaliteit van leven en zorg voor **alle** mensen met zeldzame aandoeningen te verbeteren, ongeacht hun aandoening; samen sta je immers sterk!
- Door behartiging van belangen van **alle** mensen met een zeldzame aandoening en hun naasten op het gebied van gemeenschappelijke knelpunten in de gezondheidszorg.
- Door intensivering van beleidsbeïnvloeding zowel in Nederland als in Europa.
- Door de bevordering van kennis en kunde bij zorgverleners.
- Door de bevordering van tijdige en juiste diagnostiek.
- Door de stimulering van patiëntgericht, biomedisch-wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling.
- Door de bevordering van 'awareness' in samenleving en zorg.
- Door bij te dragen aan goede erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschapszorg.
- Door bij te dragen aan verbetering van de kwaliteit van zorg.
- Door bij te dragen aan een betere organisatie van zorg.
- Door de bevordering van ontwikkeling van en toegang tot geneesmiddelen.
- Door de bevordering van samenwerking tussen patiëntenorganisaties die zeldzame aandoeningen vertegenwoordigen. Samen sterk!