

Inhoud

Statuten en beleid	3
Lidorganisaties.....	4
Bestuur	6
Bureau	6
Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding	7
Europees beleid	7
Beleidsparticipatie	7
Ambities meerjarenbeleidsplan	8
Gerelateerde projecten	8
Awareness in samenleving en zorg	8
Zeldzameziektendag	8
Communicatie	8
Ambities meerjarenbeleidsplan	9
Gerelateerde projecten	9
Zwangerschap en erfelijkheid.....	9
Preconceptiezorg.....	9
Zwangerschapszorg	10
DNA-dialogen.....	10
Beleidsparticipatie	10
Ambities meerjarenbeleidsplan	10
Gerelateerde projecten	11
Tijdige en juiste diagnostiek	11
De hielprik.....	11
Informereren familieleden.....	12
DNA-analyse	12
Geen of late diagnose	13
Ambities meerjarenbeleidsplan	13
Gerelateerde projecten	13
Kwaliteit van zorg	14
Covid-19 pandemie.....	14
Kwaliteitsstandaarden.....	14
Eerstelijnszorg	14
Zeldzame syndromen	15
Beleidsparticipatie	15
Ambities meerjarenbeleidsplan	15
Gerelateerde projecten	16
Organisatie van de zorg	16

Expertisecentra.....	16
Nederlandse Netwerken.....	17
Europese netwerken	18
Ambities meerjarenbeleidsplan	18
Gerelateerde projecten	18
Onderzoek en therapieontwikkeling.....	19
Medische registers en biobanken	19
Cel- en gentherapie	19
Aandoeningen bij kinderen	20
Mentale aandoeningen	20
Beleidsparticipatie	20
Ambities meerjarenbeleidsplan	21
Gerelateerde projecten	21
Medicijnbeleid	21
Beleidsparticipatie	22
Ambities meerjarenbeleidsplan	22
Gerelateerde projecten	22
Financiën	23
Exploitatie 2020.....	23
Begroting 2021	23
Risicoverkenning.....	23
Dankwoord	24
Afkorting.....	24

Statuten en beleid

In december van het verslagjaar zijn de statuten geactualiseerd. De statutaire naam van de vereniging wijzigde - na een raadpleging van de leden – van:

‘Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken’

in:

‘VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen’.

De doelstellingen zijn nu als volgt geformuleerd:

1. De vereniging heeft als doel de kwaliteit van leven te bevorderen van patiënten met zeldzame en/of genetische aandoeningen, hun naasten, familie en nakomelingen.
2. 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.

De VSOP werd op 12 april 1979 opgericht. Vanwege de Covid-pandemie kon de geplande viering van het 40-jarig bestaan in april 2020 helaas geen doorgang vinden.

Het meerjarenbeleidsplan 2017-2020 met als titel ‘Zeldzaam belangrijk’ werd met één jaar verlengd om een grondige consultatie van achterban mogelijk te maken.

Dit bestuursverslag is ingedeeld op basis van de volgende beleidsterreinen van het meerjarenbeleidsplan:

- 1) Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding
- 2) Awareness in samenleving en zorg
- 3) Zwangerschap en erfelijkheid
- 4) Tijdige en juiste diagnostiek
- 5) Kwaliteit van zorg
- 6) Organisatie van de zorg
- 7) Onderzoek en therapieontwikkeling
- 8) Medicijnbeleid

De in het beleidsplan opgenomen ambities worden ook in dit bestuursverslag vermeld.

Lidorganisaties

De lidorganisaties vormen het bestaansrecht van de VSOP. De algemene ledenvergadering (ALV) is het hoogste beslisorgaan. De ALV's vonden in het verslagjaar vanwege de Covid-pandemie digitaal plaats, en wel op 17 juni, 12 november en 3 december. Deze laatste, extra ALV was nodig om de statutenwijziging te bekrachtigen.

In 2020 werd een Ledenpanel ingericht om een representatieve afvaardiging van de leden te kunnen consulteren over verenigingszaken. Een tiental vertegenwoordigers van de leden werd lid van het panel, dat o.a. werd geconsulteerd over de op handen zijnde statutenwijziging.

Er werden in 2020 acht nieuwe organisaties welkom geheten als lid, namelijk:

- HEVAS - Ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties
- Stichting De negende van ...
- Stichting GNAO1 NL
- Stichting Kans voor PKAN Kinderen
- KorterMaarKrachtig – Vereniging voor geamputeerden (KMK)
- Stichting OverdrukSyndroom NL (SOSNL)
- Stichting IJzersterk
- ZeldSamen

Het bestuur van PSC Patiënten Europe, actief lid van de VSOP, besloot hun stichting eind 2020 op te heffen.

De VSOP biedt ondersteuning aan in oprichting zijnde patiëntenorganisaties, o.a. door persoonlijke advisering, door informatie te verstrekken tijdens patiëntendagen en door middel van instructies op de website www.zeldzameaandoening.nl.

Leden: ambities

- Via de lidorganisaties wordt een lijst opgesteld van mensen die hun persoonlijke ervaring met een zeldzame en/of genetische aandoening willen inzetten voor media-uitingen, bijeenkomsten, deskundigheidsbevordering en beleidsbeïnvloeding via de VSOP.
- In 2020 telt VSOP minimaal 100 lidorganisaties en aangesloten groepen.
- De VSOP is ook van betekenis voor mensen met zeer zeldzame aandoeningen en patiënten met zeldzame aandoeningen die niet als rechtspersoon zijn georganiseerd.

Eind 2020 telde de VSOP de volgende 88 lidorganisaties:

1. ADCA / Ataxie Vereniging Nederland
2. ALS Patients Connected (APC)
3. Amyloïdose Nederland
4. Bardet-Biedl Syndroom Stichting
5. Belangengroep MEN (Multiple Endocriene Neoplasie)
6. Belangenvereniging LOA/LHON (Leber's Opticus Atrofie / Lebers Hereditaire Opticus Atrofie)
7. Belangenvereniging van Kleine Mensen (BVKM)
8. Belangenvereniging Von Hippel-Lindau (VHL)
9. Care4BrittleBones
10. Christianson Syndrome Europe
11. CMTC-OVM Vereniging (Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita en overige vasculaire malformaties)
12. Contactgroep Marfan Nederland
13. DEBRA Nederland (Epidermolysis Bullosa)
14. DSDNederland (46, XY DSD-variaties)
15. FOP Stichting Nederland (Fyrodysplasia Ossificans Progressiva)
16. Fragiele X Vereniging Nederland
17. FSIGN: Fabry Support & Informatie Groep Nederland
18. Galactosemie Vereniging Nederland (GVN)
19. HEVAS - Ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties
20. HME-MO Vereniging Nederland (Hereditaire Multiple Exostosen - Multiple Osteochondromen)
21. Interstitiële Cystitis Patiëntenvereniging (ICP)
22. Jeugdreuma Vereniging Nederland
23. Laposa: Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsafwijkingen
24. LGD Alliance Nederland (Lymphangiomatose & Gorham's Disease)
25. Lichen Planus Vereniging
26. Longfibrose Patiëntenvereniging
27. Macula Vereniging
28. Mastocytose vereniging Nederland
29. MSS Research Foundation (Marshall-Smith Syndrome)
30. Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS)
31. Nederlandse Hypofyse Stichting
32. Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV)
33. Nederlandse PKU Vereniging (Phenylketonurie)
34. Nederlandse Rett Syndroom Vereniging (NRSV)
35. Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP)
36. Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen
37. NephcEurope (Nephrotic Syndrome)
38. Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)
39. NINA Foundation (Angelman Syndroom)
40. Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)
41. OSCAR Nederland (sikkelcelziekte en thalassemie)
42. Parkinson Vereniging
43. Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie
44. Patiëntenvereniging MED SED (MED (Multiple Epifysaire Dysplasie en Spondylo Epifysaire Dysplasie))
45. PCD Belangengroep (Primaire Ciliaire Dyskinesia)
46. Pierre Robin Europe
47. PlatformCHD (Congenitale Hernia Diafragmatica)
48. Prader-Willi Fonds
49. SAS: Stichting voor Afweerstoornissen
50. SCCH Vereniging (Sternocostoclaviculaire Hyperostosis)
51. SGA Platform (Small for Gestational Age & Silver Russell)
52. Spierziekten Nederland (SN)
53. Stichting AA & PNH Contactgroep (Aplastische Anemie en Paroxismale Nachtelijke Hemoglobinurie)
54. Stichting Cure ADOA (Autosomale Dominante Opticus Atrofie)
55. Stichting De Negende Van ...
56. Stichting De Ontbrekende Schakel (Tyrosine Hydroxylase Deficiëntie)
57. Stichting Diagnose Kanker (SDK)
58. Stichting Downsyndroom (SDS)
59. Stichting GNAO1 NL
60. Stichting IJzersterk
61. Stichting Kans voor PKAN-kinderen
62. Stichting KorterMaarKrachtig (KMK)
63. Stichting Lynch Polyposis
64. Stichting MRK-vrouwen (Mayer-Rokitansky-Kuster syndroom)
65. Stichting Noonan Syndroom
66. Stichting Oberdruk Syndroom NL (SOS NL)
67. Stichting Patiëntenplatform Sarcomen
68. Stichting PHA Nederland (Pulmonale Hypertensie Associatie)
69. Stichting PWS (Prader-Willi Syndroom)
70. Stichting RPF Nederland (Retroperitoneale Fibrose)
71. Stichting Rubinstein Taybi Syndroom
72. Stichting Tubereuze Sclerose Nederland (STSN)
73. Syringomyelie Patiënten Vereniging
74. Vasculitis Stichting
75. Vereniging Anusatresie (VA)
76. Vereniging Cornelia de Lange Syndroom
77. Vereniging Oog in Oog
78. Vereniging van Allergie Patiënten (VAP)
79. Vereniging van Ehlers-Danlos patiënten (VED)
80. Vereniging van Huntington
81. Vereniging van patiënten met Erythroïetische protoporphyrie
82. Vereniging voor Angio Oedeem
83. Vereniging voor Ichthyosis Netwerken
84. Vereniging ziekte van Hirschsprung
85. Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)
86. Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI)
87. Vereniging voor Ouderen en Kinderen met een Slokdarmafsluiting (VOKS)
88. Zeldsamen

Een actueel overzicht van de lidorganisaties is te vinden op www.zichtopzeldzaam.nl.

