



VSOP

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Jaarverslag 2024





INHOUDSOPGAVE

DE VERENIGING.....	3
STATUTEN	3
BELEID	3
BESTUUR	3
LEDEN	4
BUREAU	5
COMMUNICATIE	5
NATIONAAL PLAN ZELDZAME AANDOENINGEN.....	5
LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING.....	6
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING	6
NATIONAAL EVENT ZELDZAME ZIEKTENDAG	6
UNDIAGNOSED CHILDREN'S DAY.....	7
NATIONALE CONFERENTIE	7
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG.....	7
RICHTLIJNEN	7
DESKUNDIGHEIDSBEVORDERING EERSTELIJNSZORG	8
UITKOMSTMATEN	8
ORGANISATIE VAN DE ZORG	8
EXPERTISECENTRA	8
NETWERKZORG	9
REGIONALE BELANGENBEHARTIGING	9
EUROPEES BELEID	9
GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING	10
DNA-BELEID	10
PRECONCEPTIEZORG EN PRECONCEPTIONELE DRAGERSCHAPSSCREENING	11
PRENATALE SCREENING	11
NEONATALE HIELPRIKSCREENING	11
GEBORTEZORG	11
TIDIG WETEN, TIDIG HANDELEN.....	12
DIAGNOSTISCHE VERTRAGING	12
PREÏMPLANTATIE GENETISCHE TESTEN	12
ZONDER DIAGNOSE	12
INFORMEREN FAMILIELEDEN	12
WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING	13
REGISTERS.....	13
BELEID	13
KENNISAGENDA'S EN ONDERZOEKSAGENDA'S	13
PLATFORM	13
THERAPIE-ONTWIKKELING	13
GEN- EN CELTHERAPIE.....	14
EMBRYO-ONDERZOEK	14
DOODSOORZAKEN	14
MEDICIJNBELEID.....	15
PATIËTENORGANISATIES	15
ZORGINSTITUUT NEDERLAND.....	15
PATIËTENFEDERATIE NEDERLAND	16
ZORGVERZEKERAARS	16
DURE GENEESMIDDELEN	16
EUROPEES MEDICIJNBELEID	16
SAMENWERKING FARMACIA	16
BIJENKOMSTEN	16

Het Bestuursverslag en de Jaarrekening vormen samen de Financiële Jaarstukken 2024



DE VERENIGING

STATUTEN

De huidige statutaire doelstellingen zijn als volgt geformuleerd:

De vereniging heeft als doel de kwaliteit van leven te bevorderen van patiënten met zeldzame en/of genetische aandoeningen, hun naasten, familie en nakomelingen. De vereniging wil dit doel bereiken door:

- a) de gezamenlijke belangen te behartigen van de aangesloten organisaties, hun achterban en van iedereen die de gevolgen ondervindt van zeldzame en/of genetische aandoeningen;
- b) het ondersteunen van de aangesloten organisaties in hun belangenbehartiging en samenwerking;
- c) het patiëntenperspectief in te brengen in onderzoek, zorg en beleid;
- d) het bevorderen van, en bijdragen aan:
 - preventie, op basis van vroegsignalering, screening en tijdige diagnostiek;
 - wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling;
 - effectievere behandelmethodes en/of genezing;
 - de kwaliteit van zorg, door middel van het concentreren en delen van expertise;
 - maatschappelijke bewustwording;
- e) in het bijzonder aandacht te besteden aan genetische en ethische implicaties;
- f) samen te werken met relevante (inter)nationale partijen;
- g) alle verdere handelingen te verrichten die met dit doel in de ruimste zin verband houden of daartoe bevorderlijk kunnen zijn.

BELEID

De VSOP consulteert [patiëntenplatforms](#), een [patiëntenpanel](#) en een ledenpanel voor de inbreng van het ervaringsperspectief in de gremia waarin het is vertegenwoordigd. Dat vormde ook de basis voor het VSOP-beleidsplan '[Toekomst voor zeldzaam](#)'. Onze beleidsdoelstellingen zijn daarin als volgt samengevat:

- Iedere patiëntenorganisatie ervaart dat het een gelijkwaardige partner is van het expertisecentrum en het daaraan verbonden zorgnetwerk, op het terrein van zorg en onderzoek.
- Iedere zorgverlener ervaart dat hij of zij deel uitmaakt van een zorgnetwerk dat alle zorgdomeinen verbindt en hun kennis en kunde vergroot, waardoor zij de juiste zorg kunnen bieden.
- Iedere patiënt kan hierdoor zeggen: ik heb tijdig geweten, ben juist geïnformeerd, heb de voor mij juiste beslissingen kunnen nemen.

Voor de realisatie van deze beleidsdoelstellingen is constructieve samenwerking nodig met alle betrokken veldpartijen. Hun bijdrage wordt in het visiedocument '[Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030](#)' gekoppeld aan het VSOP-beleidsplan. Belangrijke partners binnen het patiëntenveld zijn de [Patiëntenfederatie Nederland](#) en [EURORDIS \(Rare Diseases Europe\)](#).

We namen deel aan de vergaderingen van de EURORDIS Council of National Alliances (CNA, Brussel 14 mei, Parijs 16-17 oktober en tweemaandelijks online), de EURORDIS General Assembly (22 mei) en de European Conference on Rare Diseases (ECD, Brussel, 15-16 mei). Ook is de VSOP vertegenwoordigd in de [Stichting Preconceptiezorg Nederland](#), de [Preparing for Life Foundation](#) en [EGAN](#).

BESTUUR

Het VSOP-bestuur bestaat uit leden met zowel ervaringsdeskundigheid als professionele deskundigheid.

Het bestuur vergaderde in 2024 zeven maal en was als volgt samengesteld:

- Dr. A. (Anton) de Wijer, voorzitter tot 18 juni (daarna afgetreden en benoemd tot bestuursadviseur)
- Dr. R. (Rob) Haselberg, voorzitter per 18 juni
- Drs. H. (Hans) Prenger, penningmeester
- Dr. K. (Kim) Lustermans-Bakker, secretaris
- Drs P. (Paul) Thewissen
- Prof. dr. L.E.L.M. (Lisenka) Vissers
- Mr. Drs. M. Ch. A. (Margreeth) Smilde (tot 8 december)
- Drs. M. (Marcel) Timmen (van 27 november tot 9 december)

Het bestuur is vertegenwoordigd in de ALV van Patiëntenfederatie Nederland en in het bestuur van de Stichting ERFO-centrum. De directie, gevoerd door dr. C. (Cor) Oosterwijk, neemt deel aan de bestuurs- en ledenvergaderingen en vertegenwoordigt de vereniging in diverse andere (inter)nationale gremia.



LEDEN

De lidorganisaties vormen de kern van de VSOP als vereniging.

De algemene ledenvergaderingen vonden plaats op 18 juni, 27 november en 16 december.

Overheidsfinanciering als 'federatief samenwerkingsverband' leidde tot een substantiële contributieverhoging voor de leden. Voor lidorganisaties wier financiële draagkracht dit te boven ging, werd de voorafgaande contributieregeling gehandhaafd. De 38 organisaties die hiervoor kozen, verloren hierdoor helaas hun stemrecht. Deze nieuwe subsidiesystematiek leidde tot een tiental lidmaatschapsopzeggingen.

