



V S O P

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Meerjarenbeleidsplan 'TOEKOMST VOOR ZELDZAAM'



SAMEN VERDER

INHOUD

<i>Inleiding</i>	3
<i>De VSOP</i>	4
<i>Leven met een zeldzame aandoening</i>	5
<i>Zeldzame aandoeningen in de samenleving</i>	6
<i>Zeldzame aandoeningen in de zorg</i>	7
<i>Organisatie van de zorg</i>	8
<i>Genetische aandoeningen in de samenleving</i>	10
<i>Tijdig weten, tijdig handelen</i>	11
<i>Wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling</i>	12
<i>Medicijnbeleid</i>	13
<i>Financieel beleid VSOP</i>	14
<i>Lidorganisaties</i>	15

INLEIDING

Dit VSOP-Meerjarenbeleidsplan 'Toekomst voor zeldzaam' beschrijft de beleidsdoelstellingen van de VSOP tot in 2030. Het is de opvolger van het Meerjarenbeleidsplan 'Zeldzaam Belangrijk' dat liep van 2017 t/m 2021.

De doelstellingen van het Beleidsplan volgen uit de in 2020 geactualiseerde statuten en stellen het ervaringsperspectief centraal. Daartoe zijn in 2020 en 2021 de VSOP-Patiëntenplatforms, het Ledenpanel, Algemene Ledenvergadering, bestuur en medewerkers regelmatig geconsulteerd.

Samen met dit Beleidsplan werd het '**Visiedocument Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030**' (Visiedocument NSZA 2030) ontwikkeld dat te downloaden is via vsop.nl/2030.

Dit Visiedocument wordt volledig onderschreven door de VSOP. De doelstellingen ervan zijn in dit Beleidsplan opgenomen om de samenhang met die van de VSOP zichtbaar te maken. De VSOP wil naar vermogen bijdragen aan de realisatie van de doelstellingen van het Visiedocument, o.a. door de verantwoordelijke veldpartijen er op aan te spreken en met hen samen te werken.

Voor het Visiedocument zijn naast patiëntenorganisaties ook vele andere organisaties geraadpleegd. De beknopte inleidende teksten van ieder hoofdstuk in dit Beleidsplan zijn een aanvulling op de uitgebreidere inleidingen van het Visiedocument NSZA 2030.

Het Visiedocument is op zijn beurt weer gerelateerd aan de **Rare 2030 Foresight Study**, waaraan een groot aantal Europese organisaties, ook de VSOP, onder regie van EURORDIS heeft bijgedragen (www.rare2030.eu).

Ook dit VSOP-Meerjarenbeleidsplan geldt tot en met 2030. Het zal iedere twee jaar geëvalueerd en geactualiseerd worden: 'Welke doelstellingen zijn in de voorafgaande twee jaar gerealiseerd en welke inzet is in de komende twee jaar nodig?'

Soest, november 2021

DE VSOP

MEERJARENBELEID

De VSOP bundelt de krachten van meer dan 100 patiëntenorganisaties en beoogt zo het verschil te maken in de levens van de meer dan één miljoen Nederlanders met zeldzame en genetische aandoeningen en hun naasten. De statutaire doelstellingen van de VSOP zijn eind 2020 opnieuw geformuleerd en daarmee volop actueel:

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.

Het doel van het beleid voor de komende jaren is als volgt samen te vatten:

- **ledere patiëntenorganisatie** ervaart dat het een gelijkwaardige partner is van het expertisecentrum en het daaraan verbonden zorgnetwerk, op het terrein van zorg en onderzoek.
- **ledere 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.
- **ledere patiënt** kan hierdoor zeggen: ik heb tijdig geweten, ben juist geïnformeerd, heb de voor mij juiste beslissingen kunnen nemen, leidend tot een correcte diagnose en toegang tot de beste beschikbare expertise en zorg.

De VSOP wil het onmogelijke mogelijk maken!

LEDEN

De VSOP is sinds haar oprichting in 1979 uitgegroeid tot een samenwerkingsverband van ruim 100 lidorganisaties. De leden (bijlage) vormen het bestaansrecht van de VSOP. Dankzij hen heeft de VSOP een gerespecteerde positie in de Nederlandse samenleving en een aantoonbare impact op onderzoek, zorg, medisch-ethische vraagstukken en beleid. Het aantal van minstens één miljoen Nederlandse patiënten met zeldzame en genetische aandoeningen, vraagt onverminderd om een proactieve, constructieve en impactvolle VSOP.