Bestuur

De leden van het VSOP-bestuur zijn onbezoldigd vrijwilligers met zowel professionele als ervaringsdeskundigheid. Het bestuur vergaderde in 2020 zes maal en was als volgt samengesteld:

- Dr. A. (Anton) de Wijer, voorzitter
- Prof. dr. M.C. (Martina) Cornel, vicevoorzitter
- Drs. H. (Haske) van Veenendaal, secretaris
- Drs. J. (Joop) Baars, penningmeester
- Drs. D.M.J.J. (Diana) Monissen
- Mr. B.M. (Bernard) Reuser
- Drs. H. R. (Ineke) Wever

In de ALV van 12 november werden Mr. Drs. M. Ch. A. (Margreeth) Smilde en Dr. K. (Kim) Lustermans-Bakker als kandidaat-bestuursleden aan de leden voorgesteld.

De directie, gevoerd door dr. C. (Cor) Oosterwijk, neemt deel aan de bestuurs- en ledenvergaderingen en vertegenwoordigt de vereniging in diverse (inter)nationale organisaties en beleidsorganen.

Het bestuur is vertegenwoordigd in de Patiëntenfederatie Nederland (ALV) en de Stichting ERFO-centrum (bestuur).

Bureau

Het VSOP-bureau is gehuisvest te Soest. De gemiddelde omvang van de personeelsformatie daalde van 12,5 fte in 2019 naar 10,2 fte in 2020, zowel vanwege vrijwillig vertrek als door pensionering van één van de medewerkers. Het ziekteverzuim steeg helaas van 1,9% in 2019 naar 8,3 % in 2020.

Groot waren de inzet en betrokkenheid van de medewerkers in het moeilijke ‘thuiswerk-jaar’ 2020:

- Mw. Silvia van Breukelen BSBA, teammanager zorg, lid MT
- Dr. Mariëtte Driessens, beleidsmedewerker
- Mw. Dominique Duchonais, management assistente en coördinator P&O (per 15 september)
- Drs. Marijke Griffioen, beleidsmedewerker
- Drs. Sigrid Hendriks, beleidsmedewerker
- Mw. Vera van het Kaar, management assistente en coördinator P&O (t/m 31 augustus)
- Mr. Hanneke Nusselder, beleidsmedewerker (voornamelijk werkzaam voor het DES centrum)
- Dr. Cor Oosterwijk, directeur, lid MT
- Drs. Ilze Roelofs, beleidsmedewerker
- Drs. Anne Speijer, coördinator kwaliteit van zorg
- Dhr. Fred van Stek, controller
- Drs. Daphne Stemkens, beleidsmedewerker
- Drs. Renée van Tuyll, beleidsmedewerker
- Dr. Eric Vermeulen, beleidsmedewerker
- Drs. Elsbeth van Vliet, beleidsmedewerker (tevens werkzaam voor het Erfocentrum)
- Mw. Saskia Vonk MSC, communicatiemedewerker (op ZZP-basis)
- Mw. Paula Waddell, medewerker secretariaat (t/m 31 juli, vanwege pensionering)

Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding

De impact van zeldzame en genetische aandoeningen op de levens van minstens één miljoen Nederlandse patiënten is groot. Dit vraagt om impactvolle belangenbehartiging als kerntaak van de VSOP. Omdat het ministerie van VWS de VSOP sinds 2013 geen instellingssubsidie toekent, moet belangenbehartiging helaas projectmatig worden gefinancierd. Tot begin 2019 was dit enigszins mogelijk met de vouchers die de het ministerie van VWS aan patiëntenorganisaties verstrekke. Deze systematiek is inmiddels vervangen door een ZonMw-subsidie. Eind 2019 werd daaruit het tweejarige project '*Beleid zeldzame aandoeningen: zeldzaam belangrijk!*' toegekend, hetgeen belangenbehartiging in beperkte mate weer mogelijk maakt. In dit project zijn de eerder genoemde acht beleidsterreinen van het meerjarenbeleidsplan samengevoegd tot drie thema's: (1) *Diagnostiek, erfelijkheid en zwangerschap*; (2) *Kwaliteit en organisatie van de zorg* (3) *Onderzoeks- en medicijnbeleid*. Voor elk van deze thema's werd in 2020 een platform opgericht voor consultatie van patiëntenorganisaties. De drie platforms startten in 2020 in het voorjaar met een gezamenlijke digitale bijeenkomst, in het najaar gevolgd door drie afzonderlijke bijeenkomsten.

Tevens werd binnen dit project www.zeldzaaminzicht.nl gelanceerd: een site waar ervaringsdeskundige (ouders van) patiënten zich kunnen aanmelden om geconsulteerd te worden op basis van hun profiel en voorkeuren. Zowel de drie platforms als Zeldzaaminzicht staan open voor zowel leden als niet-leden van de VSOP. De uitkomsten ervan worden benut voor zowel een nieuw te ontwikkelen VSOP-meerjarenbeleidsplan per 2022, als een Visiedocument als basis voor een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen (NSZA) als een vervolg op het *Nationaal Plan Zeldzame Ziekten* (NPZZ) van 2013. Dit NPZZ en daaropvolgend 'Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten' van 2017 zijn belangrijke nationale beleidskaders. De VSOP vroeg in 2018 bij de minister van VWS om aandacht voor de implementatie van dit Slotadvies. In mei van het verslagjaar reageerde het ministerie met positieve toezeggingen betreffende tijdige diagnostiek, expertisecentra en netwerkzorg. Andere thema's blijven echter om aandacht vragen, zoals de kwaliteitsstandaarden voor zeldzame aandoeningen, concentratie van expertise, investeringen in wetenschappelijk onderzoek en adequate financiering van zowel expertisecentra als patiëntenorganisaties.

Een belangrijk middel voor de beleidsmatige implementatie van het NPZZ is de *Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen* (NCZA) die de VSOP jaarlijks organiseert. In het verslagjaar zou deze samen met de NFU worden georganiseerd, met nadruk op de rol van de expertisecentra. De voorbereiding waren getroffen, maar helaas moest ook deze bijeenkomst vanwege de pandemie worden afgelast.

Europees beleid

Het Nederlands beleid betreffende zeldzame aandoeningen is onlosmakelijk verbonden met, zelfs sterk afhankelijk van, het Europees beleid. Met het oog daarop namen twee VSOP-medewerkers deel aan het *Panel of Experts* van de Europese '*Rare 2030 Foresight Study*' (www.rare2030.eu/). Hierin worden Europese veldpartijen geconsulteerd met betrekking tot gewenst toekomstig Europees beleid aangaande zeldzame aandoeningen. De aanbevelingen van Rare 2030 zijn in januari 2021 gepubliceerd en zijn ook voor bovengenoemd Visiedocument en VSOP-meerjarenbeleidsplan van belang.

Beleidsparticipatie

De belangenbehartiging vanuit de VSOP vindt met name plaats door constructieve deelname aan allerlei nationale en Europese platforms. Sommige daarvan hebben een dusdanig brede scope dat deze hier kunnen worden genoemd, zoals:

- De Gezondheidsraad: Beraadsgroep Volksgezondheid
- De Patiëntenfederatie Nederland
- Het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG)
- EURORDIS (Rare Diseases Europe)
- European Patient Forum (EPF)

Andere, meer toegespitste platforms waarin de VSOP participeert komen in de navolgende hoofdstukken aan de orde. Een actueel overzicht is te vinden op <https://vsop.nl/over-ons/onze-invloed/>.

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

... bevordert dat patiënten in een zo vroeg mogelijk stadium betrokken worden bij ieder initiatief op het terrein van zorg, onderzoek en beleid dat de intentie heeft bij te dragen aan betere kwaliteit van zorg en leven.

... heeft impact in zorg en onderzoek door richting (inter)nationale beleidsmakers agendasettend te zijn en hen proactief en vroegtijdig te beïnvloeden.

... wil dat ook kleine patiëntenorganisaties, vrijwilligersorganisaties, adequaat zijn toegerust om hun belangen te (laten) behartigen. Clustering, toerusting en adequate financiering zijn daartoe voorwaarden.

... geeft de monitoring van knelpunten binnen de achterban een structureel karakter.

... investeert in effectieve lobby op politiek niveau, zowel in samenwerking met de leden als patiëntenkoepelorganisaties.

... investeert in de relatie met zorgverzekeraars, vooral met het oog op de vergoeding van de infrastructuur en activiteiten die nodig zijn om de rol van zorgverleners en patiëntenorganisaties in expertisenetwerken mogelijk te maken.

Gerelateerde projecten

Titel	Financier	Looptijd		Budget	Projectnr.
		Van	Tot		
Onderzoek: Zeldzaam belangrijk	Stichting Dioraphte	okt-18	jun-21	€ 256.040	NL-18-010
Beleid zeldzame aandoeningen	ZonMw	nov-19	okt-21	€ 295.900	NL-19-015
Forum Biotechnologie en Genetica	Diversen, via ZonMw	jan-21	dec-21	€ 16.570	NL-20-019

Awareness in samenleving en zorg

Om de 'awareness' oftewel de zichtbaarheid, bekendheid en alertheid t.a.v. zeldzame en genetische aandoeningen te vergroten richt de VSOP zich zowel op de samenleving als veldpartijen in de gezondheidszorg. In de navolgende hoofdstukken valt te lezen hoe de VSOP ook richting medische zorgverleners werkt aan meer awareness met het oog op tijdige diagnostiek, juiste doorverwijzing en zorg.

Zeldzameziektendag

'Rare disease day', oftewel Zeldzameziektendag is een belangrijke kans voor publiciteit en awareness. In het schrikkeljaar 2020 vond Zeldzameziektendag op 29 februari plaats in Madurodam: dezelfde locatie als de eerste Zeldzameziektendag in 2008. Het programma met als motto 'Zeldzaam – Samen sterker' stond in het teken van het belang van krachtenbundeling en de samenwerking tussen patiënten(organisaties) en medisch professionals. Deze laatste fysieke bijeenkomst die in 2020 mogelijk was trok meer dan 100 deelnemers. Ook konden de Zeldzame Engel Awards nog worden uitgereikt: zowel aan een patiëntvertegenwoordiger als een medisch professional.