In totaal telde de VSOP in 2024 de volgende 95 aangesloten organisaties:

- | | |
|--|---|
| - ALS Patients Connected | - SBH Nederland |
| - Ataxie Vereniging Nederland | - SGA Platform |
| - Bardet-Biedl Syndroom Stichting | - Spierziekten Nederland (SN) |
| - Belangenvereniging LOA/LHON | - Stichting AA & PNH Contactgroep |
| - Belangenvereniging van Kleine Mensen (BVKM) | - Stichting Amyloïdose Nederland |
| - Care4Bones | - Stichting Christianson Syndrome Europe |
| - CMTC-OVM | - Stichting De 9e van.... |
| - Contactgroep Marfan Nederland (CMN) | - Stichting de Ontbrekende Schakel |
| - Cure ADOA Foundation | - Stichting GNAO1 NL |
| - DEBRA Nederland | - Stichting Kans voor PKAN kinderen |
| - DSD Nederland | - Stichting LMNA Cardiac |
| - FOP Stichting Nederland | - Stichting Lynch Polyposis |
| - Fragiele X Vereniging | - Stichting MRKH |
| - Fsign - De Fabry Support & Informatie Groep | - Stichting NephcEurope |
| - Galactosemievereniging | - Stichting Noonan Syndroom |
| - HEVAS | - Stichting Overdruksyndroom NL (SOS NL) |
| - HME-MO Vereniging Nederland | - Stichting Patiëntenplatform Sarcomen |
| - Huid Nederland | - Stichting PCD Belangengroep |
| - Interstitiële Cystitis Patiëntenvereniging (ICP) | - Stichting Pierre Robin Europe |
| - ITP patiëntenvereniging Nederland | - Stichting Pulmonale Hypertensie |
| - Jeugdreuma Vereniging Nederland | - Stichting RPF |
| - Kabuki Stichting | - Stichting Rubinstein-Taybi Syndroom |
| - Korter maar krachtig - Vereniging voor geamputeerden (KMK) | - Stichting Subglottische Stenose |
| - Laposa - Landelijke patiënten en oudervereniging voor schedel en/of aangezichtsandoeningen | - Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland (STSN) |
| - LGD Alliance Europe | - Stichting voor Afweerstoornissen (SAS) |
| - Lichen Planus Vereniging Nederland (LVPN) | - Syringomyelie Patiëntenvereniging |
| - Longfibrose Patiëntenvereniging | - TAPS-support |
| - Macula Vereniging | - Turner Contact |
| - Mastocytosevereniging Nederland | - Vasa Previa Stichting |
| - Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) | - Vasculitis Stichting |
| - Nederlandse Klinefelter Vereniging | - Vereniging Angelman Syndroom Nederland |
| - Nederlandse Rett Syndroom Vereniging | - Vereniging Anusatriesie |
| - Nederlandse Ver. voor mensen met een wijnvlek of Sturge-Weber Syndroom | - Vereniging Cornelia de Lange Syndroom |
| - Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP) | - Vereniging MED - SED |
| - Nederlandse Vereniging voor Hereditair Angio Oedeem en Quinck's Oedeem | - Vereniging Oog in Oog |
| - Nederlandse Vereniging voor Patiënten met sternocostoclaviculaire hyperostose (SCCH) | - Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) |
| - Neurofibromatosevereniging Nederland (NFVN) | - Vereniging Ouderen en Kinderen met Slokdarmafsluiting |
| - Nevus Netwerk Nederland | - Vereniging van Ehlers Danlos patiënten (VED) |
| - Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN) | - Vereniging van Huntington |
| - OSCAR Nederland | - Vereniging van Patiënten met E.P.P. |
| - Patiëntenvereniging Acute Porfyrie | - Vereniging voor Allergie Patiënten (VAP) |
| - Patiëntenvereniging fibreuze dysplasie | - Vereniging voor Ichthyosisnetwerken |
| - PKU Vereniging Nederland | - Vereniging Ziekte van Hirschsprung |
| - Platform CADASIL | - Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) |
| - Platform CHD | - XLH Vereniging Nederland |
| - Platform Zeldzame Kankers van NFK | - Zeldsamen |
| - Prader Willi Stichting | |



BUREAU

De VSOP heeft een omvangrijk ledenbestand, een doelgroep van ruim 1,2 miljoen patiënten en is van meerwaarde voor de gehele zorg en samenleving. Helaas leidde teruglopende (project)inkomsten tot een ingrijpende reorganisatie in 2023 die nog doorwerkte in 2024. Dit resulteerde in een personele onderbezetting en minder activiteiten. Vanwege de reorganisatie daalde de gemiddelde omvang van de personeelsformatie van 7,16 fte in 2023 naar 4,04 fte in het boekjaar. Het VSOP-team bestond uit:

- Dr. Cor Oosterwijk, directeur, lid MT
- Mw. Silvia van Breukelen BSBA, teammanager zorg, lid MT
- Dr. Mariëtte Driessens, beleidsmedewerker
- Mw. Jolanda Vonk, ondersteuner bureau (vanaf 1 augustus)
- Dhr. Rob Brack, controller (tot 1 juli)
- Drs. Sigrid Hendriks, beleidsmedewerker (tot 1 juni)
- Drs. Renée van Tuyl, beleidsmedewerker (tot 1 april)
- Dr. Eric Vermeulen, beleidsmedewerker (tot 1 maart)

Het kantoorpand aan de Koninginnelaan te Soest werd op 1 februari verkocht. Na tijdelijke huisvesting van twee maanden bij Spierziekten Nederland te Baarn, werd op 1 april de huurlocatie aan de Ptolemaeuslaan 52 in Utrecht-Papendorp betrokken.

COMMUNICATIE

Externe communicatie vond plaats via de Nieuwsbrief **AGENDA**, het Ledenbericht, sociale media en naast vsop.nl:

zichtopzeldzaam.nl	database van expertisecentra, zeldzame aandoeningen patiëntenorganisaties.
kwaliteitvoorzeldzaam.nl	toerusting tot betere kwaliteit van zorg voor zeldzame aandoeningen.
patientenregisters.org	toerusting voor het opzetten en beheren van patiëntenregisters.
kinderonderzoek.nl	informatie over klinisch onderzoek bij kinderen voor ouders en professionals.
zeldzameaandoening.nl	portal voor patiëntenorganisaties over alle aspecten van zeldzame aandoeningen.
syndromen.net	informatie voor zorgverleners en ouders en begeleiders over genetische syndromen.
ziekteonbekend.nl	platform voor ouders van kinderen zonder of met een zeer zeldzame diagnose.
diagnoseonbekend.nl	poliklinieken voor patiënten met een nog onbekende diagnose.

Steeds meer patiënten weten de VSOP te vinden: we behandelden ongeveer 50 individuele adviesvragen, veelal gericht op het vinden van het juiste expertisecentrum of de juiste diagnose.

NATIONAAL PLAN ZELDZAME AANDOENINGEN

De ontwikkeling van een nieuw Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen (NPZA) is onontbeerlijk om gezamenlijk de doelstellingen van het visiedocument '[Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030](#)' te kunnen realiseren. Om de overheid daartoe op te roepen verzamelden we ruim 90 steunbetuigingen van patiënten- en zorgorganisaties voor het door VSOP en D66 opgestelde manifest '[Zeldzaam goed geholpen](#)'. Minister van VWS, Pia Dijkstra, nam het manifest uit handen van de VSOP in ontvangst (Den Haag, 30 mei).

Vervolgens dienden D66 en GroenLinks-PVDA (geadviseerd door de VSOP) de volgende [motie](#) in: *“overwegende dat er 1,2 miljoen Nederlanders een zeldzame aandoening hebben en zij dubbel pech hebben omdat de diagnose veel tijd vergt en er nauwelijks behandelingen voor zijn; overwegende dat de vorige nationale strategie zeldzame aandoeningen heeft bijgedragen aan betere zorg voor mensen met een zeldzame ziekte maar dat deze strategie dateert uit 2014 en ook volgens het kabinet toe is aan actualisatie; verzoekt het kabinet om met veldpartijen en patiëntenvertegenwoordiging een nationaal plan zeldzame aandoeningen op te stellen waarin aandacht is voor tijdige diagnose, stimuleren van netwerkzorg, toegang tot effectieve behandelingen en financiering van en Europese samenwerking bij onderzoek; verzoekt het kabinet om dit plan met duidelijke doelstellingen en daaraan gekoppelde tijdspaden voor de zomer van 2025 met de Kamer te delen”*. Op 18 juni werd de motie aangenomen.

We vroegen hiervoor vervolgens aandacht in een aflevering van de podcast-serie '[Onderweg naar zorgen](#)' (Amsterdam, 6 september) en organiseerden met het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG) en ZonMw een invitational conference om uitgangspunten voor het NPZA te formuleren (Den Haag, 11 oktober).



LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP zet ervaringsverhalen in om de enorme impact van zeldzame aandoeningen in iemands leven, invoelbaar te laten zijn voor beleidsmakers.
- De VSOP bevordert de grip op het eigen leven en gezondheid ('*patient empowerment*') door daarvoor instrumenten te ontwikkelen of te ontsluiten en door PGO's (Persoonlijke Gezondheidsomgevingen) toegankelijk te maken voor patiënten met zeldzame en genetische aandoeningen.
- De VSOP geeft bekendheid aan de impact van zeldzame aandoeningen die specifieke sociaal-maatschappelijke ondersteuning en begeleiding nodig maken en werkt daarin samen met relevante veldpartijen.
- De VSOP draagt in het sociaal-maatschappelijk domein bij aan de informatievoorziening en deskundigheidsbevordering betreffende zeldzame en genetische aandoeningen (generiek en aandoeningspecifiek) en 'vertaalt' relevante informatie voor gebruik in het sociale domein.

ACTIVITEITEN

Het leven met een zeldzame aandoening brengt veel uitdagingen met zich mee. Niet zelden is dat het gevolg van de zeldzaamheid, leidend tot onbekendheid en onvoldoende deskundigheid in het medische en het sociale domein.

- Tijdens de [contactdag](#) van de Stichting Noonan Syndroom (Putten, 23 maart) leidde de VSOP een paneldiscussie met volwassenen met syndroom om inzicht te krijgen in de uitdagingen waarmee zij worden geconfronteerd. Dit in vervolg op eerdere workshops die werden begeleid door de VSOP.
- We brachten de [EURORDIS Rare Barmeter](#) Survey betreffende maatschappelijke participatie onder de aandacht van onze achterban
- Het door ZonMw gefinancierde project '[Samen Sociaal voor Zeldzaam](#)' - Een inventarisatie van patiëntervaringen in het sociale domein' kon vanwege het ontstane tekort aan menskracht helaas niet worden uitgevoerd.

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP bepleit een 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' (NSZA 2030) en draagt bij aan de oprichting van een Implementatieplatform NSZA 2030 dat de voortgang coördineert en monitort.
- De VSOP draagt er zorg voor dat patiëntenorganisaties in een zo vroeg mogelijk stadium betrokken worden bij (beleids)initiatieven op het terrein van zorg en onderzoek voor hun aandoeningen. De VSOP ondersteunt hen bij de inbreng van ervaren knelpunten en behoeften in beleidsorganen.

NATIONAAL EVENT ZELDZAMEZIEKTENDAG

De grote impact van zeldzame aandoeningen op de levens van mensen, gezondheidszorg en samenleving, vraagt om meer awareness en publiciteit. '*Rare Disease Day*' (de laatste dag van februari) is daarvoor een uitgelezen kans.

Op 29 februari van het schrikkeljaar 2024 organiseerden we het [Nationale Event Zeldzameziektendag](#) in de Oranjerie van Paleis Soestdijk. In het middagprogramma met als titel '*Meer samenhang in de zorg voor zeldzame aandoeningen*' presenteerden we de '*Wegwijzer Zeldzaam in de regio*' en stonden we stil bij het belang van Europese Referentienetwerken en van zowel samenwerking, als verdere concentratie van zorg en onderzoek. In het avondprogramma stond het belang centraal van samenwerking voor innovatie in zorg en onderzoek.

- Pieter Glijnis van de Stichting Genetische Hartspierziekte PLN en Niels Grote Beverborg, cardioloog in het UMCG, presenteerden hun wetenschappelijk onderzoek.
- Walter Taal, neuroloog in het Erasmus MC en Hannie van Essen, Neurofibromatose Vereniging Nederland presenteerden hun samenwerking in het landelijke zorgnetwerk voor NF1.
- Frank Staal, onderzoeker in het LUMC; Charles Picavet van de Vereniging voor Angio-Oedeem en Elwin Lentze van de AHC Vereniging Nederland-België gingen in op de mogelijkheden en successen van gentherapie.

Later op de avond werden de Zeldzame Engel Awards toegekend aan:

- [Chantal de Langen](#): Chantal zet zich in voor patiënten met de ziekte van Hirschsprung. Ze weet de media te bereiken met het belang van een vroege diagnose en het taboe rond de aandoening te doorbreken.
- [Frank Staal](#): Frank is hoogleraar moleculaire stamcelbiologie. Hij en zijn team werken al zo'n 30 jaar aan de ontwikkeling van een gentherapie voor zeldzame immunologische aandoeningen.
- [Jan-Willem Roodbeen](#): Jan-Willem ontving de media-award vanwege zijn inzet als ambassadeur voor de ziekte van Huntington en de aandacht die hij daaraan besteedt in zijn radioprogramma's en TV-optredens.



Ook dit jaar genereerde dit event weer de nodige publiciteit. We brachten Mezza-Magazine (Algemeen Dagblad) in contact met diverse patiënten. In een bijlage bij De Telegraaf met de nieuwsgierig makende titel '[Appels met peren vergelijken](#)' riepen we op tot een Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen en van tijdige toegang van patiënten tot weesgeneesmiddelen. Met name aan de media-award werd in diverse nationale media aandacht besteed.

UNDIAGNOSED CHILDREN'S DAY

De grote impact van zeldzame aandoeningen op de levens van mensen, de gezondheidszorg en de samenleving, vraagt ook om meer alertheid voor een tijdige diagnose.

De jaarlijkse 'Undiagnosed Children's Day' is op 29 april. We brachten deze via diverse media onder de aandacht en liften met een bijdrage mee op de wereldwijde publiciteit van [Undiagnosed Diseases Network International \(UNDI\)](#).

NATIONALE CONFERENTIE

De grote impact van zeldzame aandoeningen op de levens van mensen, de gezondheidszorg en de samenleving, vraagt om meer samenwerking en nationale regie.

In de [Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen](#) (NCZA), een initiatief van de VSOP, wordt het nationale beleid met alle veldpartijen besproken. VSOP en NFU besloten de NCZA voor de tweede maal samen te organiseren, met als thema de samenwerking en interacties tussen Nederland en Europa op het terrein van onderzoek, preventie, zorg en beleid. Vanaf medio 2024 werd gestart met het voorbereiden van de conferentie die op 4 april 2025 zou plaatsvinden.

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP agendeert en adresseert ervaren knelpunten en behoeften van patiënten bij relevante (groepen van) zorgverleners: expertisecentra, medisch-wetenschappelijke verenigingen en koepelorganisaties.
- De VSOP draagt bij aan de totstandkoming van kwaliteitsdocumenten voor zeldzame aandoeningen en de uitwerking daarvan in zorgpaden, patiënteninformatie en uitkomstmaten. De VSOP benut daarbij de ervaringskennis van patiënten(organisaties).
- De VSOP draagt vanuit het patiëntenperspectief bij aan de ontwikkeling en implementatie van onderwijs-initiatieven.

RICHTLIJNEN

Aandoenings specifieke medische expertise en individuele aandacht zijn voorwaarden voor goede behandeling en begeleiding van patiënten met zeldzame aandoeningen. Om die kwaliteit van zorg te bevorderen moeten ervaringen van zowel zorgprofessionals als patiënten nationaal en internationaal worden uitgewisseld en vastgelegd om vervolgens te kunnen resulteren in richtlijnen of andere typen kwaliteitsstandaarden.

In 2024 waren we op dit terrein als volgt actief:

- We zijn lid van [Richtlijnen Netwerk Nederland \(RNN\)](#).
- We werkten op uitnodiging van de Federatie Medisch Specialist (FMS) en de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) mee aan een visie op de ontwikkeling van richtlijnen voor zeldzame aandoeningen. De desbetreffende handleiding en visiedocument bevinden zich in de afrondende fase.
- We becommentarieerden de herziening van de NVK-richtlijn '[Etiologische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking](#)'.
- We reageerden op de concept '[Zorgvuldigheidseisen levensbeëindiging kinderen 1-12 jaar](#)' van de NVK.
- We namen deel aan diverse werkgroepen van Patiëntenfederatie Nederland.
- We overlegden met de Ataxie Vereniging Nederland en het Ataxie expertisecentrum in het Radboud UMC over de ontwikkeling van de patiënteninformatie in relatie tot de in ontwikkeling zijnde richtlijn voor Ataxie.