De ervaringsdeskundigheid van de achterban is essentieel voor het signaleren van knelpunten en kansen en inbreng van een visie op beleidsvraagstukken betreffende zorg, onderzoek en ethiek. Daartoe ondersteunt het VSOP-bureau diverse thematische platforms, een leden- en een patiëntenpanel. De toenemende omvang van het ledenaantal vraagt om een professionele 'infrastructuur', zowel wat betreft de relatie van de lidorganisaties met het VSOP-bestuur en VSOP-bureau, als de onderlinge samenwerking van de leden.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
Voor een grotere impact en bereik zoeken de leden van de VSOP samenwerking met patiëntenorganisaties voor aanpalende aandoeningen en/of overeenkomstige symptomen of problematiek. Het VSOP-bureau stimuleert en faciliteert dit, mede op basis van de indeling van de ERN's en Orphanet.	Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen organiseren zich in nationale expertisenetwerken en staan aldus functioneel in verbinding met de ERN's.

LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

Patiënten¹ zelf zijn het beste bekend met de impact van sociaal-maatschappelijke knelpunten op hun dagelijks leven. Zowel de ondersteuning door patiëntenorganisaties als hun belangenbehartiging richting organisaties in het sociale domein zijn onmisbaar. Patiënten hebben ook een eigen verantwoordelijkheid met betrekking tot (medische) zorg en leefstijl. Eigen regie draagt bij aan eigenwaarde. Een Persoonlijke Gezondheidsomgeving (PGO) kan helpen bij het oppakken van die rol.

Het Visiedocument NSZA 2030 benadrukt de onbekendheid met zeldzame aandoeningen in het sociaal-maatschappelijk domein en het belang van integratie met het medische domein.

Op overkoepelend, aandoeningoverstijgend niveau wil ook de VSOP bijdragen aan kwaliteit van leven, mentaal welbevinden en zingeving. Het gaat dan om gezamenlijke problematiek die verband houdt met het specifieke zeldzame of genetische karakter van de zeldzame en genetische aandoeningen, zoals de ontbrekende kennis binnen het sociaal-maatschappelijk veld. Dat kan bijvoorbeeld het afwijkende, progressieve beloop van sommige zeldzame aandoeningen betreffen, waardoor hulpmiddelen veel eerder dan gewoonlijk nodig zijn.

Aspecifieke knelpunten, geldend voor alle mensen met een chronische aandoening of handicap, stemt de VSOP af met de desbetreffende koepelorganisatie. De complexiteit van veel aandoeningen en co-morbiditeit maken dat een patiëntenorganisatie nooit alle belangen van een patiënt kan behartigen. Van belang zijn daarom samenwerking en afstemming tussen alle patiëntenkoepels: Patiëntenfederatie Nederland, IederIn, Mind, NFK, VSOP, etc. De leuze 'De patiënt centraal' geldt immers ook voor patiënten- en gehandicaptenorganisaties zelf.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
<p>1) De VSOP zet ervaringsverhalen in om de enorme impact van zeldzame aandoeningen in iemands leven, invoelbaar te laten zijn voor beleidsmakers.</p> <p>2) De VSOP bevordert de grip op het eigen leven en gezondheid ('<i>patient empowerment</i>') door daarvoor instrumenten te ontwikkelen of te ontsluiten en door PGO's (Persoonlijke Gezondheids Omgevingen) toegankelijk te maken voor patiënten met zeldzame en genetische aandoeningen.</p>	<p>Patiënten ervaren een betere kwaliteit van leven door meer aandacht binnen het sociaal-maatschappelijke domein voor de impact van hun aandoening, voor ervaren knelpunten en behoeften en het belang van eigen regie.</p>
<p>3) 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.</p> <p>4) De VSOP draagt in het sociaal-maatschappelijk domein bij aan de informatievoorziening en deskundigheidsbevordering betreffende zeldzame en genetische aandoeningen (generiek en aandoeningsspecifiek) en 'vertaalt' relevante informatie voor gebruik in het sociale domein.</p>	<p>Ontsotting tussen het medische en het sociaal-maatschappelijke domein wordt bevorderd; expertisecentra informeren, adviseren en begeleiden zorgverleners en werkers in het sociaal-maatschappelijk domein en ontwikkelen daartoe zorginstrumenten.</p>

¹ Waar in dit document sprake is van 'patiënten' betreft dit – tenzij anders vermeld - patiënten met zeldzame en/of genetische aandoeningen en/of, afhankelijk van de context, de ouders van jonge patiënten, het gezin en overige naasten. Waar sprake is van 'aandoening' betreft dit – tenzij anders vermeld – een zeldzame/genetische aandoening.

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

De grote maatschappelijke impact van zeldzame aandoeningen vraagt, nog steeds en opnieuw, om meer maatschappelijk bewustzijn ('awareness') en een integrale nationale aanpak strategie.

Het Visiedocument NSZA 2030 pleit daarom voor een nationale strategie onder regie van de nationale overheid, die gelinkt is aan de Rare 2030 Foresight Study. Het belang van patiëntenparticipatie wordt daarin uitstekend verwoord:

RARE 2030 FORESIGHT STUDY - PARTNERSHIP WITH PATIENTS

Goal: All people living with a rare disease and their representatives wishing to improve policies and actions in rare diseases should find their role in an ecosystem which fosters and rewards meaningful patient partnerships, exemplified by an ethos of co-creation that includes but goes beyond mere involvement, engagement, and empowerment people living with a rare disease and their representatives.