Deze Zeldzameziektendag zorgde ook in 2020 weer voor de nodige publiciteit, waaronder een item op SBS6, veel aandacht op social media en bijdragen aan bijlages bij de dagbladen De Telegraaf en Trouw. Voor de laatste bijlage werd een prachtige samenvattende Infographic over zeldzame aandoeningen ontwikkeld.

Later in 2020 volgde een tweede bijdrage aan een bijlage bij Trouw.

Communicatie

De VSOP-nieuwsbrief **AGENDA** verscheen maandelijks. Het aantal abonnees bleef stabiel op ongeveer 800. Regelmatig ontvingen de lidorganisaties tussendoor de speciaal voor hen bestemde 'Ledenberichten'.

Het LinkedIn-account op steeg van 250 naar 320 volgers. De 60 berichten werden 22.320 keer weergegeven.

Het Twitter-account heeft ruim 1.000 volgers. De bijna 100 berichten resulteerden in 130.000 views.

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

... laat de aandacht in de samenleving voor zeldzame aandoeningen significant toenemen.

... helpt medische doelgroepen in de eerste en tweedelijnsgezondheidszorg zeldzame aandoeningen eerder te signaleren door middel van deskundigheidsbevorderende activiteiten, bijdragend aan het tijdiger herkennen van symptomen, tijdiger verwijzing naar expertisecentra en een betere invulling van hun eigen rol in de behandeling. De VSOP gebruikt daarbij de ervaringskennis van patiënten(organisaties).

De communicatie van de VSOP richting veldpartijen en samenleving wordt versterkt en geprofessionaliseerd.

Gerelateerde projecten

Activiteiten betreffende awareness in de samenleving waren mogelijk dankzij het project 'Beleid zeldzame aandoeningen: zeldzaam belangrijk!' gefinancierd door ZonMw van nov-19 tot okt-21 met een bedrag van € 295.900 (NL-19-015).

Zwangerschap en erfelijkheid

De VSOP besteedt voortdurend aandacht aan medisch-ethische vraagstukken op het terrein van erfelijkheid, kinderwens, zwangerschap en geboorte.

Preconceptiezorg

De VSOP werkte ook actief mee aan het ontwikkelen van voorlichting op basis van de richtlijn *Preconceptie Dragerschapsonderzoek voor hoogrisicogroepen*. Deze richt zich op mensen die op basis van etnische of geografische afkomst en/of consanguiniteit een hogere kans hebben om drager of dragerpaar te zijn van één of meer autosomaal recessieve aandoeningen. Een concrete uitwerking hiervan voor het brede publiek betrof de presentatie van vier mogelijke situaties op www.thuisarts.nl.

De Landelijke Indicatiecommissie PGD bepaalt of Preïmplantatie Genetische Diagnostiek is toegestaan voor een aandoening waarvoor in Nederland nog niet eerder PGD was uitgevoerd. De VSOP vertegenwoordigt het patiëntenperspectief in deze commissie. Voor het eerst werd door PGD-Nederland een lijst gepubliceerd van alle genetische aandoeningen waarvoor PGD is toegestaan. De VSOP bracht deze nadrukkelijk onder de aandacht van patiëntenorganisaties, zodat zij hun achterban hiermee gericht kunnen informeren over de mogelijkheden voor PGD.

De VSOP participeerde in het projectteam : "Preconceptionele gezondheid". Een initiatief van het ministerie van VWS, onderdeel van het actieprogramma Kansrijke Start, de eerste duizend dagen van een kind. Zowel bij (toekomstige) ouders en hun directe omgeving als bij professionals is nog veel te winnen aan bewustwording, kennis en gedrag over gezond zwanger worden. Idealiter zou in de toekomst elke zorg- en hulpverlener zonder schroom de centrale vraag moeten stellen "Wilt u het komende jaar zwanger worden?"

De VSOP nam verder deel aan de volgende onderzoeksprojecten op het terrein van preconceptiezorg:

- Het project 'Keuzehulp reproductive decisions' van de Universiteit Maastricht dat moet leiden tot een keuzehulp voor ouders die een verhoogd risico hebben op een kind met een erfelijke aandoening en die begeleid worden binnen de klinische genetica.
- 'Preconceptionele dragerschapsscreening in Nederland: gevolgen, maatschappelijk draagvlak en ethisch kader'. De VSOP organiseerde in het kader van dit onderzoek een achterbanraadpleging.
- 'APROPOS 2', gericht op de bekendheid van mogelijkheden voor een preconceptie-advies.
- 'Van voucher naar tablet': ethisch verantwoorde preconceptiezorg voor kwetsbare vrouwen door middel van een loyalty programma, o.a. gericht op leefstijl.

Zwangerschapszorg

Deelname aan onderzoeksprojecten op het terrein van zwangerschapszorg betrof:

- Centering: gebruik van een ‘Tupperware-strategie’ voor perinatale zorg onder kwetsbare groepen.
- TRIDENT 2: deelstudies naar het niet deelnemen aan de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) en de effecten van nevenbevindingen.
- Affirm: betreft de voorspellende waarde van de foetale fractie in de NIPT op slechte zwangerschapsuitkomsten.
- Imitas: onderzoekt of het toevoegen van een 13-weken-echo aan het programma prenatale screening van meerwaarde is voor de Nederlandse zwangere vrouw en haar partner.
- Virtual Reality & Feasibility and Efficacy of first Trimester Ultrasound: a randomized controlled trial: onderzoekt de effecten van het driedimensionaal visualiseren van de foetus.

Mw. Prof. Lidewij Henneman werd per 1 oktober tot hoogleraar benoemd op de leerstoel ‘Het patiënten perspectief bij de ontwikkeling van genetische testen rondom zwangerschap en geboorte’ van de afdeling klinische genetica van Amsterdam UMC, locatie VUmc. De VU en de VSOP hebben een overeenkomst afgesloten die nauwe samenwerking met Prof. Henneman mogelijk maakt voor de inbreng van het patiëntenperspectief. De VSOP publiceerde een mooi interview met de kersverse hoogleraar.

Een belangrijke leermeester van prof. Henneman, Prof. Leo ten Kate, ontviel ons in 2020. Prof. ten Kate was één van de grondleggers van de klinische genetica en de *community genetics* in Nederland. Hij werd in 1988 als eerste bijzonder hoogleraar door de VSOP benoemd in Groningen, met als aandachtsgebied de genetische epidemiologie. Daarna werd hij regulier hoogleraar aan de VU. Ook na zijn pensionering was hij nog zeer actief op het terrein van de genetica in Nederland en daarbuiten.

DNA-dialogen

Nieuwe en zeer nauwkeurige methoden om het menselijke (embryonale) DNA te veranderen en zo ook genetische afwijkingen te herstellen leidden tot veel (inter)nationaal debat. In 2020 vonden diverse DNA-dialogen plaats. Gecoördineerd door het Erfocentrum werd gepeild hoe Nederlanders denken over kiembaanmodificatie en het aanpassen van embryo-DNA. De uitkomsten van de DNA-dialogen zijn in januari 2021 aangeboden aan de minister van VWS en, symbolisch, aan de Nederlandse samenleving. De VSOP droeg o.a. hieraan bij door filmpjes te ontwikkelen waarin patiënten hun verhaal doen. Rondom een online ‘DNA-festival’ in september is aan deze filmpjes via een nieuwsbrief en social media veel aandacht besteed.

Beleidsparticipatie

Deelname aan beleidsorganen op het terrein van zwangerschap en erfelijkheid betrof in het verslagjaar:

- Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM:
 - o Programmacommissie Prenatale Screening (PNS)
 - o PNS-Werkgroep Kwaliteit, Voorlichting en Deskundigheidsbevordering
- De Landelijke Indicatiecommissie Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)
- Patiëntenfederatie Nederland: Werkgroep Cliëntenorganisaties Geboortezorg
- Stichting Preconceptiezorg Nederland: bestuur
- *Preparing for Life*: bestuur

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

... ziet het als haar verantwoordelijkheid (ook buiten Nederland) bij te dragen aan goede zwangerschapszorg (met name preconceptionele zorg), via (inter)nationale overheden en organisaties en netwerken op het terrein van zorg en onderzoek (ERN's) en voorlichting.

.... blijft het belang van autonome geïnformeerde besluitvorming (in het bijzonder bij kinderwens) benadrukken.

Gerelateerde projecten

Titel	Financier	Looptijd		Budget	Projectnr.
		Van	Tot		
Beleid zeldzame aandoeningen	ZonMw	nov-19	okt-21	€ 295.900	NL-19-015
Forum Biotechnologie en Genetica	Diversen, via ZonMw	jan-21	dec-21	€ 16.570	NL-20-019
Virtual reality ultrasound	ZonMw via ErasmusMC	jul-17	jun-21	€ 4.000	NL-05007
Keuzehulp reproductive decisions	ZonMw via MUMC+	nov-18	okt-22	€ 4.000	NL-18-015
Panda Study	ZonMw via A-UMC	jun-19	dec-20	€ 3.000	NL-19-013
Apropos	ZonMw via ErasmusMC	okt-18	sep-21	€ 3.000	NL-19-014
AFFIRM	ZonMw via UMCU	mrt-20	feb-23	€ 4.600	NL-20-003
Centering pregnancy	ZonMw via TNO	mrt-20	feb-24	€ 5.300	NL-20-006
Preconception carrier screening	ZonMw via AMC	jun-20	jun-21	€ 4.500	NL-20-013
Patiënteninbreng kennisagenda klinische genetica	KIDZ /Patiëntenfederatie Nederland	jan-21	dec-21	€ 9.500	NL-20-014
Imitas	ZonMw via UMCU	jun-20	jun-24	€ 5.000	NL-20-016

Tijdige en juiste diagnostiek

Diagnostische vertraging is een groot probleem bij zeldzame aandoeningen. Een tijdige diagnose voorkomt progressie van de aandoening en de inzet van onnodige of zelfs schadelijke behandelingen. Ook als er geen curatieve behandeling bestaat kan een diagnose aanknopingspunten bieden voor onderzoek, zorg, begeleiding, zicht op de toekomst (prognose) en wellicht ook genetische informatie die van belang is voor een (volgende) kinderwens.