DESKUNDIGHEIDSBEVORDERING EERSTELIJNSZORG

In de afgelopen jaren ontwikkelde de VSOP een 80-tal documenten voor de huisarts over diens rol bij de behandeling en begeleiding van patiënten met zeldzame aandoeningen. De informatie wordt digitaal aangeboden op de NHG-website en zichttopzeldzaam.nl. Daarbij werken we nauw samen met de desbetreffende patiëntenorganisaties, hun medisch adviseurs en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). De patiënt wordt met een brief toegerust om 'informatiedrager' te zijn voor de huisarts. In het verslagjaar is gestart met de ontwikkeling van huisartseninformatie voor osteogenesis imperfecta.

Zeldzame en genetische aandoeningen moeten ook in de opleiding van artsen aan bod komen. Daarom leverden we als panellid bijdragen aan de cursus '[Preventieve \(genetische\) zorg](#)' van de landelijke huisartsenopleiding die viermaal per jaar plaatsvindt.

UITKOMSTMATEN

Het is belangrijk de uitkomsten van de zorg, m.n. betreffende de kwaliteit van leven, inzichtelijk te maken om de zorg ook te kunnen verbeteren. Daarom:

- Zijn we lid van de Raad van Toezicht van H2O; [Health Outcomes Observatory](#): een Europees initiatief met het doel de uitkomsten van de zorg - zowel medische als patiënt-gerapporteerde data – digitaal te ontsluiten voor patiënten en zorgverleners.
- Namen we deel aan de stakeholderbijeenkomst (Amsterdam, 11 januari) van het project 'Samen beslissen met kinderen in de kinderfysiotherapie' waarin Patient Reported Outcome measures (PROM's) een belangrijk element zijn. We namen vervolgens ook op deel aan de slotbijeenkomst van het ZIN betreffende alle projecten van het thema [Samen beslissen met kinderen](#) (19 september).
- Faciliteerden we een overleg tussen OSCAR en het 'SCORE kwaliteitsregister' over uitkomstmaten.

ORGANISATIE VAN DE ZORG

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP geeft bijzondere aandacht aan 'witte vlekken' in het zorglandschap:
 - zeldzame aandoeningen zonder een Nederlands of Europees expertisecentrum;
 - expertisecentra zonder nationaal expertisenetwerk of zorgnetwerk;
 - expertisecentra voor aandoeningen zonder patiëntenorganisatie.
- De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties in hun samenwerking met expertisecentra en zorgnetwerken.
- De VSOP bevordert dat Nederlandse patiëntenorganisaties in verbinding staan met ERN's en ondersteunt daartoe de vertegenwoordiging van Nederlandse patiëntvertegenwoordigers in de ePAG's.
- De VSOP zet zich in voor patiëntenvoorlichting over, en ondersteuning bij (de vergoeding van) planbare grensoverschrijdende zorg.

Deze doelstellingen zijn nader uitgewerkt in het VSOP-visiedocument '[Zeldzaam Georganiseerd](#)'.

EXPERTISECENTRA

Een goede organisatie van de zorg is van groot belang voor de kwaliteit van de zorg. Uitgangspunten daarvoor zijn zowel concentratie van zorg en expertise als netwerkzorg.

- NFU en VSOP faciliteren [in opdracht van VWS](#), de beoordeling van (kandidaat-)ECZA. Begin 2024 adviseerden zij VWS de ECZA-procedure in 2024 te pauzeren om verbeteringen te kunnen doorvoeren. Om vanuit het gebruikersperspectief van deelnemende patiëntenorganisaties te kunnen adviseren werd een ECZA-platform opgericht. Dit resulteerde o.a. in een gezamenlijk inbreng van VSOP, NFK en het ECZA-platform op de door VWS-geïnitieerde internetconsultatie betreffende de herziene [Beleidsvisie ECZA](#) die begin december is gepubliceerd.
- Regelmatig worden we benaderd door (naasten van) patiënten die een ECZA zoeken voor een specifieke aandoening. Op zichttopzeldzaam.nl bieden we een overzicht en verwijzen naar patiëntenorganisaties.
- Het Erasmus MC bracht een werkbezoek aan de VSOP om verdere samenwerking te verkennen en af te stemmen over het ECZA-beleid (13 juni).
- We overlegden met de NVZ en STZ over de vraag hoe ook deze niet-academische ziekenhuizen de ECZA beter onder de aandacht zouden kunnen brengen (25 juni). Begin 2025 zou dit worden geïmplementeerd op ziekenhuischeck.nl.



NETWERKZORG

De juiste balans tussen concentratie en samenwerking is een belangrijke uitdaging voor de expertisecentra zeldzame aandoeningen (ECZA), patiëntenorganisaties, de Europese Referentie Netwerken (ERN's) en de daaraan gekoppelde *European Patient Advocacy Groups* (ePAG's).

- De VSOP heeft de afgelopen jaren succesvol fondsen weten te werven voor de ontwikkeling van geavanceerde websites voor [expertisenetwerken](#): platforms voor samenwerkende expertisecentra. De centra en de desbetreffende patiëntenorganisaties verzorgen na oplevering het onderhoud van de websites. Er werd in 2024 gewerkt aan de ontwikkeling van sites voor Differences or disorders of sex development (DSD), het 22Q11.2 syndroom en Neurofibromatose Type 2 (NF2). Daarnaast ondersteunt de VSOP sinds 2016, in samenwerking met de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) het zorgnetwerk voor NF1. Omdat begin 2024 de daarvoor benodigde expertise wegviel bij de VSOP, werd deze taak ondergebracht bij de NFVN. Een vervolgstap voor ieder expertisenetwerk zou de doorontwikkeling richting een zorgnetwerk moeten zijn, zodat duidelijk wordt welke zorg de ECZA's zelf leveren en welke zorg de periferie kan bieden.
- Het door ZonMw gesubsidieerde project '[Kiezen en delen](#)' werd in het verslagjaar afgerond. Daarin werd gewerkt aan een beleidsmatig kader voor netwerkzorg bij zeldzame aandoeningen.
- Het afgeronde [EmRaDi-project](#) richtte zich op netwerkzorg voor zeldzame aandoeningen in de grensregio Maastricht-Aken-Luik. De VSOP was mede-uitvoerder van het project. We bespraken de mogelijkheden voor een vervolg (Maastricht, 19 april).
- We namen deel aan de door [ARCH](#) georganiseerde bijeenkomst over netwerkzorg (LUMC, 8 juli).
- We brachten een werkbezoek aan het [expertisecentrum zeldzame botaandoeningen](#) (VUmc, 16 augustus). We bespraken de wetenschappelijke ontwikkelingen en de rol van extramurale zorgverleners.
- We namen deel aan de stakeholdersbijeenkomst van het Spierziekten Zorgnetwerk, gericht op de juiste zorg op de juiste plek, de juiste expertise op de juiste plek en de juiste informatie op de juiste plek (23 september).
- We namen als panellid deel aan een workshop met als thema 'Twee jaar IZA: waar staan we nu?' (Amsterdam, 26 november). We benadrukten daar het belang van netwerkzorg voor zeldzame aandoeningen.

REGIONALE BELANGENBEHARTIGING

Onder de noemer '[Zeldzaam in de regio](#)' werkten we aan de versterking van de regionale belangenbehartiging door patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen. Tijdens een viertal bijeenkomsten in de umc's van Groningen, Leiden, Nijmegen en Rotterdam deelden patiënten en zorgverleners hun knelpunten en successen. De uitkomsten resulteerden in een [Wegwijzer](#) die in februari tijdens het Nationaal Event Zeldzameziektendag werd gepresenteerd. Daarmee werd ook dit door ZonMw gesubsidieerde project in 2024 afgerond.

In vervolg hierop namen op deel aan een door de Patiëntenfederatie en INVOLV georganiseerde sessie over regionale netwerken (Utrecht, 27 maart) en haakten we aan bij het zogenaamde 'Patiëntenhuis' van waaruit regionale patiëntenparticipatie vorm moet krijgen.

EUROPEES BELEID

De clustering van de ERN's en de volumenormen die daar worden opgesteld, zijn medebepalend voor de organisatie van de Nederlandse zorg voor zeldzame aandoeningen via de ECZA.