Recommendation: An overall culture, reflected in policies and funding, that encourage the meaningful participation, engagement, involvement and leadership of people living with a rare disease in the research, care and development of diagnostic tools, treatments and innovative solutions to improve the health and social status, healthcare delivery, autonomy, quality of life and well-being of people living with a rare disease in Europe. Patient partnership should be encouraged in both the public and private sectors and people living with a rare disease and their representatives may often serve as a partnering link between the two.

Als vertegenwoordiger van het patiëntenperspectief kan de VSOP als de 'spin in het web' en verbinder fungeren voor een scala aan veldpartijen met zowel gezamenlijke als uiteenlopende belangen. De VSOP wil met hen optrekken om te komen tot een gezamenlijke, samenhangende nadere uitwerking en implementatie van een toekomstbestendige strategie. De VSOP kan hun beleid, processen en diensten verrijken met de ervaringsdeskundigheid van het patiëntenveld. Om daaraan concreet vorm en follow-up te geven organiseert de VSOP ook de komende jaren, bij voorkeur jaarlijks, de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen (NCZA).

Om bij te dragen aan meer bewustwording en alertheid ('awareness') in de samenleving benut de VSOP kansen voor publicaties en aandacht in de media, o.a. via de jaarlijkse *Rare Disease Day* / Zeldzameziektendag.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
5) 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.	Er wordt een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 (NSZA 2030) ontwikkeld met regie vanuit de overheid en monitoring door een Implementatieplatform NSZA 2030.
6) 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 het de inbreng van ervaren knelpunten en behoeften in beleidsorganen.	

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG

Zoals geschetst in het Visiedocument NSZA 2030, ontbreekt het in de zorg nog aan de alertheid en deskundigheid die nodig zijn voor het tijdig herkennen van zeldzame aandoeningen, aan aandoeningspecifieke kennis en aan zicht op de ervaren knelpunten en behoeften van patiënten. Ook is de capaciteit ontoereikend van diverse disciplines die speciaal voor zeldzame aandoeningen van belang zijn.

De VSOP draagt bij aan de deskundigheid van relevante beroepsgroepen en hun kennis van het ervaringsperspectief. Dat uit zich in het stimuleren van en/of bijdragen aan de ontwikkeling van kwaliteitsdocumenten (richtlijnen, (zorg)standaarden en (zorg)modules) en daarop gebaseerde patiëntinformatie, onderwijsactiviteiten en publicaties in vakbladen. Met het oog op die deskundigheidsbevordering wordt er vooral samengewerkt met huisartsen (NHG), jeugdartsen (AJN), klinisch genetici (VKGN), kinderartsen (NVK) en artsen verstandelijk gehandicapten (NVAVG).

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
7) De VSOP agendeert en adresseert ervaren knelpunten en behoeften van patiënten bij relevante (groepen van) zorgverleners: expertisecentra, medisch-wetenschappelijke verenigingen en koepelorganisaties.	Partijen nemen gezamenlijk verantwoordelijkheid voor het bevorderen van meer bewustzijn rondom zeldzame aandoeningen in de zorg.
8) 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).	Voor zoveel mogelijk zeldzame aandoeningen worden multidisciplinaire kwaliteitsdocumenten en daarvan afgeleide zorgpaden, patiënteninformatie en uitkomstmaten ontwikkeld. Indien nodig en beschikbaar, worden internationale ' <i>standards of care</i> ' daarvoor benut.
9) De VSOP draagt vanuit het patiëntenperspectief bij aan de ontwikkeling en implementatie van onderwijs-initiatieven.	<ul style="list-style-type: none"> – Medisch-wetenschappelijke (beroeps)verenigingen zetten het onderwijs over zeldzame aandoeningen op de kaart bij docenten/opleiders van de verschillende medische vakgebieden. – Zeldzame aandoeningen worden opgenomen in het toekomstige Raamplan Geneeskunde.
De Orpha-codering voor zeldzame aandoeningen wordt geïntegreerd in lokale en nationale zorgsystemen.	

ORGANISATIE VAN DE ZORG

Het Visiedocument NSZA 2030 gaat uitgebreid in op het belang van een goede organisatie van de zorg voor de kwaliteit van de zorg. Concentratie en netwerkzorg zijn daarbij kernbegrippen, met expertisecentra en Europese Referentienetwerken (ERN's) als bouwstenen.