De hielprik

De VSOP is actief betrokken bij het beleid en de uitvoering van de neonatale hielprik screening door het lidmaatschap van de *Programmacommissie Neonatale Hielprik Screening* (PNHS), onderdeel van het *Centrum voor Bevolkingsonderzoek* (CvB) van het RIVM, alsmede de daaronder vallende Werkgroep Onderzoek (WONHS).

De VSOP pleit al jaren voor het loslaten van het criterium 'behandelbaar' als uitgangspunt voor opname van een aandoening in de hielprik. Kinderen met 'onbehandelbare' aandoeningen kunnen met juiste zorg en begeleiding namelijk vaak wel een betere kwaliteit van leven krijgen, nog los van overige mogelijke voordelen van een diagnose, zoals hierboven genoemd. Mede naar aanleiding hiervan verzocht het ministerie van VWS in maart 2019 de Gezondheidsraad advies uit te brengen over de vraag onder welke condities screening op niet-behandelbare aandoeningen kan worden aangeboden en wat hiervoor de randvoorwaarden zijn.

Het Gezondheidsraadrapport 'Screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven' verscheen vervolgens in september. In een daaropvolgende brief (oktober) aan staatssecretaris Blokhuis adviseert de VSOP het besliskader voor de hielprik aan te passen zodat ook 'niet-behandelbare' aandoeningen opgenomen kunnen worden indien voordelen opwegen tegen de nadelen. De reactie van de minister op het advies van de Gezondheidsraad (december) en de brief van de VSOP (januari 2021) brachten helaas geen verandering in de bestaande situatie.

Met regelmaat werd deelgenomen aan een werkgroep van EURORDIS om 'Key principles for newborn screening' te ontwikkelen. Dit document verscheen begin 2021 en ook hierin werd het belang van handelingsopties, naast behandelingsopties, benadrukt.

De VSOP nam in het verslagjaar deel aan de PANDA-studie, gericht op de psychosociale aspecten van de uitbreiding van de hielprikscreening vanuit het perspectief van ouders, artsen en andere betrokkenen. De VSOP werkte met name mee aan onderzoek naar het perspectief van ouders.

Informereren familieleden

De VSOP nam tot 2020 actief deel aan de ontwikkeling van de richtlijn *'Informereren van familieleden bij erfelijke aandoeningen'* ontwikkelde. Deze zorgt dat meer 'at-risk' familieleden bereikt worden met goede informatie over een erfelijke aandoening in de familie. Het onderzoek onder patiënten en burgers waaraan de VSOP actief meewerkte, leidde tot de publicatie: *How to inform at-risk relatives? Attitudes of 1379 Dutch patients, relatives, and members of the general population*. Lieke Marleen van den Heuvel, Daphne Stemkens, Wendy A. G. van Zelst-Stams, Floor Willeboordse, Imke Christiaans. J Genet Couns. 2019;00:1–14. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1206>

Ook aan de implementatie van de richtlijn werkte de VSOP actief mee, bijvoorbeeld door:

- via de klankbordcommissie bij een pilotproject van het Radboudumc 'Benaderen van familieleden bij erfelijke aanleg kanker: proactief en op maat';
- een bijdrage te leveren aan een artikel in het Contact Magazine van Spierziekten Nederland (sept.2020);
- mee te schrijven aan het artikel 'Komt een familie bij de dokter. De familiebrief bij erfelijke aandoeningen.' De Ruiters AM, Van Dussen L, Stemkens D, Van Zelst-Stams WA, Van der Lande-Voskuil K, Pot JW. Huisarts Wet 2021;
- mee te werken aan twee items op thuisarts.nl: <https://www.thuisarts.nl/familie-vertellen-over-erfelijke-ziekte/ik-heb-erfelijke-ziekte-en-denk-erover-na-of-ik-dit-wil>
<https://www.thuisarts.nl/familie-vertellen-over-erfelijke-ziekte/ik-heb-gehoord-dat-er-ziekte-voorkomt-in-mijn-familie-heb>

DNA-analyse

Er zijn zeer snelle ontwikkelingen op het terrein van de toepassing van moderne DNA-analyse technieken (sequencing van het exoom en volledige genoom). Dat brengt zowel veel mogelijkheden als dilemma's met zich mee en goede voorlichting is dan van groot belang. De VSOP en het Erfocentrum ontwikkelden daarom samen voorlichtingsmateriaal waarmee patiënten een duidelijk beeld krijgen van wat het inhoudt en wat ze van de uitslag kunnen verwachten. Klinisch genetici uit de verschillende centra in het land en ouders van gediagnosticeerde kinderen werkten er aan mee.

De VSOP is lid van de begeleidingscommissie van het ELSI-PM onderzoeksconsortium (Ethical, Legal, Social Implications Personalised Medicine) en neemt deel aan deze bijeenkomsten die zich richten op de ethische, juridische en maatschappelijke vraagstukken rondom Personalised (Genetic) Medicine.

Nederland wil een bijdrage gaan leveren aan het Europese *'1+ Million Genomes Initiative'* door een genoom cohort op te bouwen van 50.000 Nederlandse burgers en dit op een veilige manier toegankelijk te maken voor gezamenlijke diagnostiek, zorginnovatie, preventie en onderzoek. Dit verloopt via de zogenaamde MG-NL Kerngroep waarvan ook de VSOP deel uitmaakt.

In 2020 hebben de VSOP, klinisch genetici en laboratoriumspecialisten uit alle klinisch genetische centra een 'consensus-based' leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinisch genetische diagnostiek ontwikkeld. Ter implementatie hiervan is tevens een counselingsprotocol, sjabloon informed consent formulier en patiënteninformatie ontwikkeld.

Om de data uit DNA-analyse optimaal te kunnen (her)gebruiken neemt de VSOP deel aan het project *'FAIR genomes: a national guideline to promote optimal (re)use of NGS data in research and healthcare'*. De VSOP werkt aan een workpackage waarin metadata rondom informed consent worden opgeslagen.

De VSOP participeert in het project 'Check de test' over genetische zelftesten c.q. 'direct-to-consumer' genetische testen.

In het boek 'Morgen wordt alles beter', waarin vanuit een christelijk perspectief wordt ingegaan op de mogelijkheden van gentechnologie, behandelt de VSOP het patiëntenperspectief bij medisch-ethische kwesties betreffende gentechnologie onder de titel 'Als het jezelf betreft'.

Geen of late diagnose

De VSOP ontwikkelde een website voor verwijzers met een overzicht van 20 Nederlandse diagnostische poliklinieken die van belang zijn wanneer een (zeldzame) diagnose ondanks uitgebreid onderzoek uitblijft. Huisartsen, jeugdartsen en internisten waren betrokken bij het testen van de site op bruikbaarheid. De site richt zich in de eerste plaats op doorverwijzende artsen en heeft tot doel patiënten met een onbekende zeldzame aandoening in contact te brengen met de juiste zorgprofessionals (project NL-18-010). De samenwerking in het kader van de website vormt tevens de aanzet tot een functioneel netwerk van deze poli's. De website www.diagnoseonbekend.nl zal in 2021 formeel worden gelanceerd, maar werd in november al toegankelijk. De Telegraaf besteedde daar aandacht aan: <https://vsop.nl/actueel/wat-heeft-mijn-kind/>.

De VSOP richt zich met het 'Platform ZON' ook rechtstreeks tot ouders van kinderen zonder diagnose, of met een zeer zeldzame diagnose. Een website biedt relevante informatie en mogelijkheden voor onderling contact via een besloten Facebook-groep met ongeveer 400 leden (www.ziekteonbekend.nl).

Op internationaal niveau werkte de VSOP samen met verschillende partners die zich inzetten voor patiënten zonder diagnose of met een zeer zeldzame diagnose. Als lid van de *Community Engagement Task Force* (CETF) werd vanuit het patiëntenperspectief input gegeven voor het Europese project Solve-RD, dat tot doel heeft alle patiënten met een zeldzame aandoening te diagnosticeren. Tevens heeft de VSOP zich aangesloten bij UDNI (Undiagnosed Diseases Network International).

De VSOP werkte binnen het Europese Solve-RD project mee aan een poster en een infographic over het diagnostisch traject. Deze zijn gepresenteerd op ECRD 2020 (European Congress on Rare Diseases) en ESHG 2020 (European Society of Human Genetics).

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

...blijft agenderen dat ook aandoeningen die buiten de beperkte definitie vallen van 'behandelbaar', opgenomen worden in de hielprik of een vergelijkbaar vroege screening.

... zet zich in voor een landelijke infrastructuur en toereikende financiering om alle relevante familieleden van index-patiënten te kunnen informeren over een mogelijk genetisch risico.

... zal zich inzetten voor betere, multidisciplinaire begeleiding van patiënten met een weinig bekende diagnose en een volwaardige positie / classificatie van deze patiënten in allerlei zorgsystemen.

... blijft zich inzetten voor partnerschap en medezeggenschap bij genetische data die met behulp van diagnostiek, screening of wetenschappelijk onderzoek verkregen zijn.