- Als 'National Alliance' is de VSOP lid van de EURORDIS-werkgroep 'Connecting Patients to ERNs' en faciliteren we het platform voor Nederlandse ePAG-leden. Op [zeldzameaandoening.nl](#) presenteren we uitgebreide informatie over de ERN's en ePAG's en Europese thema's. Veel Nederlandse patiëntenorganisaties staan echter nog niet in contact met een Nederlands ePAG-lid en zijn daardoor niet aangesloten op 'hun' ERN. We willen dit verbeteren met het begin 2024 gestarte VSOP-project '[Zeldzaam Nederland verbonden](#) - Online communities voor gerelateerde zeldzame aandoeningen'.
- Als lid van de NL-Working Group van het [European Joint Program Rare Diseases](#) (EJP-RD) was de VSOP in 2023 betrokken bij de indiening van een Europees projectvoorstel gericht op de integratie van de ERN's in het onderzoek en de zorg van de lidstaten. Begin 2024 werd het project met als acroniem '[JARDIN](#)' gehonoreerd (*EU Joint Action on Integrating ERNs into National Health Systems*). We namen deel aan de kick-off bijeenkomst (7 maart). De VSOP zet zich binnen het project m.n. in voor een tijdige diagnose.
- We werden uitgenodigd deel te nemen aan een bijeenkomst i.h.k.v. een werkbezoek van de Europese commissie (Amsterdam UMC, 2 oktober). De focus lag op de Nederlands voortrekkersrol in de ERN's en de ECZA-procedure. We gaven een presentatie over het belang van nationale en Europese netwerken.



GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP zet zich in voor optimalisatie van beleid en informatievoorziening rondom het informeren van familieleden met een erfelijke aandoening.
- De VSOP wil dat ook aandoeningen die buiten de beperkte definitie van 'behandelbaar' vallen, opgenomen worden in de hiepriek of een vergelijkbaar vroege screening.
- De VSOP zet zich in voor medezeggenschap van patiënten bij opslag, beheer en gebruik van genetische 'big-data' die met diagnostiek, screening of wetenschappelijk onderzoek verkregen zijn.
- De VSOP werd geconsulteerd over de toekomst van screening en vroege opsporing van aandoeningen. Het [rapport](#) hierover werd in februari gepubliceerd.

PATIËNTENPERSPECTIEF

Het ervaringsperspectief van ouders en patiënten is van grote meerwaarde om maatschappelijke en ethische dilemma's te adresseren. Genetische screening kan resulteren in een tijdige diagnose en (preventieve) behandeling, maar ook confronteren met dilemma's en onzekerheid. Van belang zijn dan evenwichtige informatie, autonome besluitvorming en een toekomstperspectief waarin mensen met een aandoening of beperking kunnen rekenen op goede zorg en maatschappelijke acceptatie en participatie.

Samen met Spierziekten Nederland werkten we mee aan de publicatie in 'Genes': [The role of patient organizations in shaping research, health policies, and health services for rare genetic diseases: The Dutch Experience](#). Daarin wordt beschreven hoe gedreven ouders van een kind met een zeldzame aandoening, wereldwijd van grote betekenis werden voor patiënten door nationale patiëntenorganisaties op te richten, zoals VSOP en Spierziekten Nederland, die vervolgens ook resulteerden in internationale patiënten- en multistakeholder-organisaties met grote invloed op zorg, onderzoek en beleid.

DNA-BELEID

In 2024 hielden veel partijen zich bezig met de vraag hoe de ontwikkelingen op het gebied van DNA kunnen bijdragen aan zorg, onderzoek en preventie:

- De VSOP en NFK nemen deel aan [1+ Million Genomes \(1+MG\)](#): een initiatief dat Europese genetische databases met elkaar verbindt met het oog op medisch-wetenschappelijk onderzoek en zorgverbetering. VWS gaf de deelnemende partijen een toelichting op de Kamerbrief betreffende het [RIVM-rapport DNA-technologie voor de Nederlandse bevolking](#) waaraan ook de VSOP bijdroeg (19 februari).
- We namen deel aan een expertsessie over de impact van ontwikkelingen in DNA technologie op de prenatale en neonatale screening, georganiseerd door het Centrum voor Bevolkingsonderzoek van het RIVM (CvB/RIVM, Utrecht, 28 maart).
- We werden door het CvB ook geconsulteerd over de toekomst van screening en vroege opsporing van aandoeningen in het algemeen. Het resulterende [rapport](#) werd in februari gepubliceerd en werd meegenomen in de [Ontwikkelagenda bevolkingsonderzoeken](#) van het ministerie van VWS.
- De VSOP is lid van de [Nederlandse Associatie voor Community Genetics en Public Health Genomics \(NACGG\)](#). Op DNA-Day (25 april) was de wetenschappelijke NACGG-voorjaarsbijeenkomst met als thema: het betrekken van burgers en patiënten bij de ontwikkelingen op het terrein van DNA-technologie. Aan het eind van de bijeenkomst werd aan VSOP-directeur, dr. C. Oosterwijk, de '[NACGG Prof. Leo ten Kate prijs](#)' toegekend voor zijn jarenlange werk als belangenbehartiger op het terrein van de zeldzame en genetische aandoeningen. (Prof. ten Kate was de eerste bijzonder VSOP-hoogleraar en de grondlegger van de *community genetics* in Nederland en Europa.)
- De VSOP is lid van [HUGE-NL](#): een netwerk van partijen op het terrein van de humane genetica. We dachten na over scenario's voor 'DNA-technologie voor de Nederlandse bevolking' (21 juni) en vervolgens ook tijdens een soortgelijke ZonMw-bijeenkomst met als thema "Publieke waarden DNA-technologie" (Den Haag, 3 juli). Ook daar stond de betrokkenheid van burgers en patiënten bij de inzet van DNA-technologie centraal.
- We kwamen als lid van de projectgroep van het project '[DNA-screening; onderzoek naar de morele aanvaardbaarheid, voorwaarden en rol van de overheid](#)' in 2024 driemaal bijeen. Het eindrapport van dit project is begin 2025 gepubliceerd en door ZonMw aangeboden aan VWS.

Bovenstaande activiteiten tonen aan dat 'het veld' zeer actief nadenkt over de kansen van de genetica voor de gezondheidszorg. Het wachten is nu op overheidsbeleid dat daaraan richting geeft.



PRECONCEPTIEZORG EN PRECONCEPTIONELE DRAGERSCHAPSSCREENING

Voor bevolkingsgroepen met een verhoogd genetisch risico op een kind met een genetische aandoening is er een [richtlijn](#) voor een preconceptioneel screeningsaanbod. De VSOP wil dit verbreden naar de gehele Nederlandse bevolking. We reageerden dan ook verheugd op het Gezondheidsraadadvies '[Preconceptionele dragerschapsscreening](#)' dat in 2023 verscheen. Vervolgens adviseerden we VVD en D66 ter voorbereiding op een technische briefing van de Gezondheidsraad voor de Tweede Kamer over dit Gezondheidsraad-advies (12 november).

Het VWS-actieprogramma [Kansrijke Start](#) richt zich op de eerste 1.000 dagen van een kind. De basis voor een gezonde start begint al vóór de zwangerschap. De VSOP (Drs. Elsbeth van Vliet) maakt deel uit van het VWS-expertteam 'Preconceptionele gezondheid'. De VSOP maakte zich daarin sterk voor meer aandacht voor zeldzame en genetische aandoeningen. In 2024 lag de focus op 'Gezond zwanger worden' waarbij o.a. werd ingegaan op medicatie en anticonceptie. Tijdens de 'Week van het gezond zwanger worden' (17-21 juni) werkten we mee aan een webinar voor zorgprofessionals in het medische en sociaal domein met als thema "*(Hoe) stel jij de vraag*": *Wil je het komend jaar zwanger worden?*" Daarin was ook aandacht voor het door Erasmus MC, VSOP en Erfocentrum ontwikkelde www.zwangerwijzer.nl.

De VSOP werkt op dit terrein samen met VU-hoogleraar prof. dr. Lidewij Henneman wiens leerstoel zich richt op 'Het patiëntenperspectief bij de ontwikkeling van genetische testen rondom zwangerschap en geboorte'.