Sinds het begin van deze eeuw heeft de VSOP, in samenwerking binnen EURORDIS, een rol gespeeld bij de ontwikkeling van nationale plannen voor zeldzame aandoeningen en de daarin opgenomen doelstelling expertisecentra aan te wijzen. De VSOP werkte daarvoor eerst samen met Orphanet Nederland en vervolgens ook met de NFU. In 2021 heeft het ministerie van VWS dit proces geadopteerd en wettelijk vastgelegd.

Uit de beoordeling van de expertisecentra door patiëntenorganisaties blijkt onder andere dat er nog veel verbeterd kan worden in hun onderlinge samenwerking, de vorming van zorgnetwerken en de aandacht voor de lacunes ('witte vlekken') in het zorglandschap.

Het is belangrijk dat de Nederlandse zorg verbonden is met de Europese infrastructuur voor zeldzame aandoeningen: de Europese Referentie Netwerken (ERN's). De VSOP wil er aan bijdragen dat dit in twee richtingen profijt oplevert voor patiënten: zowel betere toegang tot planbare grensoverschrijdende zorg, als dat zorg en onderzoek profiteren van de kennisontwikkeling die op Europees niveau plaatsvindt.

Het is belangrijk dat Nederlandse patiëntenorganisaties een stem hebben in de *European Patient Advisory Groups* (ePAG's) die verbonden zijn aan de ERN's. Als 'National Alliance' van EURORDIS faciliteert de VSOP daarom een platform voor Nederlandse ePAG-vertegenwoordigers.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
	<ul style="list-style-type: none"> – Iedere patiënt is gezien door en geregistreerd bij het voor zijn aandoening erkende expertisecentrum. – Iedere patiënt ervaart dat de individuele zorg goed wordt gecoördineerd. – Iedere jongvolwassen patiënt ervaart dat de transitie van kind- naar volwassenzorg goed verloopt.
De VSOP geeft bijzondere aandacht aan 'witte vlekken' in het zorglandschap:	
10) zeldzame aandoeningen zonder een Nederlands of Europees expertisecentrum;	<ul style="list-style-type: none"> – Centra met de ambitie erkend te worden als expertisecentrum voor aandoeningen zonder expertisecentrum is, worden daartoe door hun ziekenhuizen en koepels in staat gesteld. – Expertisecentra behandelen patiënten met aandoeningen die gerelateerd zijn aan de aandoening(en) waarvoor men is erkend, maar zonder eigen erkend Nederlands expertisecentrum. Hun ziekenhuizen en koepels ondersteunen hen daarin.
11) expertisecentra zonder nationaal expertisenetwerk of zorgnetwerk;	Er komen zorginhoudelijke en financiële kaders voor netwerkzorg tussen enerzijds (samenwerkende) expertise-centra en perifere (behandel)centra en zorgverleners anderzijds.
12) expertisecentra voor aandoeningen zonder patiëntenorganisatie.	
13) De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties in hun samenwerking met expertisecentra en zorgnetwerken.	<ul style="list-style-type: none"> – Er is sprake van een adequate interactie van de expertisecentra met derde-, tweede- en eerstelijnszorgverleners en patiëntenorganisaties. – De expertisecentra zijn goed zichtbaar en vindbaar voor zowel (verwijzende) medisch-professionals als patiënten.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
<p>14) De VSOP bevordert dat Nederlandse patiëntenorganisaties in verbinding staan met ERN's en ondersteunt daartoe de vertegenwoordiging van Nederlandse patiëntvertegenwoordigers in de ePAG's.</p>	<p>Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen organiseren zich in nationale expertisenetwerken en staan aldus functioneel in verbinding met de ERN's.</p>
<p>15) De VSOP zet zich in voor patiënten-voorlichting over, en ondersteuning bij, (de vergoeding van) planbare grensoverschrijdende zorg.</p>	<p>Concrete patiëntinformatie over planbare grensoverschrijdende zorg is beschikbaar voor alle aandoeningen waarvoor dit relevant is. Dit betreft in ieder geval alle aandoeningen zonder Nederlands multidisciplinair behandelcentrum en aandoeningen waarvoor met een effectievere behandeling binnen een ERN dan in Nederland.</p>
<p>De zorg voor en het onderzoek naar zeldzame aandoeningen worden geconcentreerd op basis van betrouwbare Nederlandse patiëntenaantallen en (inter)nationale volumecriteria.</p>	
<p>Expertisecentra voor aandoeningen die nauw verwant zijn of verschillende levensfasen betreffen (kinderen, volwassenen) - gaan nauw(er) samenwerken en maken dit zichtbaar voor patiënten en (verwijzende) zorgverleners.</p>	
<p>Onderzocht wordt of de financiering van erkende expertisecentra in de pas loopt met de eisen die aan hen worden gesteld.</p>	
<p>De huidige 5-jaars beoordeling van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen wordt geborgd in een duurzame, permanente Nederlandse strategie.</p>	
<p>Erkende expertisecentra pakken hun rol op bij de coördinatie van de individuele multidisciplinaire zorg voor patiënten, in het bijzonder patiënten met complexe aandoeningen.</p>	
<p>De eerste- en tweedelijns zorg worden beter toegerust tot het signaleren van een mogelijke zeldzame aandoening, het vinden van daarvoor relevante informatie wordt verbeterd, alsmede de kennis over het belang van erkende expertisecentra voor doorverwijzing.</p>	
<p>Externe kennisdeling en deskundigheidsbevordering wordt een verplichte indicator binnen de overheidseisen waaraan de expertisecentra moeten voldoen.</p>	
<p>Landelijke spreiding van expertisecentra en behandelcentra krijgt nadrukkelijker aandacht in het beleid zeldzame aandoeningen.</p>	
<p>Er komt een landelijk format voor zorgpaden, waarin voor adequate organisatie van zorg ook de relatie van expertisecentra met de perifere zorg is opgenomen. De expertisecentra stemmen de zorgpaden af met patiëntenorganisaties en publiceren deze op internet.</p>	

GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Van oudsher is er binnen de achterban van de VSOP veel ervaringskennis op het terrein van de zeldzame monogenetische aandoeningen. Van daaruit kan de VSOP ook van betekenis zijn voor patiënten met allerlei andere aandoeningen waarbij genetische aspecten aan de orde zijn. Bovendien raakt de genetica de gehele samenleving; ook als er (nog) geen sprake is van een zorgvraag of van 'patiënt-zijn'. Dat komt bijvoorbeeld tot uiting als mensen door genetische screening geattendeerd worden op een toekomstig gezondheidsrisico voor zichzelf of hun (toekomstig) kind. Het patiëntenperspectief kan burgers en beleidsmakers behulpzaam zijn bij de maatschappelijke en ethische dilemma's. Het Erfocentrum en de VKGN zijn daarbij belangrijke partners voor de VSOP.

Bekend voorbeeld van een screening op zeldzame, genetische aandoeningen is de hieprikscreening. Momenteel dienen de aandoeningen waarop gescreend wordt, 'behandelbaar' te zijn. Echter, een diagnose is altijd van grote waarde, ook als de aandoening niet te genezen is, of verergering niet kan worden voorkomen. Een bevestigende diagnose, volgend op screening, kan altijd tot betere zorg en handelingsopties leiden. Een vroege (hiepriks)screening dient daarom volgens de VSOP ook aangeboden te worden aan ouders die dat willen, voor minder- of niet behandelbare aandoeningen waarvoor wel andere 'handelingsopties' bestaan.

Vanwege het belang voor zowel de gezondheidszorg in het algemeen, als zeldzame en genetische aandoeningen in het bijzonder, is de VSOP er voorstander van genetische gegevens zoveel mogelijk onderdeel te laten zijn van wetenschappelijk onderzoek. Extra aandacht is dan nodig voor de veiligheid en privacy van persoonsgegevens en de ethische, maatschappelijke en juridische aspecten.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
16) De VSOP zet zich in voor optimalisatie van beleid en informatievoorziening rondom het informeren van familieleden met een erfelijke aandoening.	<ul style="list-style-type: none"> – Meer familieleden met een genetisch risico worden met die informatie bereikt, o.a. door de familiegegevens (stambomen) in beheer van de klinisch genetische centra onderling te koppelen en informatie over een mogelijk genetisch risico vanaf de leeftijd van 16 jaar opvraagbaar te maken. – Maatschappelijke, culturele en financiële drempels voor een genetisch consult worden onderzocht en weggenomen.
17) De VSOP wil dat ook aandoeningen die buiten de beperkte definitie vallen van 'behandelbaar', opgenomen worden in de hiepriks of een vergelijkbaar vroege screening.	Het traject dat kan leiden tot opname van een nieuwe aandoening in de hiepriks wordt zo kort mogelijk. Daartoe worden aandoeningen die aan de criteria voor opname in de hiepriks voldoen, zo vroeg mogelijk gesignaleerd en wordt de inzet van DNA-analyse verkend.
18) 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.	Er worden richtlijnen, methoden en ethische kaders ontwikkeld om genetische informatie op grote schaal in te zetten (gepersonaliseerd gezondheidssysteem). Patiënten en burgers zijn daarbij betrokken.
De samenleving en de gezondheidszorg worden toegerust om beter met genetische informatie en genetische innovaties om te gaan (<i>genetic literacy</i>).	
Commerciële DNA-testen die in Nederland worden aangeboden, gaan aan dezelfde kwaliteitseisen voldoen als testen binnen de reguliere zorg, met name op het terrein van informatie, counseling en aanpalende zorg.	
De aandacht voor een integraal preconceptioneel zorgaanbod wordt op nationaal niveau geïntensiveerd en preconceptioneel dragerschapsonderzoek gaat daarvan onderdeel uitmaken.	
Voor moeilijk oplosbare casuïstiek wordt op landelijk of op internationaal niveau multidisciplinair samengewerkt.	
Het aanvragen van hercontact na een eerdere onduidelijke (genetische) diagnose wordt op nationaal niveau geregeld.	

TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN

In het Visiedocument NSZA 2030 wordt toegelicht waarom tijdig weten en tijdige diagnostiek zo belangrijk zijn en hoe awareness, deskundigheid en tijdige doorverwijzing daaraan kunnen bijdragen. De VSOP maakt zich daarom nadrukkelijk sterk voor het voorkomen en beperken van diagnostische vertraging.

Genetische screeningsprogramma's zijn een effectief middel om een genetisch risico te detecteren, een tijdige diagnose te stellen en/of een (preventieve) behandeling starten. De VSOP brengt bij deze ontwikkelingen het patiëntenperspectief in ten aanzien van de medisch-ethische, maatschappelijke en juridische aspecten. Daarbij benadrukt de VSOP het belang van 'handelingsopties' voor de (toekomstige) ouders, tegenover de gangbare, meer beperkte nadruk op medische 'behandelingsopties'.

Het patiëntenperspectief is in het bijzonder van belang bij screenings en diagnostiek voorafgaand aan, of tijdens de zwangerschap. De VSOP heeft dan ook een belangrijke stem op het beleidsterrein van de preconceptionele en prenatale zorg. Met name bij deze prenatale zorg gaat het om evenwichtige informatie, autonome besluitvorming en een toekomstperspectief waarin mensen met een aandoening of beperking verzekerd zijn van goede zorg en volwaardige maatschappelijke acceptatie. De VSOP werkt daarbij samen met de, aan het Amsterdam-UMC verbonden leerstoel 'Het patiënten perspectief bij de ontwikkeling van genetische testen rondom zwangerschap en geboorte'. Belangrijke beleidspartners op dit terrein zijn VKGN, NVOG, KNOV, RIVM en het Erfocentrum als publieks-voorlichtingsorganisatie.

Ondanks alle inspanningen zullen er kinderen en volwassenen blijven waarbij de diagnose niet kan worden gesteld. De VSOP zal hen niet in de kou laten staan.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
19) De VSOP bevordert een nationale infrastructuur van centra voor (doorverwijzing van) mensen zonder diagnose.	<ul style="list-style-type: none"> – Er komt een landelijke diagnostische infrastructuur om diagnostische vertraging te voorkomen. De rol van moleculair-genetische diagnostiek wordt daarin uitgewerkt, ook in de tumordiagnostiek, en zorgpaden en kwaliteitsstandaarden worden er op aangepast. – Hercontact na een eerdere onduidelijke (genetische) diagnose wordt op nationaal niveau geregeld.
20) De VSOP zet in op de verdere ontwikkeling en gebruik van (kwaliteits)instrumenten voor vroegsignalering.	
21) De VSOP zet zich in voor goede voorlichting aan ouders over onderwerpen rond zwangerschap en erfelijkheid, zoals preconceptiezorg, prenataal onderzoek en (genetisch) screeningsonderzoek vlak na de geboorte (hiel prik). De VSOP entameert deskundigheidsbevordering bij betrokken professionals.	<ul style="list-style-type: none"> – Preconceptiezorg en prenatale counseling worden nadrukkelijker geborgd in de zorg, met nadrukkelijke aandacht voor geïnformeerde besluitvorming. – Er komt een aanbod van preconceptionele genetische dragerschapsscreening voor iedere burger die daarvan gebruik wil maken in het kader van een kinderwens.
22) De VSOP bevordert het bewustzijn t.a.v. preconceptionele en prenatale zorg nadrukkelijker onder relevante patiëntenorganisaties.	
23) 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.	

WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING

Op het terrein van wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling voor mensen met zeldzame en genetische aandoeningen benadrukt het Visiedocument NSZA 2030 het belang van patiëntbetrokkenheid, centrale regie en adequate financiering.

Patiëntbetrokkenheid is van belang bij al het onderzoek – en daarvoor benodigde dataverzameling - dat kan bijdragen aan een betere kwaliteit van leven van patiënten, waaronder fundamenteel, translationeel, klinisch, diagnostisch en psychosociaal onderzoek. In een vroeg stadium is gezamenlijke agendavorming noodzakelijk. Onderzoekers en patiënten stellen dan samen onderzoeksdoelen, design en gewenste uitkomst(mat)en vast. De rol van de patiëntorganisatie kan vervolgens zowel informatieleverancier, adviseur, samenwerkingspartner als onderzoeksleider zijn. Gelijkwaardig partnerschap en gelijkwaardige financiering zijn daarbij altijd het uitgangspunt. De PGO's van de achterban kunnen een belangrijke, gevalideerde onderbouwing geven aan het patiëntenperspectief dat wordt ingebracht door de patiëntenorganisatie.