Gerelateerde projecten

Titel	Financier	Looptijd		Budget	Projectnr.
		Van	Tot		
Beleid zeldzame aandoeningen	ZonMw	nov-19	okt-21	€ 295.900	NL-19-015
Forum Biotechnologie en Genetica	Diversen, via ZonMw	jan-21	dec-21	€ 16.570	NL-20-019
Patiënteninbreng kennisagenda klinische genetica	KIDZ / Patiëntenfederatie Nederland	jan-21	dec-21	€ 9.500	NL-20-014
WGS-first approach	ZonMw via Radboudumc	dec-16	jun-21	€ 66.385	NL-05-030
Zorgnetwerk zonder diagnose	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	jan-19	okt-20	€ 48.990	NL-18-022
Zorgnetwerk zonder diagnose	ZonMw	jun-20	apr-21	€ 5.000	NL-20-009
Check de test	Regieorgaan SIA via Hogeschool Leiden	mei-20	apr-22	€ 4.000	NL-20-010

Kwaliteit van zorg

Covid-19 pandemie

De Covid-19 pandemie had een enorme impact op het zorgaanbod aan, en de kwaliteit van leven van, alle patiënten binnen de achterban van de VSOP. De VSOP zorgde voor een aanbod van actuele informatie op de website. Een VSOP-beleidsmedewerkster dacht vanuit haar positie bij de Gezondheidsraad mee over het landelijk beleid. Het onderzoek van EURORDIS 'Rare Barometer Rare Disease Patients' Experience of COVID-19' werd actief uitgezet onder Nederlandse patiëntenorganisaties.

Kwaliteitsstandaarden

Een kwaliteitsstandaard is een verzamelnaam voor richtlijnen, zorgstandaarden en generieke modules. De VSOP draagt middels kwaliteitsstandaarden bij aan betere kwaliteit van zorg.

Kwaliteitsstandaarden ontwikkeld door, of met een bijdrage van, de VSOP worden aangeboden op <https://zichtopzeldzaam.nl/documenten/>. De ontwikkeling daarvan voor zeldzame aandoeningen is complex, vooral vanwege i.v.m. het ontbreken van voldoende onderbouwde wetenschappelijke studies vanwege de kleine patiëntenaantallen). Een door de VSOP ontwikkelde model (www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl) kan daarbij behulpzaam zijn en ook biedt de VSOP patiëntenorganisaties en expertisecentra advisering en begeleiding op maat. Tevens werd meegewerkt aan de ontwikkeling van een handleiding door de Patiëntenfederatie Nederland ter ondersteuning van de rol van ouders bij de ontwikkelingen van richtlijnen.

In het verslagjaar kwamen kwaliteitsstandaarden gereed voor Atypische Parkinsonismen, PSC, en Cystic Fibrosis. De kwaliteitsstandaard voor Anorectale Malformaties werd voorzien van patiënteninformatie. Voor patiënten met Neurofibromatose type 1 werd gewerkt aan het omzetten van wetenschappelijke informatie over het risico op kanker naar begrijpelijk patiënteninformatie. Ook werd bijgedragen aan de ontwikkeling van de Europese richtlijn voor het Phelan-McDermid syndroom.

Eerstelijnszorg

In de afgelopen jaren ontwikkelde de VSOP een reeks brochures over de rol van de huisarts bij de behandeling en begeleiding van patiënten met zeldzame aandoeningen. Daarbij werd nauw samengewerkt met de desbetreffende patiëntenorganisaties, hun medisch adviseurs en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Met het NHG werd begin 2020 een hernieuwde samenwerking overeengekomen voor de komende drie jaar. Patiënten kunnen deze informatie bij hun huisarts onder de aandacht brengen middels een brief met daarin een link naar de webinformatie. De reeks omvat inmiddels ruim 80 items en worden tegenwoordig aangeboden als interactieve, digitale documenten op de NHG-website en via www.zichtopzeldzaam.nl (met hoge bezoekcijfers). In het verslagjaar betrof dit:

- Craniocynostose: ontwikkeling vrijwel afgerond
- Prader-Willi syndroom: update gestart
- Ziekte van Huntington: update gestart
- Autoinflammatoire aandoeningen: nieuw ontwikkeling gestart
- Autosomaal Dominant Cerebellaire Ataxie (ADCA): update gestart

Viermaal werd bijgedragen aan de cursus Preventieve Zorg van de landelijke huisartsenopleiding. Ook in het kader van het drielandenproject 'EMRaDi' werd meegewerkt aan awareness over zeldzame aandoeningen onder huisartsen in België, Duitsland en Nederland.

Zeldzame syndromen

Voor negen zeldzame syndromen die gepaard gaan met een verstandelijke beperking ontwikkelde de VSOP de digitale informatie, zogenaamd Drieluiken. Daarbij werd samengewerkt met de Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG) en de opleiding tot AVG-arts van het ErasmusMC. De negen syndromen zijn: het Kabuki syndroom, Rett syndroom, Williams syndroom, Smith Lemli Opitz (SLO), Smith Magenis, Sotos, CHARGE, foetaal alcohol syndroom en 22q11.2 deletie syndroom. Een tiende Drieluik betreft een handreiking voor syndromen zónder diagnose.

De Drieluiken richten zich op de deskundigheidsbevordering van, en samenwerking tussen AVG-artsen, huisartsen, ouders, verzorgers en mantelzorgers. Om aan nieuwe kwaliteitscriteria van de NVAVG te kunnen voldoen, waren in 2020 substantiële, onvoorziene (tijds)investeringen nodig. De drieluiken werden uiteindelijk eind 2020 gepubliceerd op website www.syndromen.net. De lancering van deze site leidde tot vermeldingen op www.vkgn.nl, www.artsportaal.nl en publicaties in het vakblad 'Vroeg'.

Beleidsparticipatie

Deelname aan beleidsorganen op het terrein van de kwaliteit van zorg betrof in het verslagjaar:

- Zorginstituut Nederland (ZiN): Advies- en expertgroep AQUA.

Patiëntenfederatie Nederland:

- Klankbordgroep t.b.v. Leidraad patiënteninformatie en keuzehulpen.
- KIDZ (Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch-specialistische Zorg): Werkgroepen Samen Beslissen & Kwaliteitsstandaarden.
- PGO on Air (PGO = Persoonlijke Gezondheids Omgeving): VSOP denkt mee vanuit het perspectief van de zeldzame en genetische aandoeningen en van aandoeningen bij kinderen.
- Werkgroep Eerstelijns en paramedische zorg

Diverse activiteiten op het terrein van de kwaliteit van de medisch-specialistische zorg waren mogelijk dankzij een KIDZ project.

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

...stimuleert het 'samen beslissen' tussen zorgverlener en patiënt om de zorg beter af te stemmen op wat voor de kwaliteit van leven van de patiënt en zijn naasten belangrijk is.

... stimuleert het gebruik van adequate uitkomstenmaten om zo de daadwerkelijke waarde van de verleende zorg voor de patiënt en zijn naasten in beeld te kunnen brengen en daarmee de zorg te kunnen verbeteren.

...verbetert de kwaliteit van zorg door voor alle (clusters van) zeldzame aandoeningen vanuit het patiëntenperspectief professionele instrumentaria te ontwikkelen en/of patiëntenorganisaties daarbij te ondersteunen.

... is alert op 'gepast gebruik' van de zorg en stimuleert de rol van patiënten bij 'de-implementatie' van overbodige zorg en niet-effectieve interventies. Zo kunnen juist meer (kosten)effectieve interventies, ook voor kleine doelgroepen, worden toegelaten tot de verzekerde zorg.

De VSOP besteedt extra aandacht aan de kwaliteit van de medische zorg voor mensen met verstandelijke beperkingen en syndromen.

Gerelateerde projecten

Titel	Financier	Looptijd		Budget	Projectnr.
		Van	Tot		
Beleid zeldzame aandoeningen	ZonMw	nov-19	okt-21	€ 295.900	NL-19-015
Forum Biotechnologie en Genetica	Diversen, via ZonMw	jan-21	dec-21	€ 16.570	NL-20-019
EmRaDi	Interreg & Prov.Limburg via Mutualité Chrétienne de V-E, BE	okt-16	mrt-20	€ 163.408	EU-05-006
Drieluik syndromen	Stichting Dioraphte	jan-17	dec-19	€ 337.000	NL-16-012
Ontwikkeling kwaliteitsstandaard cystic fibrosis	ZonMw	jun-17	dec-20	€ 160.190	NL-17-003
Huisartseninformatie craniosynostose	LAPOSA	jan-18	jun-20	€ 14.966	NL-18-002
Congres medische data	Vml. Stichting Apollo Netwerk	jan-19	mrt-22	€ 59.915	NL-19-001
Digitaal IZP NF	Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	mei-19	dec-20	€ 18.100	NL-19-005
Actualisering huisartseninfo	ADCA Vereniging Nederland	jan-19	jun-20	€ 7.538	NL-19-006
Key4OI Kompas	Zorginstituut Nederland via Care4BritteBones	nov-19	okt-21	€ 4.000	NL-19-009
Huisartseninfo ziekte van Huntington	Vereniging van Huntington	dec-19	apr-20	€ 7.538	NL-19-011
E-Pag netwerk Nederland	ZonMw	okt-19	jan-21	€ 5.000	NL-19-012
Zorgnetwerk NF 2020	Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	jan-20	dec-20	€ 21.500	NL-19-016
KIDZ 2020	KIDZ / Patiëntenfederatie Nederland	jan-20	dec-20	€ 94.800	NL-20-001
Huisartseninformatie auto inflammatoire aandoening	Vereniging KAISZ	apr-20	feb-21	€ 18.988	NL-20-002
Noonan contactdag	Stichting Noonan Syndroom	dec-20	jan-21	€ 6.500	NL-20-005
Werkgroep transitiezorg	KIDZ via Stichting Kind en Ziekenhuis	jan-20	dec-21	€ 2.500	NL-20-007
Ehlers-Danlos update huisartseninfo	Vereniging van Ehlers-Danlos patiënten	sep-20	aug-21	€ 19.812	NL-20-011
Prader-Willi syndroom update huisartseninfo	Prader-Willi Stichting	sep-20	sep-21	€ 7.604	NL-20-012
Aangeboren hartafwijkingen: update huisartseninfo	Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen	dec-20	sep-21	€ 7.604	NL-20-018

Organisatie van de zorg

De VSOP onderschrijft de samenvatting van het Slotadvies Afstemmingoverleg NPZZ: *“Iedereen die lijdt aan een zeldzame ziekte krijgt tijdig een accurate diagnose, ontvangt netwerkzorg en behandeling (waar nodig grensoverschrijdend) die aansluit bij de individuele behoefte. Om dit mogelijk te maken dienen de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen een zodanige positie te krijgen dat aan alle voorwaarden kan worden voldaan, zoals het vormen van een netwerk met zorgverleners in de regio van de patiënt en andere instanties zoals gemeenten en zorgverzekeraars. Participatie van mensen met een zeldzame ziekte en hun organisaties is hier een onlosmakelijk onderdeel van.”*

Naast concentratie van de meest complexe zorg en onderzoek in expertisecentra is het van groot belang dat deze centra zich ook voor de zorg buiten de centra inzetten door middel van coördinatie, samenwerking, kennisdeling en deskundigheidbevordering.

