

We kijken terug op een zeer geslaagde Zeldzame Ziekten Dag 2026 in De Eenhoorn in Amersfoort!

Deze dag diende als inspiratie voor het tweede Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen (NPZA) dat naar verwachting in september van dit jaar door alle belanghebbende partijen opgesteld gaat worden. Dagvoorzitter Inge Diepman leidde de aanwezigen vakkundig en met humor door het volle dagprogramma.

Het eerste plan heeft geleid tot ruim 350 ECZA's, die de meest voorkomende zeldzame aandoeningen bedienen. In het nieuwe plan is voor de ultra zeldzame aandoeningen meer aandacht.

De bedoeling is dat de speerpunten in de 4 jaar daarna echt geïmplementeerd gaan worden. De horizon van het tweede plan reikt dus tot 2031.



Tijdens de dag werd opnieuw duidelijk hoe belangrijk expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA's) voor ons allemaal zijn. Tegelijkertijd leven er grote zorgen over de toenemende administratieve lasten en de bezuinigingen op de academische zorg zoals opgenomen in het coalitieakkoord.



Iedereen onderschreef het belang van sterke netwerkvorming tussen expertisecentra. De vraag hoe deze samenwerking precies moet worden ingericht, zal verder worden behandeld in het tweede plan. Er is ook een duidelijke wens voor meer inzicht in natuurlijk beloop en lange termijn uitkomsten van behandelingen.

Wat betreft zorgpaden zijn deze belangrijk om lokaal innovaties te kunnen implementeren. Voor harmonisatie kijkt men nadrukkelijk naar de Europese Referentie Netwerken. Wat betreft de nationale netwerken waren er twee voorbeelden, het ARCH-netwerk voor patiënten met een zeldzame systemische auto-immuunziekte (ondersteund door een speciaal MDO-portaal), en het NF1 zorgnetwerk voor patiënten met neurofibromatose type 1. In de discussie werd als valkuil benoemd dat er weer een nieuwe structuur bij komt terwijl men ook bestaande structuren kan doorontwikkelen.



Bij het thema weesgeneesmiddelen werd duidelijk dat alle betrokken partijen zich zorgen maken over de toegang tot deze medicatie in Nederland. Beheersmaatregelen zoals meer maatwerk en duidelijke gepast gebruik afspraken worden gezien als een oplossingsrichting. In Europees verband wordt de EU HTA Verordening gezien als een aanjager van betere en eerdere samenwerking.



In de laatste sessie spraken patiëntvertegenwoordigers over hun ervaringen bij geneesmiddelontwikkeling en vergoeding. Er klonk een pleidooi om te leren van elkaars ervaringen en voor betere samenwerking met de industrie.

Wij danken alle sprekers en panelleden hartelijk voor hun waardevolle en inspirerende bijdragen aan deze Zeldzame Ziekten Dag.



Tot slot feliciteren wij de winnaars van de Zeldzame Engel Awards 2026: Rogier Veltrop, Jacqueliën Noordhoek, Martina Cornel en Jurre Geluk.

Onze dank gaat eveneens uit naar de jury, onder leiding van prof. dr. Marianne de Visser.