Patiënten dienen altijd een stem te hebben in het bestuur en beheer van en toezicht op (de 'governance') van zowel kleine registers en als grote ('big data') databases. Mede vanuit de eigen ervaringen als partner in Nederlandse en Europese onderzoeksprojecten kan het VSOP-bureau patiëntenorganisaties ondersteunen bij hun deelname aan onderzoek.

Op beleidsmatig, nationaal niveau zet de VSOP zich richting overheid, onderzoeksinstellingen, fondsen en commerciële partijen in voor gezamenlijke agendavorming, betere voorlichting, toegankelijkheid en bekostiging.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
24) De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties bij de inbreng van het patiëntenperspectief in onderzoek.	Patiëntenorganisaties zijn partners in alle fasen van wetenschappelijk onderzoek. Onderzoeksagenda's zijn altijd gebaseerd op een synthese tussen de onderzoeksagenda vanuit medisch-wetenschappelijk perspectief en patiëntenperspectief.
25) De VSOP zet zich in voor partnerschap en medezeggenschap van patiëntenorganisaties bij het opzetten en medebeheer van registries en biobanken.	Een nationale register-infrastructuur biedt alle expertisecentra de mogelijkheid een register op te zetten dat aansluit op de registers van de ERNs.
Deelnemers aan wetenschappelijk onderzoek krijgen de voor hen relevante gezondheidsinformatie via een deskundige medisch tussenpersoon teruggekoppeld.	
Een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen maakt deel uit van de Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 en sluit aan bij actuele (inter)nationale initiatieven.	
Overheids- en gezondheidsfondsen financieren programma's op basis van een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen. Daarbij werken zij zoveel mogelijk samen en sluiten aan bij bestaande (inter)nationale programma's of initiatieven, of ontwikkelen nieuwe programma's, waaronder programma's voor patiënt-geïnitieerd en patiënt-geprioriteerd onderzoek.	
Gezondheidsgegevens en onderzoeksgegevens zijn FAIR en onderdeel van een omgeving '(health data space) waarin onderzoek en zorg samenkomen in een 'lerend gezondheidsstelsel'.	
Een nationale gezondheidsdata-infrastructuur stelt patiënten en burgers in staat vanuit hun eigen perspectief een goede afweging te maken tussen voor- en nadelen van onderzoek. Een begrijpelijk informed consent en inzage/beheer/terugkoppeling van hun data en de resultaten van het onderzoek zijn daarvan onderdeel.	

MEDICIJNBELEID

Het ontwikkelings- en vergoedingsproces van nieuwe medicijnen en therapieën dient zodanig ingericht te zijn, dat innovatie wordt gestimuleerd. De VSOP zet zich vervolgens ook in voor tijdige toegang voor patiënten van deze, soms levensreddende, nieuwe middelen.

Ook het Visiedocument NSZA 2030 gaat in op zowel het belang van innovatie als toegankelijkheid. Vroege samenwerking tussen patiënten, onderzoekers, overheid en industrie is daarvoor van belang. De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties bij hun rol in dat proces. Vervolgens is ook een eerlijke, duurzame en maatschappelijk verantwoorde prijsstelling voorwaarde voor tijdige toegang. De winstmarge van de fabrikant dient in verhouding te staan tot de (meer)waarde voor patiënt (kosteneffectiviteit) en maatschappij (budget-impact). Zogenaamde *cost-plus* modellen proberen daar aan te voldoen.

Het is uiteindelijk belangrijk dat arts en patiënt ‘in de spreekkamer’ samen kunnen beslissen over het meest passende beschikbare medicijn. Iedere patiënt is verschillend. Overheid, zorgverzekeraars en medisch-wetenschappelijke verenigingen hebben een rol in het realiseren van een zo breed mogelijk behandelaanbod.

Doelstellingen VSOP	Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030
<p>26) 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 voor patiënten in de weg staan.</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Het geneesmiddelenbeleid van overheid en zorgverzekeraars wordt beter afgestemd op de zeldzame aandoeningen. De infrastructuur van erkende expertisecentra, patiëntenorganisaties en ERN's wordt daartoe benut. – Niet-commerciële academische partijen krijgen de kans om - bij voorkeur in Europees verband en in samenwerking met de farmaceutische industrie - weesgeneesmiddelen en gentherapieën voor zeer zeldzame indicaties (zonder verdienmodel) te produceren.
<p>27) De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties in hun contacten met beleidsmakers en – uitvoerders op het terrein van medicijnbeleid en verspreidt de geleerde lessen.</p>	<p>De Nederlandse overheid zet zich binnen Europa in voor beschikbare, toegankelijke en betaalbare medicijnen door veel meer Europese samenwerking, waaronder gezamenlijke HTA, gezamenlijke prijsonderhandelingen en gezamenlijke inkoop.</p>
<p>28) De VSOP ondersteunt initiatieven voor deskundigheidbevordering van patiënten-organisaties op het terrein van medicijnontwikkeling en medicijnbeleid.</p>	
<p>Succesvolle toepassingen van <i>drug repurposing</i> worden geregistreerd.</p>	

FINANCIËEL BELEID VSOP

De mate waarin de VSOP de in dit Beleidsplan beschreven doelstellingen kan realiseren zal mede afhangen van de beschikbare financiële middelen.