Expertisecentra

Op het terrein van de organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen waren er intensieve contacten met VWS en de NFU. Gezamenlijk met vertegenwoordigers vanuit de UMC's, STZ- en NVZ-ziekenhuizen en Spierziekten Nederland werd gewerkt aan visieontwikkeling betreffende de organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen. Dat stond in 2020 voornamelijk vooral in het teken van de vraag hoe de Nederlandse expertisecentra beter kunnen aansluiten op de Europese Referentie Netwerken (ERN's). Ook werd gewerkt aan een aanscherping van de beoordelingscriteria die ten grondslag liggen aan de beoordelingsprocedure van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. De uitkomsten hiervan werden januari 2021 door VWS naar de Tweede Kamer gestuurd en in de Staatscourant gepubliceerd.

In nauwe samenwerking met de NFU faciliteert de VSOP de (her)beoordeling van (kandidaat-)expertisecentra door patiëntenorganisaties. Als lid van het Beoordelingscomité neemt de VSOP deel aan de advisering van de minister van VWS betreffende het al-dan-niet erkennen van de centra.

Vanwege de Covid-epidemie werd de vijfjarige erkenning van de expertisecentra waarvan de erkenning in 2020 zou aflopen met een jaar verlengd. Pas eind 2020 kon worden gestart met de voorbereiding voor het beoordelingstraject in 2021, o.a. met een voorlichtingsbijeenkomst voor patiëntenorganisaties. Naar verwachting worden in 2021 ongeveer 200 patiëntenorganisaties uitgenodigd om aan de beoordeling van bestaande en nieuwe (kandidaat)expertisecentra deel te nemen.

In het verslagjaar werd tevens gewerkt aan met een inventarisatie van de zeldzame aandoeningen waarvoor nog geen Nederlands expertisecentrum bestaat. Ook wordt onderzocht hoe expertisecentra en patiëntenorganisaties op basis van de Orphanet-classificatie functioneel geclusterd kunnen worden.

Met enige regelmaat krijgt de VSOP, uitgebreide vragen van (naasten van) patiënten over de vindbaarheid van informatie en experts op het gebied van de betreffende zeldzame aandoening.

In een consultatie door de NZa over het inzetten van 'vrije dbc's' heeft de VSOP namens patiënten met een zeldzame aandoening de bekostigingsproblematiek van de zorg voor zeldzame aandoeningen onder de aandacht gebracht.

Nederlandse Netwerken

De vorming van zorgnetwerken voor zeldzame aandoeningen is van groot belang voor de kwaliteit van de perifere zorg. Het is belangrijk dat expertisecentra die erkend zijn voor eenzelfde aandoening, aan patiënten en zorgverleners duidelijk maken wat hun rol in de zorg is, wat de eventuele onderlinge verschillen zijn en voor welke zorg men ook buiten het expertisecentrum terecht kan.

Spierziekten Nederland en VSOP zijn daarom begin 2019 gestart met de ontwikkeling van een twintigtal interactieve websites waarin expertisecentra voor eenzelfde aandoening zich gezamenlijk presenteren aan en bereikbaar zijn voor patiënten en perifere zorgverleners. De VSOP noemt dit 'expertisenetwerken' en werkt daarbij nauw samen met de desbetreffende expertisecentra en patiëntenorganisaties. Op de website www.zeldzaaminzicht.nl worden, naast de expertisecentra, nu ook dergelijke netwerken vermeld.

De oplevering van de expertisenetwerken is als volgt:

- <https://mastocytose-expertise.net> (2020)
- <https://aangeborenyaatafwijkingen-expertise.net> (2020)
- <https://itp-expertise.net> (2020)
- <https://nf1-expertise.net> (2020)
- <https://amyloidose-expertise.net> (eind 2019)
- <https://arm-expertise.net> (2021)
- <https://chd-expertise.net> (2021)
- <https://slokdarmafsluiting-expertise.net> (2021)
- <https://hirschsprung-expertise.net> (2021)
- <https://psc-expertise.net> (2021)

Het zorgnetwerk voor Neurofibromatose is het verst doorontwikkeld: de aan één expertisecentrum verbonden perifere centra zijn als zodanig door hun Raden van Bestuur erkend op basis van criteria die door de patiëntenorganisatie en deelnemende centra zelf zijn opgesteld. De VSOP ondersteunt de Kwaliteitscommissie die daarop toeziet.

In het project 'Key4OI' adviseert de VSOP patiënten en zorgverleners ten aanzien van de (organisatie van) de zorg voor Osteogenesis Imperfecta.

Verder wordt geïnventariseerd welke andersoortige netwerken reeds bestaan, waar deze nog ontbreken, en hoe het zorgverleners en patiëntenorganisaties beter kunnen samenwerken op basis van de indeling van Orphanet en/of de Europese Referentie Netwerken (ERN's).

Een bijzonder netwerk dat door de VSOP werd ontwikkeld betreft het eerder beschreven netwerk van diagnostische poliklinieken gericht op kinderen en volwassenen met onbegrepen klachten, onbegrepen ontwikkelingsachterstanden, aandoeningen zonder diagnose en ultra-zeldzame diagnoses (www.diagnoseonbekend.nl).

Europese netwerken

ERN's zijn de 24 door de Europese Commissie ingestelde zorgnetwerken voor erkende expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. *European Patient Advocacy Groups* (ePAG's) zijn de daarmee verbonden Europese patiëntvertegenwoordigers, onder regie van EURORDIS. De VSOP bracht de Nederlandse ePAG-leden in 2019 samen om kennis en ervaringen uit te wisselen en de VSOP munitie te geven als belangenbehartiger richting met name het ministerie van VWS. In het verslagjaar organiseerde de VSOP twee platformbijeenkomsten, waaronder een bijeenkomst van het Platform met vertegenwoordigers van de ERN's, expertisecentra en NFU, ministerie van VWS en EURORDIS.

Europese grensoverschrijdende samenwerking in de zorg voor zeldzame aandoeningen is van groot belang. Met het oog daarop participeerde de VSOP in het EMRaDi-project (www.emradi.eu/nl). Daarin wordt gewerkt aan betere grensoverschrijdende organisatie van de zorg in de Euregio Maas-Rijn. In februari vond in Luik het slotsymposium plaats waarin de resultaten werden gepresenteerd van de drie jaar grensoverschrijdende samenwerking. Als partner in dit project ondertekende de VSOP de intentieverklaring voor verdere samenwerking in de Euregio Maas-Rijn.

De VSOP leverde twee belangrijke eindproducten op, namelijk uitgebreide informatie over grensoverschrijdende zorg bij zeldzame aandoeningen op de website www.zeldzameaandoening.nl, almede een instructiedocument voor expertisecentra ten aanzien van samenwerking met patiëntenorganisaties in wetenschappelijk onderzoek.

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

... wil aandacht voor de 'witte vlekken' in het zorglandschap voor zeldzaam. Dat betreft zowel zeer zeldzame aandoeningen zonder een (Europees) expertisecentrum, als expertisecentra zonder patiëntenorganisatie en/of nationaal netwerk.

... zet zich in voor meer concentratie van zorg en onderzoek voor zeldzame aandoeningen op basis van aandoeningspecifieke kwaliteits- en volume criteria. Het aantal expertisecentra moet in verhouding staan tot het aantal patiënten per regio.

... bevordert dat concentratie hand in hand gaat met meer digitale zorg en eHealth. Dat maakt de patiënt minder afhankelijk van het expertisecentrum en stelt hem in staat meer regie te nemen over zijn gezondheid.

... wil voor alle zeldzame aandoeningen nationale expertisenetwerken ontwikkelen en/of patiëntenorganisaties en expertisecentra daarbij ondersteunen.

... stimuleert de verbinding tussen Nederlandse expertisecentra, expertisenetwerken en ERN's. Clustering van zowel de Nederlandse patiëntenorganisaties als de expertisecentra op basis van de clustering binnen de 24 aangewezen ERN's zal worden verkend.

... zet zich in voor betere voorlichting over en ondersteuning bij grensoverschrijdende zorg.

Gerelateerde projecten

Titel	Financier	Looptijd		Budget	Projectnr.
		Van	Tot		
Beleids zeldzame aandoeningen	ZonMw	nov-19	okt-21	€ 295.900	NL-19-015
Forum Biotechnologie en Genetica	Diversen, via ZonMw	jan-21	dec-21	€ 16.570	NL-20-019
Onderzoek: Zeldzaam belangrijk	Stichting Dioraphte	okt-18	jun-21	€ 256.040	NL-18-010
Voor elkaar met elkaar. Van modellen voor het web	ZonMw	jan-19	apr-20	€ 44.650	NL-18-020
Connect Extended	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	jan-19	mrt-21	€ 547.440	NL-18-018
EmRaDi	Interreg & Prov.Limburg via Mutualité Chrétienne de V-E, BE	okt-16	mrt-20	€ 163.408	EU-05-006
Key4OI Kompas	Zorginstituut Nederland via Care4BritteBones	nov-19	okt-21	€ 4.000	NL-19-009
E-Pag netwerk Nederland	ZonMw	okt-19	jan-21	€ 5.000	NL-19-012
Zorgnetwerk NF 2020	Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	jan-20	dec-20	€ 21.500	NL-19-016
Werkgroep transitiezorg	KIDZ via Stichting Kind en Ziekenhuis	jan-20	dec-21	€ 2.500	NL-20-007
Toetsing expertisecentra zeldzame aandoeningen	Ministerie van VWS via NFU	mei-19	mei-24	€ 945.102	NL-19-004
Expertise Connected	For Wis(h)dom Foundation	jan-21	dec-22	€ 160.000	NL-20-017

Onderzoek en therapieontwikkeling

De VSOP ziet het bevorderen van onderzoek en therapieontwikkeling als een belangrijke opdracht. Actieve betrokkenheid van patiënten in alle onderzoeksfasen is noodzakelijk om bruggen te slaan tussen het wetenschappelijk perspectief en het patiëntenperspectief, ook betreffende ethische vraagstukken. Dat resulteert in daadwerkelijke meerwaarde voor de patiënt.