PRENATALE SCREENING

De VSOP is lid van de [Programmacommissie Prenatale Screening \(PNS\)](#) van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB/RIVM). De versnippering van centra die de 13/20-wekenecho (Structureel Echoscopisch Onderzoek: SEO) aanbieden is reden tot zorg over de kwaliteit ervan. Na een vooroverleg met de VSOP werd hierover door de commissie uitgebreid vergaderd (Utrecht, 3 september). Dit zou begin 2025 leiden tot stopzetten van het contracteren van nieuwe SEO-praktijken.

NEONATALE HIELPRIKSCREENING

De VSOP is lid van de [Programmacommissie Prenatale Hielprik Screening \(PNHS\)](#) van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek binnen het RIVM (CvB/RIVM) en lid van de Werkgroep Onderzoek Neonatale Hielprik Screening (WONHS). De huidige hielprikscreening betreft behandelbare ('*treatable*') aandoeningen. Echter, ook als een aandoening niet te genezen is, of verergering niet kan worden voorkomen, leidt een diagnose tot betere zorg en biedt ouders handelingsopties, bijvoorbeeld voor een volgende kinderwens. Uitbreiding van de screening van '*treatable*' naar '*actionable*' is daarom de inzet van de VSOP. We verwerkten deze visie in een artikel dat februari 2024 in 'Medisch Contact' werd gepubliceerd met als titel '[Tijd on de hielprik uit te breiden](#)'. Daarin wordt ook ingegaan op de geweldige mogelijkheden die DNA biedt voor het toevoegen van aandoeningen aan de hielprikscreening. Daarover werden we vervolgens door het RIVM-CvB geïnterviewd (5 december).

Op Europees niveau namen we deel aan meerdere bijeenkomsten van de 'Patient Advisory Board' van [Screen4Care](#) - dat pilots uitvoert met screening op actionable neonatale aandoeningen - en van de [Newborn Screening Working Group](#) van EURORDIS.

GEBOORTEZORG

- De VSOP (Drs. Elsbeth van Vliet) vertegenwoordigt het perspectief van de zwangere met een zeldzame aandoening in het maandelijks overleg van landelijke cliënten- en patiëntenorganisaties op het terrein van de geboortezorg van Patiëntenfederatie Nederland. Daarin wordt o.a. afgestemd over deelname aan externe participatieverzoeken.
- In de Centrale Redactieraad Integrale Geboortezorg (CRIG) van het [College Perinatale Zorg \(CPZ\)](#) werkten we mee aan betere voorlichting.
- De VSOP adviseerde over het [ZonMw onderzoeksprogramma 'Zwangerschap en Geboorte'](#) dat in augustus werd gelanceerd.



TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP bevordert een nationale infrastructuur van centra voor (doorverwijzing van) mensen zonder diagnose.
- De VSOP zet in op de verdere ontwikkeling en gebruik van (kwaliteits)instrumenten voor vroegsignalering.
- De VSOP zet zich in voor goede voorlichting aan ouders over onderwerpen rond zwangerschap en erfelijkheid, zoals conceptiezorg, prenataal onderzoek en (genetisch) screeningsonderzoek vlak na de geboorte (hielprik).
- De VSOP entameert deskundigheidsbevordering bij betrokken professionals.
- De VSOP bevordert het bewustzijn t.a.v. preconceptionele en prenatale zorg nadrukkelijker onder relevante patiëntenorganisaties.
- De VSOP zet zich in voor goede zorg en (psychosociale) begeleiding van patiënten met een onbekende of ultra-zeldzame aandoening. Het sociale domein is daarbij een extra aandachtspunt.

DIAGNOSTISCHE VERTRAGING

Het ontbreekt in de zorg nog te vaak aan de alertheid en deskundigheid die nodig zijn voor het tijdig herkennen van zeldzame aandoeningen. Diagnostische vertraging is dan ook een groot probleem. Een tijdige diagnose kan progressie en onjuiste behandeling voorkomen. Ook in afwezigheid van een effectieve medische behandeling is de diagnose hét aanknopingspunt voor verder onderzoek, de juiste zorg en begeleiding, zicht op de toekomst (prognose) en van belang voor een eventuele (volgende) kinderwens.

De VSOP was betrokken bij het verspreiden en analyseren van de *EURORDIS RARE Barometer Survey* betreffende diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen. Er reageerden 470 Nederlandse respondenten, gerelateerd aan 175 zeldzame aandoeningen. Daaruit blijkt o.a. dat de helft van de Nederlandse patiënten aanvankelijk verkeerd werd gediagnosticeerd en dat doorverwijzing naar een expertisecentrum de diagnostische reis ruim anderhalf jaar verkort. De uitkomsten zijn gepubliceerd in het [European Journal of Human Genetics](#) met de VSOP als coauteur.

PREÏMPLANTATIE GENETISCHE TESTEN

Paren met een kinderwens en een vastgesteld gendefect kunnen een Preïmplantatie Genetische Test (PGT) overwegen om de genetische aandoening bij hun kind te voorkomen.

- In de [Landelijke Indicatiecommissie Preïmplantatie Genetische Testen \(LIC-PGT\)](#) is de VSOP vertegenwoordigd om aanvragen voor nieuwe PGT-indicaties te beoordelen. Deze commissie is ingesteld door VWS en valt onder de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG). Jaarlijks stuurt VWS het jaarverslag naar de Tweede Kamer.
- We woonden een vergadering bij van de PGT-groep van de MUMC-afdeling klinische genetica (12 november).
- De VSOP werd door VVD en D66 op tweemaal geconsulteerd over hun wetsvoorstel dat PGT wil uitbreiden naar bepaalde vormen van genetisch dragerschap, en het wetsvoorstel betreffende embryo-onderzoek.

INFORMEREN FAMILIELEDEN

In het VSOP-project 'Informeren familieleden at-risk: juiste informatie door de juiste persoon op het juiste moment' werkten we samen met het Radboudumc en de desbetreffende patiëntenorganisatie aan de ontwikkeling van een digitale brief voor familieleden van patiënten met het Lynch-syndroom. Deze werd in mei binnen het Radboudumc in gebruik genomen, waarmee het project succesvol werd afgerond.

We namen deel aan een bijeenkomst van het VKGN-Consortium informeren familieleden (28 maart) gericht op de publicatie in najaar van de whitepaper '[Behandelbare erfelijke aandoeningen - Overwinnen van barrières voor het informeren en vroeg opsporen van familieleden](#)'. Dit betreft de nadere uitwerking van de VKGN-richtlijn '[Informeren familieleden bij erfelijke aandoeningen](#)' die eerder in samenwerking met de VSOP werd ontwikkeld.

ZONDER DIAGNOSE

De VSOP-site [diagnoseonbekend.nl](#) biedt een overzicht van 20 Nederlandse diagnostische poliklinieken. De site richt zich op doorverwijzende artsen zodat zij patiënten met een onbekende zeldzame aandoening in contact kunnen brengen met de juiste zorgprofessionals. De site bevordert tevens samenwerking en leidde tot het VSOP-visiedocument 'Zorgnetwerk diagnose onbekend'.

Via '[Platform ZON](#)' ondersteunen we ouders van kinderen met een onbekende of zeer zeldzame diagnose en bieden hen onderling contact via een besloten Facebook-groep met ongeveer 460 leden.

Ook internationaal zetten we ons in voor deze doelgroep: als lid van de *Community Engagement Task Force* (CETF) van [Solve-RD](#), dat tot doel heeft alle patiënten met een zeldzame aandoening te diagnosticeren. Ook participeerden we in de Patient Engagement Group van [Undiagnosed Diseases Network International \(UNDI\)](#).



WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties bij de inbreng van het patiëntenperspectief in onderzoek.
- De VSOP zet zich in voor partnerschap en medezeggenschap van patiëntenorganisaties bij het opzetten en medebeheer van registers en biobanken.

MEDISCHE REGISTERS

Om de uitkomsten van wetenschappelijk onderzoek en zorg te kunnen meten, evalueren en verbeteren, zijn registers van groot belang. Patiëntenparticipatie is daarbij met name van belang voor gegevens betreffende de kwaliteit van leven. De VSOP-website patientenregisters.org ondersteunt daarbij.