De VSOP leverde een bijdrage aan een handboek van het International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) om de ontwikkeling van geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen te vergemakkelijken.

Medische registers en biobanken

Om de uitkomsten van zowel onderzoek als zorg goed te kunnen meten, evalueren en verbeteren, zijn registers van groot belang. Het opzetten en onderhouden daarvan kan niet zonder het patiëntenperspectief, bijvoorbeeld voor het meten van uitkomstmaten voor de kwaliteit van leven (bijvoorbeeld PROM's).

De VSOP-website www.patiëntenregisters.org ondersteunt patiëntenorganisaties en expertisecentra bij de ontwikkeling van (kwaliteits)registers voor wetenschappelijk onderzoek ter verbetering van de kwaliteit van zorg en om de uitkomsten van interventies te monitoren. Daarnaast is de VSOP lid van het redactieteam van www.biobanken.nl.

Als lid van de Maatschappelijke Adviesraad Biobankonderzoek werd meegewerkt aan een poster voor de Healt RI Conferentie in januari, met als titel 'An offer you can't refuse. Self-initiated donation to biobanks'. Zie <https://www.bbmri.nl/services/ethical-legal-social-implications/patient-public-advisory-council> (project ozb).

Ook tijdens een door de EMA georganiseerde workshop werd een presentatie verzorgd over het belang van de inbreng van patiënten in klinische studies waarbij gebruik wordt gemaakt van registers.

De VSOP nam op verzoek van het ministerie van VWS deel aan de laatste consultaties van de Wet Zeggenschap Lichaamsmateriaal (WZL, project OZB). In dat kader werd ook een presentatie verzorgd tijdens een webinar van de ELSI-Servicedesk.

Cel- en gentherapie

Gentherapie biedt hoop op genezing voor veel zeldzame genetische aandoeningen. Voor het beleid op dit terrein werkt de VSOP nauw samen met Patiëntenfederatie Nederland, Spierziekten Nederland en NFK.

Op initiatief en met medewerking van de VSOP, de NVGCT en de Patiëntenfederatie Nederland ontwikkelde de Stichting Biowetenschap en Maatschappij een [online dossier over gentherapie](#) en twee flyers voor patiënten.

In mei was de VSOP voorzitter van een sessie over ATMP's bij het European Congres Rare Diseases (ECRD).

Om patiëntenorganisaties te informeren over de laatste ontwikkelingen organiseerden NVGCT, VSOP en NFK in oktober een digitale voorlichtingsmiddag.

Vervolgens verzorgde de VSOP in november een presentatie tijdens de lancering van het 'RARE IMPACT' rapport 'From possible to accesible? Challenges and solutions for improving patient access to advanced therapeutic medicinal products at the European level.'

De vertegenwoordiging van de VSOP in de Committee on Advanced Therapies (CAT) van de EMA eindigde in 2019. Mede vanuit de deskundigheid die zo werd opgebouwd, werd diverse malen bijgedragen aan Nederlandse en Europese bijeenkomsten en interviews op het terrein van gentherapie.

Op uitnodiging van het ministerie van Infrastructuur en Waterstaat werd deelgenomen aan bijeenkomsten van een adviescommissie betreffende de wet- en regelgeving voor activiteiten met genetisch gemodificeerde organismen (ggo's), waaronder ook klinische gentherapie-trials vallen.

In september leverde de VSOP een bijdrage aan een webinar van de European Academies Science Advisory Council (EASAC) over hun meest recente rapport 'Uitdagingen en kansen van regeneratieve medicatie'. In dit rapport wordt vooral ingegaan op de vraag wat er nodig is om allerlei vormen van celtherapie veilig te kunnen introduceren in de zorg.

Aandoeningen bij kinderen

De VSOP ondersteunde patiëntenorganisatie HEVAS bij het beoordelen van onderzoeksaanvragen bij Stichting Klippel Trenaunay Nederland (SKTN).

De website www.kindenonderzoek.nl rust ouders, kinderen, zorgverleners en onderzoekers toe op het terrein van klinisch onderzoek bij kinderen.

In het kader van het stimuleren van netwerkvorming en samenwerking werd geïnventariseerd welke consortia actief zijn op het terrein van pediatrisch onderzoek.

De VSOP leverde een actieve bijdrage aan de ontwikkeling van een onderzoeksagenda door de Nederlandse Vereniging van Kindergeneeskunde (NVK)

Ook in enkele Europese projecten stond de ontwikkeling van therapieën voor kinderen centraal:

- PedCrim (Paediatric Clinical Research Infrastructure Network betreft een uitbreiding van ECRIN (*European Clinical Research Infrastructure Network*) waardoor deze Europese infrastructuur ook het Europese klinisch onderzoek bij kinderen kan gaan faciliteren.
- Conect4Children (C4C) betreft een groot samenwerkingsproject op het terrein van klinisch onderzoek voor kinderen waarin de VSOP samen met EURORDIS het patiëntenperspectief inbrengt. Om de betrokkenheid van patiënten bij alle activiteiten van het project te garanderen, zet C4C een database op van patiënten, zorgverleners, patiëntenorganisaties en/of YPAG's (adviesraden van jonge personen) over of met zeldzame, pediatrie aandoeningen. De VSOP werkt daarin samen met EURORDIS, o.a. in een workshop 'Train the trainers'. Zowel in het kader van PedCrim als C4C raadpleegde de VSOP patiëntenorganisaties ten behoeve van de klinische studies die onderdeel zijn van deze projecten.
- Ten behoeve van het project *European Paediatric Translational Research Infrastructure* (EPTRI) werd meegewerkt aan een vragenlijst voor het Formularium Kindergeneeskunde.

Wetenschappelijke publicaties met bijdrage VSOP:

- Involve Children and Parents in Clinical Studies. Vermeulen, Eric Karsenberg, Kim van der Lee, Johanna H en de Wildt, Saskia N. Clin Transl Sci. 2020 Jan;13(1):11-13. doi: 10.1111/cts.12696. Epub 2019 Oct 24.
- Informed consent for neonatal trials – Practical points to consider and a check list. Beate Aurich, Eric Vermeulen, Valéry Elie, Mariette HE Driessens, Christine Kubiak, Donato Bonifazi, Evelyne Jacqz-Aigrain. BMJ Paediatrics Open

Mentale aandoeningen

De VSOP participeerde in een tweetal Europese projecten gericht op mentale aandoeningen:

- COSYN (*Comorbidity and Synapse Biology in Clinically Overlapping Psychiatric Disorders*, project EU-05054) richt zich op de ontwikkeling van *personalised medicine* voor mensen met een verstandelijke beperking, autisme of schizofrenie middels individuele neuronale cellijnen. De VSOP faciliteerde de Patient Advisory board (PAB). Het project eindigde in 2020, na een afsluitende bijeenkomst in februari, Barcelona.
- MINDDS (*Maximising Impact of research in Neuro-Developmental Disorders*) betreft een onderzoeksnetwerk op het terrein van de genetische achtergronden van schizofrenie, autisme en verstandelijke beperking.

Beleidsparticipatie

Deelname aan beleidsorganen betreffende onderzoek en therapieontwikkeling betrof:

- Ministeries van VWS, EZ en OC&W; Klankbordgroep Horizon 2020
- ELSI Servicedesk voor ethische, juridische en maatschappelijke vraagstukken over *personalized medicine* en NGS: Stuurgroep en Kernteam: <https://elsi.health-ri.nl/kernteam>
- Federatie Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV); Beroepscommissie Code Goed Gebruik
- BBMRI-NL: Maatschappelijk Adviesraad Biobanken
- BBMRI.ERIC: *Stakeholder Forum*: <https://www.bbmri-eric.eu/stakeholder-forum/>
- Biobanken.nl: redactieteam <https://www.biobanken.nl/colofon>

- HTAi Interest Group for Patient and Citizen Involvement in HTA (PCIG) <https://htai.org/interest-groups/pcig/>
- ZonMw:
 - o Begeleidingscommissie Evaluatie embryowet
 - o Commissie Psider- Pluripotent Stamcel onderzoek
- Dutch Clinical research Foundation: Werkgroep Werving proefpersonen (<https://dcrfonline.nl/werkgroepen/werving-proefpersonen/>)
- Patients' Network for Medical Research and Health (EGAN): Bestuur
- European Patient Forum (EPF): Data Saves Lives Working Group

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

...besteedt extra aandacht aan de vele aandoeningen waarvoor nog geen effectieve interventies bestaan en waarvoor goede (psychosociale) zorg en begeleiding van de patiënt en zijn naasten eerste vereisten zijn.

... bevordert de inbreng van het patiëntenperspectief in de beoordeling van onderzoeken door (ethische) commissies.

... zet zich actief in voor de realisatie en continuïteit van registries en biobanken voor zeldzame aandoeningen en voor meer samenwerking op dit terrein: zowel onderling als met patiëntenorganisaties.

... stimuleert en faciliteert het contact en de samenwerking tussen patiëntenorganisaties, onderzoekers en ontwikkelaars van medische producten met het oog op het verkennen van onderzoeksmogelijkheden en therapieontwikkeling.

... verkent de mogelijkheden voor het instellen van nieuwe bijzondere leerstoelen.

Gerelateerde projecten

Titel	Financier	Looptijd		Budget	Projectnr.
		Van	Tot		
Beleids zeldzame aandoeningen	ZonMw	nov-19	okt-21	€ 295.900	NL-19-015
Forum Biotechnologie en Genetica	Diversen, via ZonMw	jan-21	dec-21	€ 16.570	NL-20-019
Onderzoek: Zeldzaam belangrijk	Stichting Dioraphte	okt-18	jun-21	€ 256.040	NL-18-010
Voor elkaar met elkaar. Van modellen voor het web	ZonMw	jan-19	apr-20	€ 44.650	NL-18-020
Congres medische data	Vml. Stichting Apollo Netwerk	jan-19	mrt-22	€ 59.915	NL-19-001
Patiënteninbreng kennisagenda klinische genetica	KIDZ / Patiëntenfederatie Nederland	jan-21	dec-21	€ 9.500	NL-20-014
COSYN	EC via Karolinska Institutet, SW	jan-16	dec-20	€ 50.000	EU-05-054
PedCrin	EC via ECRIN	jan-17	jun-21	€ 185.625	EU-16-003
C4C	EC/EFPIA via Fundació San Joan de Déu, SP	mei-18	apr-24	€ 78.750	EU-18-001
FAIR Genomes	ZonMw via UMCG	dec-18	feb-21	€ 39.000	NL-18-016
Gentherapie	KIDZ / Patiëntenfederatie Nederland	aug-20	dec-21	€ 20.000	NL-20-015

Medicijnbeleid

De VSOP wil dat nieuwe effectieve medicijnen tegen eerlijke prijzen snel voor patiënten beschikbaar zijn. Transparantie en samenwerking tussen alle actoren in de keten van medicijnontwikkeling zijn daarvoor nodig.

In de Horizonscan Geneesmiddelen staan alle nieuwe geneesmiddelen en indicatie-uitbreidingen die de komende twee jaar op de markt komen. De VSOP adviseerde diverse patiëntenorganisaties als uit de Horizonscan bleek dat er voor hen relevante medicijnen voor vergoeding aan het Zorginstituut zouden worden voorgelegd.

Tweemaandelijks adviseert de Adviescommissie Pakket (ACP) de Raad van Bestuur van het Zorginstituut Nederland en daarmee de minister van VWS, over de samenstelling van het verzekerde pakket. Het patiëntenperspectief wordt ingebracht door de directeur van de VSOP, die in het verslagjaar voor vier jaar werd herbenoemd als commissielid.

Via het *Afstemmingsoverleg Medicijndossier* van de Patiëntenfederatie Nederland gaven VSOP, de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK) en de Patiëntenfederatie Nederland input op consultaties van o.a. het ZiN, de Nederlandse Zorgautoriteit (NZa) en het Landelijk Overleg Dure Geneesmiddelen.

Beleidsparticipatie

Deelname aan beleidsorganen op het terrein van het medicijnbeleid betrof:

- Ministerie van VWS: raadpleging Orphan Drug Regulation and Paediatric Regulation
- Landelijk Overleg Dure Geneesmiddelen (LODG) (agendalid)
- Zorginstituut Nederland (ZiN):
 - o Adviescommissie Pakket (ACP)
 - o Regiegroep Horizonscan
 - o Ronde Tafel Weesgeneesmiddelen
 - o Tijdelijke Commissie Regie Op Registers Dure Geneesmiddelen
- Patiëntenfederatie Nederland:
 - o Afstemmingsoverleg Medicijndossier
- ZonMw:
 - o Commissie Goed Gebruik Geneesmiddelen (GGG)
 - o Jury Medische Producten Nieuw en Nodig
- College ter Beoordeling Geneesmiddelen (CBG):
 - o Commissie Advanced Therapy Medicinal Products
- EMA (European Medicines Agency):
 - o Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)

De VSOP reageerde uitgebreid, schriftelijk, op de 2020-editie van de Monitor Weesgeneesmiddelen van het Zorginstituut Nederland en riep daarin o.a. op tot een belangrijkere rol voor de expertisecentra en financiering van de consultatie van patiëntenorganisaties.

Ambities meerjarenbeleidsplan

De VSOP:

... adviseert en/of ondersteunt patiëntenorganisaties en expertisecentra bij onderzoek dat kan bijdragen aan 'gepast gebruik' en betere kosteneffectiviteit.

... spreekt biofarmaceutische bedrijven aan op hun maatschappelijke verantwoordelijkheid als het gaat om de prijs van medicijnen en therapieën in relatie tot hun effectiviteit.

... blijft zowel in nationaal als Europees verband actief meedenken over het oplossen van knelpunten in de totale keten van medicijnontwikkeling, die (tijdige) toegang tot medicijnen voor patiënten in de weg staan.

Gerelateerde projecten

Titel	Financier	Looptijd		Budget	Projectnr.
		Van	Tot		
Beleid zeldzame aandoeningen	ZonMw	nov-19	okt-21	€ 295.900	NL-19-015
Forum Biotechnologie en Genetica	Diversen, via ZonMw	jan-21	dec-21	€ 16.570	NL-20-019
Gentherapie	KIDZ /Patiëntenfederatie Nederland	aug-20	dec-21	€ 20.000	NL-20-015

Financiën

Het ontbreken van structurele inkomsten, in het bijzonder instellingssubsidie vanuit de overheid, doet afbreuk aan de belangrijke positie die de VSOP inneemt in de Nederlandse zorg en samenleving en het frequente en grote beroep dat overheid en veldpartijen structureel doen op de VSOP. Het bemoeilijkt het adequaat functioneren als belangenbehartiger, het functioneren als vereniging, de dienstverlening, en de continuïteit en borging van ontwikkelde producten en diensten. Adequate financiering van deze kerntaken, anders dan inkomsten uit projectsubsidies, is nodig om de volle breedte van de diverse problematiek van de achterban en doelgroep te kunnen omvatten.

Het ministerie van VWS voornemens is in het nieuwe beleidskader per 2023 financiële ruimte te creëren voor de kerntaken van de VSOP. Het bureau 'ZorgmarktAdvies' heeft in 2020 in opdracht van het ministerie van VWS berekend dat er daarvoor 7,0 fte nodig is (exclusief projectformatie).

Exploitatie 2020

Het boekjaar eindigt met een xxx resultaat van € xxx: tegenover € xxx aan baten staat € xxx aan lasten.

Voor het project 'Drieluik Syndromen' was een substantiële eigen bijdrage nodig was om de toegezegde eindproducten te kunnen opleveren. Daartegenover stonden met name baten van € xxx vanwege uitkeringen uit de, vanwege de Covid-19 pandemie ingestelde, NOW-regeling en een conditionele gift van € 100.000 van de Stichting Dioraphte.

Het negatieve resultaat wordt in mindering gebracht op de continuïteitsreserve (bestemmingsreserve?). Deze heeft op de balansdatum een waarde van € xxx.

De uitgaven ten behoeve van acquisitie bedroegen € 38.043 (€ 50.000 begroot), resulterend in nieuwe projecten met een totale waarde van € 392.993. Daarvan kwam € 122.947 ten bate van het boekjaar 2020.

Begroting 2021

De begroting 2021 op 12 november door de ALV goedgekeurd. De begrote lasten bedroegen € 1.226.716, tegenover € 1.176.716 aan baten, waaronder € 514.227 'Te verwerven baten uit projecten'. De voor projectacquisitie noodzakelijke voorinvestering wordt jaarlijks begroot op € 50.000, resulterend in een voorlopig negatief saldo van dezelfde omvang. De post 'nazorg' op projecten is begroot op € 10.000.

Risicoverkenning

In het kader van de richtlijnen betreffende jaarverslaggeving worden de volgende mogelijke (financiële) risico's voor de organisatie gesignaleerd:

De vele financierende partijen zorgen voor een grote administratieve lastendruk. Dit gaat ten koste van beschikbare tijd voor lopende projecten, de hoogstnoodzakelijke projectacquisitie en de lobby voor instellingsfinanciering.

De meeste medewerkers hebben een aanstelling voor onbepaalde tijd. Dit heeft gevolgen voor de omvang van de eventuele transitiegelden.

Vanwege het ontbreken van een constante geldstroom, bijv. instellingssubsidie en substantiële vrij te besteden inkomsten kunnen onvoldoende reserves worden opgebouwd om verliesgevendende projecten te kunnen opvangen. De continuïteitsreserve is dan ook te klein in relatie tot de omvang van de organisatie.

Dankwoord

Hartelijk dank aan:

- De lidorganisaties voor hun betrokkenheid bij de vereniging.
- Individuele patiënten en naasten voor de inbreng van hun ervaringsdeskundigheid.
- Zorgprofessionals voor de inbreng van hun professionele deskundigheid.
- Donateurs voor hun financieel steun (in het bijzonder die ene donateur die zijn AOW doneerde).
- Een scala aan fondsen voor hun financiering van projecten en het vertrouwen in de VSOP als (uitvoerende) organisatie.
- Enkele biofarmaceutische bedrijven voor hun sponsoring (Pfizer, xxxx, en xxx doneerden gezamenlijk)

Afkortingen

ALV	Algemene Ledenvergadering
CAT	Committee for Advanced Therapies (EMA)
COMP	Committee for Orphan Medicinal Products (EMA)
ECRIN-IA	European Clinical Research Infrastructures Network - Intergrated Action
EGAN	Patients' Network for Medical Research and Health
EMA	European Medicines Agency
EMRaDi	Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases
EPF	European Patients Forum
ERN	European Reference Network
EURORDIS	Rare Diseases Europe
FAIR	Findable, Accessible, Interoperable, Reusable
FBG	Forum Biotechnologie en Genetica
Fte	fulltime-equivalent
IMI	Innovative Medicines Initiative
KiDZ	Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch specialistische Zorg
NFU	Nederlandse Federatie van Universitair medische centra
WGS	Whole Genome Sequencing
NIPT	Niet Invasieve Prenatale Test
NPZZ	Nationaal Plan Zeldzame Ziekten
OZB	Onroerende Zaak Belasting
PFZW	Pensioenfonds Zorg en Welzijn
PROMs	Patient-Reported Outcome Measures
Trident	Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-invasive Prenatal Testing
UMC	Universitair Medische Centrum
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
WHO	World Health Organisation
ZiN	Zorginstituut Nederland
ZonMw	Zorg Onderzoek Nederland - Medische Wetenschappen