We overlegden met de Patiëntenfederatie over het samengaan van 'Regie op registers voor dure geneesmiddelen' (RORDG) met het beleidstraject over Kwaliteitsregistraties. Het overleg richtte zich op het bevorderen van dataverzameling met de patiënt als bron, bijvoorbeeld via PROM's, zelfmetingen, etc.

ONDERZOEKSBELEID

Vroege patiëntbetrokkenheid en partnerschap zijn onmisbaar voor patiëntgericht wetenschappelijk onderzoek.

- In de [Klankbordgroep Horizon Europe - Cluster Health](#) van de 'Rijksdienst voor Ondernemend Nederland (RVO)' leverden we input voor het Europese Werkprogramma 2026-2027 van Horizon Europe Cluster Health (Den Haag, 14 november).
- Na een voorbereidende webinar namen we actief deel aan de door vijf ministeries (EZ, I en W, LNVN, VWS en OC&W) georganiseerde bijeenkomst betreffende het Visietraject Biotechnologie (Den Haag, Ministerie van EZ, 28 november). Het betrof een validerende bijeenkomst voor de '[Kabinetsvisie biotechnologie 2025-2040](#)' die voorjaar 2025 zou worden gelanceerd.
- De overheid streeft via de [Nationale Comité Advies Dierproevenbeleid](#) (NCad) naar proefdiervrij onderzoek. Veel onderzoek gericht op therapieontwikkeling kan vooralsnog nog niet zonder de inzet van proefdieren, waaronder [primaten](#). Daarom namen we (Dr. Cees Smit) actief deel aan fysieke en schriftelijke consultaties om te voorkomen dat dit beleid het medisch-wetenschappelijk onderzoek onnodig benadeelt.

KENNISAGENDA'S EN ONDERZOEKSAGENDA'S

Het Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialisten (FMS) begeleidt hun leden bij het opstellen of herzien van kennisagenda's. Kennishiaten worden samen met de patiëntenorganisaties vastgesteld, als basis voor verder wetenschappelijk onderzoek. We leverden een bijdrage aan de [Tweede kennisagenda algemene kindergeneeskunde](#) van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK). Daarnaast brachten we de herziening van de kennisagenda van de Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie (NVDV) onder de aandacht van patiëntenorganisatie Huid Nederland.

Met INVOLV overlegden we over structurele samenwerking bij de ontwikkeling van onderzoeksagenda's voor zeldzame aandoeningen. In dat kader verzorgde INVOLV een presentatie tijdens de VSOP-netwerkbijeenkomst (Utrecht, 29 augustus). We begeleidden – ook samen met INVOLV – de ontwikkeling van een [Onderzoeksagenda Kabuki Syndroom](#).

PLATFORM

We organiseerden een bijeenkomst voor het VSOP-Platform Onderzoek en Medicijnbeleid en trokken daarvoor nieuwe deelnemers aan vanuit het (alumni-)netwerk van de EUPATI-opleiding (31 oktober). Prof. Carla Hollak verzorgde een uitgebreide presentatie over o.a. RARE-NL en 'Medicijn voor de maatschappij'.

THERAPIE-ONTWIKKELING

We participeerden in de volgende klinische onderzoeksprojecten:

- [CARoSO](#) (Arteria Coeliaca Release of Sham Operatie): een klinische studie betreffende maagdarmklachten veroorzaakt door een zeldzame aandoening dat wordt uitgevoerd door het desbetreffende ECZA van het Medisch Spectrum Twente. De VSOP organiseert en faciliteert de patiëntenadviesraad van CARoSO.
- [Conect4Children](#) (C4C): een groot Europees samenwerkingsproject op het terrein van klinisch onderzoek voor aandoeningen bij kinderen.
- Als Scientific Advisory Board adviseren we [CHARLIE](#) (*Changing rare disorders of lysine metabolism*, 30 april).
- We leverden een bijdrage aan het 'Visiedocument Therapie' van de [VKGN-werkgroep therapie](#).



Op uitnodiging van de Stichting Erfelijke Hartspierziekte PLN werkten we mee aan een publicatie over de rol van de patiëntenorganisatie in medicijnontwikkeling voor PLN (*'The PLN Foundation is striving for a cure, but who owns the disease?'* geaccepteerd voor publicatie).

We namen deel aan de kick-off van [RARE-NL](#): een landelijk initiatief voor academische weesgeneesmiddel-ontwikkeling en drug repurposing in samenwerking met [FAST](#) (Nijmegen, 3 juni). In december werd RARE-NL formeel opgericht. De VSOP (Dr. Oosterwijk) trad toe tot de Raad van Toezicht.

GEN- EN CELTHERAPIE

Gentherapie biedt perspectief op genezing voor veel genetische aandoeningen. De VSOP, de Patiëntenfederatie, NFK, Hematon en Spierziekten Nederland werken samen in het Patiëntenplatform Gen- en Celtherapie.

De VSOP vertegenwoordigt dit platform in de [Special Interest Group ATMP van het Regulatory Science Network Nederland](#) (RSNN-SIG ATMP). In het kader van de mogelijk oprichting van 'ATMP-NL', in samenwerking met FAST, volgde een kennismaking met [ATMP Engage UK](#) en [EURO-GCT](#) en organiseerde RSNN-SIG ATMP de workshop "Shaping the potential of a national ATMP network" (11 juni). Daarop besloot het *Patiëntenplatform Gen- en Celtherapie* een actieplan op te stellen.

We reageerden op de consultatie van het [Europese instituut HADEA](#) betreffende Hospital Exemption.

We namen deel aan de volgende bijeenkomsten:

- Het symposium ter gelegenheid van de presentatie van het boek 'Cel en Gentherapie – Van droom tot praktijk' door Smit en Van Eekelen (Aalsmeer, 2 februari)
- De bijeenkomst van het Patiëntenplatform Gen en Celtherapie (17 juni).
- De Commissie ATMP van het College ter Beoordeling van Geneesmiddelen (Utrecht, 24 juni)

EMBRYO-ONDERZOEK

Aangezien embryo-onderzoek van belang is voor het ontrafelen van de vroege processen die leiden tot genetische aandoeningen, is de VSOP al sinds de eeuwwisseling belangenbehartigend actief op het terrein van de embryo-wetgeving.

We zijn lid van de [ZonMw-Commissie PSIDER - Pluripotent stamcel onderzoek](#), die onderzoeksaanvragen op dit terrein beoordeelt.

Als lid van de Stakeholder Commissie van het PSIDER-project [HipGametes](#): *'In vitro generation of human induced pluripotent stem cell-derived gametes to model human embryogenesis'* bespraken we de voortgang (Utrecht, 14 juni). Dit project onderzoekt alternatieven voor wetenschappelijk onderzoek met vroege menselijke embryo's.

Dergelijk onderzoek is momenteel verboden, maar in navolging van de Gezondheidsraad ondersteunt ook de VSOP de opheffing van dat verbod zoals voorgesteld in een [wetsvoorstel van VVD en D66](#).

DOODSOORZAKEN

De VSOP trad in 2024 toe tot de zogenaamde [Artikel 42A Commissie](#) van het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS). Deze commissie beoordeelt aanvragen voor wetenschappelijk onderzoek met data en/of lichaamsmateriaal van overledenen. De commissie vergaderde diverse malen.



MEDICIJNBELEID

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP denkt zowel in nationaal als Europees verband actief mee over het oplossen van knelpunten in de totale keten van medicijnontwikkeling, die (tijdige) toegang tot betaalbare medicijnen in de weg staan.
- De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties in hun contacten met beleidsmakers en –uitvoerders op het terrein van medicijnbeleid en verspreidt de geleerde lessen.
- De VSOP ondersteunt initiatieven voor deskundigheidbevordering van patiëntenorganisaties op het terrein van medicijnontwikkeling en medicijnbeleid.

PATIËNTENORGANISATIES

Er vindt enorm veel innovatie plaats in de ontwikkeling van (wees)geneesmiddelen. Een eerlijke en maatschappelijk verantwoorde prijsstelling is nodig om de toegang tot deze middelen voor patiënten te borgen.

Vroege samenwerking tussen patiënten, onderzoekers, overheid en industrie is daarbij essentieel.

De VSOP attendeert, adviseert en begeleidt patiëntenorganisaties op weesgeneesmiddelen die aan op de agenda staan bij de EMA of het Zorginstituut. Dit betrof in 2024:

- De Neurofibromatose Vereniging Nederland over het sluismiddel Selumetinib.
- De vader van kind met zeer zeldzame neurologische aandoening betreffende de mogelijkheid van het inzetten van een experimentele n=1 AON-therapie (antisense oligonucleotide).
- OSCAR over het sluismiddel/ gentherapie CASGEVY voor sikkelcelziekte en thalassemie.
- HEVAS over het experimentele middel Alpelisb.
- De Stichting Amyloidose Nederland over Vitrusiran.
- Spierziekten Nederland over de mogelijkheden van ODAP voor diverse nieuwe geneesmiddelen voor spierziekten, waaronder tofersen.
- De Stichting Pulmonaire Hypertensie over het GVS middel Sotatercept.
- De Bardet Biedl Syndroom Stichting over het sluismiddel Setmelanotide.

ZORGINSTITUUT NEDERLAND

De [Adviescommissie Pakket](#) (ACP) adviseert het Zorginstituut - en daarmee VWS – tweemaandelijks over de toelating van nieuwe behandelingen tot het verzekerde pakket. Als voormalig lid van de ACP werkten we mee aan de ontwikkeling van een nieuw '[Argumentenkader dure geneesmiddelen](#)' en woonden het symposium bij ter gelegenheid van de lancering dit Argumentenkader (Diemen, 5 februari).

De overheid plaatst dure geneesmiddelen in de zogenaamde [sluis](#): een traject waarin VWS mede op basis van ACP-adviezen met de fabrikant onderhandelt over de prijs. De [Horizonscan Geneesmiddelen](#) bevat nieuwe geneesmiddelen en indicatie-uitbreidingen, die op de markt gaan komen en vanwege hun hoge prijs in de sluis kunnen komen.

Het Zorginstituut raadpleegt de VSOP regelmatig, o.a. over de 'Regeling voorwaardelijke toelating', de rol van indicatie-commissies, gepast gebruik en weesgeneesmiddel-arrangementen.

De VSOP is lid van de [Ronde Tafel Weesgeneesmiddelen](#) van het Zorginstituut. Dit gremium ontwikkelde samen met '[Medicijn voor de Maatschappij](#)' en Zorgverzekeraars Nederland (ZN) het [Orphan Drug Access Protocol \(ODAP\)](#). Dit is een methodiek voor gereguleerde opname in het basispakket van weesgeneesmiddelen die de zorgverzekeraars beoordelen. ODAP test innovatieve financieringsmodellen in de praktijk, in samenwerking met de door VWS erkende Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen (ECZA) en patiëntenorganisaties.

We namen deel aan:

- maandelijks overleggen van de ODAP-Stuurgroep en de ODAP-Begeleidingscommissie;
- de halfjaarlijkse bijeenkomst van de ODAP-Stuurgroep met drie biofarmaceutische koepels: Holland Bio, VIG en het Comité Weesgeneesmiddelen (10 juni);
- een triagebijeenkomst n.a.v. de recentste Horizonscan geneesmiddelen (17 december).

We reageerden schriftelijk op het conceptrapport van het Zorginstituut 'Evaluatie voorwaardelijke toelating weesgeneesmiddelen, conceptionals en exceptionals'.

PATIËNTENFEDERATIE NEDERLAND

Samen met Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK) en de Patiëntenfederatie Nederland werd regelmatig gereageerd op beleidsvoornemens van VWS, het Zorginstituut, de Nederlandse Zorgautoriteit (NZa) en Zorgverzekeraars Nederland (ZN). We namen deel aan de bijeenkomst van de 'Commissie medicijnen' van de Patiëntenfederatie over medicijntekorten (4 april).



ZORGVERZEKERAARS

De VSOP is vertegenwoordigd in de 'Commissie Wees', een commissie die Zorgverzekeraars Nederland (ZN) en het Zorginstituut adviseert over weesgeneesmiddelen.

DURE GENEESMIDDELEN

Het zijn niet alleen de weesgeneesmiddelen die 'duur' kunnen zijn; ook veel andere geneesmiddelen zijn vaak niet kosteneffectief. Daarom staat de VSOP ook in verbinding met het Landelijk Overleg Dure Geneesmiddelen (LODG) en de expertisegroep [Regie Op Registers Dure Geneesmiddelen \(RORDGM\)](#) van het Zorginstituut.

EUROPEES MEDICIJNBELEID

Veel nationaal medicijnbeleid wordt Europees gereguleerd.

- De VSOP is vertegenwoordigd in de [Committee for Orphan Medicinal Products \(COMP\)](#) van het European Medicines Agency (EMA). In de vergaderingen van de COMP worden adviezen geformuleerd m.b.t. de toelating van weesgeneesmiddelen tot de Europese markt. VSOP-beleidsmedewerker, dr. Mariëtte Driessens, volgde Pauline Evers (werkzaam voor VSOP en NFK) op die sinds 2006 namens EGAN lid was van de COMP.
- Per 2025 worden oncologieproducten en Advanced Therapy Medicinal products (ATMP: cel- en gentherapie) Europees wetenschappelijk beoordeeld. We woonden in dat kader een bijeenkomst bij van de Europese Commissie over 'Implementing the EU Health Technology Assessment (HTA) Regulation' (Utrecht, 30 januari). De VSOP, de Patiëntenfederatie en NFK overlegden diverse keren met het Zorginstituut over implementatie van deze Europese HTA-wetgeving en de rol van Nederlandse patiëntenorganisaties daarbij.
- We namen deel aan de door RSNN en VWS georganiseerde bijeenkomst over *Unmet medical needs* i.v.m. de op handen zijnde Europese wet/regelgeving op dit terrein (Utrecht, 23 april).

SAMENWERKING FARMA

De biofarmaceutische industrie zoekt naar wegen om patiëntenparticipatie in het geneesmiddelenbeleid onafhankelijk te versterken. In dat kader namen we op deel aan:

- De strategieworkshop 'Nederlands patiëntenparticipatie platform geneesmiddelen', georganiseerd door de Vereniging voor Innovatieve Geneesmiddelen (VIG) en Lygature (Utrecht, 18 oktober).
- De VIG-bijeenkomst 'Navigeren door de uitdagingen van zeldzame aandoeningen' (Den Haag, 20 november). Na afloop werd aan VSOP-directeur, dr. C. Oosterwijk, plenair de brochure 'Wees coöperatief – alternatieve vergoedingsmogelijkheden voor geneesmiddelen' uitgereikt. Vervolgens werd hij [geïnterviewd](#) over het Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen.

BIJEENKOMSTEN

We namen deel aan de volgende bijeenkomsten:

- Het door VWS georganiseerde IZA congres met o.a. sessies over pakketbeheer (Utrecht, 4 maart).
- Een debatdag weesgeneesmiddelenbeleid georganiseerd door de Koninklijke Nederlandse Pharmaceutische Studenten Vereniging (KNPSV). We waren panellid en workshopvoorzitter (Amsterdam, 16 maart).
- Het ZonMw-Congres 'Goed Gebruik Geneesmiddelen' (11 april).
- Het internationale [DIA](#)-congres. We traden op tijdens een sessie over safety data en farmacovigilantie bij kleine patiëntengroepen (Amsterdam, 30 mei).
- Een symposium over betere toegang tot weesgeneesmiddelen i.h.k.v. het afscheid van dhr. Timmen als directeur van Spierziekten Nederland (Baarn, 7 juni). De VSOP ondertekende een Intentieverklaring die later door Spierziekten Nederland in bijzijn van de VSOP aan VWS zou worden overhandigd (Den Haag, 4 maart 2025).
- De presentatie van het boek over de vele uitdaging van de afgelopen decennia om te komen tot therapieën voor de Ziekte van Pompe met als titel '[Konijnenmelk, hamstercellen & zingende kwartels; de strijd om een levensreddend medicijn](#)' (Rotterdam, Erasmus MC, 28 oktober). Ook de visie van de VSOP op het medicijnbeleid komt daarin in een interview aan bod.