De VSOP komt momenteel niet in aanmerking voor instellingssubsidie vanuit de overheid. Dit doet geen recht aan de belangrijke positie van VSOP in de Nederlandse zorg en samenleving, en het frequente en grote beroep dat overheid en veldpartijen doen op de VSOP. Toereikende financiering is nodig voor het adequaat functioneren als belangenbehartiger, het functioneren als vereniging, de dienstverlening en de continuïteit en borging van ontwikkelde producten en diensten.

Het onafhankelijk bureau 'ZorgmarktAdvies' schatte in 2020 in, dat ruim € 700.000; 7 fte, nodig is om deze kerntaken van de VSOP uit te kunnen voeren (vertrouwelijk rapport in opdracht van het ministerie van VWS). De VSOP zal mede op basis hiervan een beroep doen op toereikende instellingssubsidie vanuit de overheidsregeling voor financiering van patiëntenorganisaties die per 2023 wordt gewijzigd. Om onafhankelijk te kunnen functioneren blijft de VSOP ook zoeken naar (meerjaren)financiering voor kerntaken uit andere bronnen.

Ook zullen projecten zich richten op realisatie van de in dit beleidsplan opgenomen doelstellingen. Uitgaande van ervaringen en personele formatie in de afgelopen jaren is ook voor de acquisitie en uitvoering van projecten ongeveer 7 fte nodig. Om dit te ondersteunen wordt een strategisch fondsenwervingsplan opgesteld en de oprichting van een aan de VSOP verbonden huisfonds verkend.

Met name wanneer er sprake is van aandoeningsspecifieke elementen, worden projecten uitgevoerd in samenwerking met de desbetreffende lidorganisatie(s). Op verzoek van, en gefinancierd door, lidorganisaties kan het VSOP-bureau in overleg bepaalde diensten verlenen op het terrein van zorg, onderzoek en beleid.

LIDORGANISATIES

Laatste update: november 2021

- 1) ADCA/Ataxie Vereniging Nederland
- 2) ALS Patients Connected
- 3) Bardet-Biedl Syndroom Stichting
- 4) Belangengroep MEN
- 5) Belangenvereniging LOA/LHON
- 6) Belangenvereniging van Kleine Mensen (BVKM)
- 7) Belangenvereniging Von Hippel-Lindau
- 8) Care4BrittleBones
- 9) CMTC-OVM
- 10) Contactgroep Marfan Nederland (CMN)
- 11) Cure ADOA Foundation
- 12) DEBRA
- 13) DSD Nederland
- 14) FOP Stichting Nederland
- 15) Fragiele X Vereniging
- 16) Fsign - De Fabry Support & Informatie Groep
- 17) Galactosemievereniging
- 18) HEVAS
- 19) HME - MO Vereniging Nederland
- 20) Huid Nederland
- 21) Interstitiële Cystitis Patiëntenvereniging (ICP)
- 22) Jeugdreuma Vereniging Nederland (JVN)
- 23) Kabuki Stichting
- 24) Korter maar krachtig - Vereniging voor geamputeerden (KMK)
- 25) LaPosa - Landelijke patiënten en oudervereniging voor schedel en/of aangezichtsandoeningen
- 26) LGD Alliance Europe
- 27) Lichen Planus Vereniging Nederland (LVPN)
- 28) Longfibrose Patiëntenvereniging
- 29) Macula Vereniging
- 30) Marshall-Smith Syndrome Research Foundation
- 31) Mastocytosevereniging Nederland
- 32) Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS)
- 33) Nederlandse Hypofyse Stichting (NHS)
- 34) Nederlandse Klinefelter Vereniging
- 35) Nederlandse Rett Syndroom Vereniging
- 36) Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP)
- 37) Nederlandse Vereniging van Patiënten met sternocostoclaviculaire hyperostose (SCCH)
- 38) Nederlandse Vereniging voor Heriditair Angio Oedeem en Quinck's Oedeem
- 39) Nederlandse Vereniging voor mensen met een wijnvlek of Sturge-Weber Syndroom
- 40) Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPG)
- 41) Neurofibromatosevereniging Nederland (NFVN)
- 42) Nierpatiëntenvereniging Nederland (NVN)
- 43) OSCAR Nederland
- 44) Parkinson Vereniging
- 45) Patiëntenvereniging Acute Porfyrie
- 46) Patiëntenvereniging fibreuze dysplasie
- 47) PKU Vereniging Nederland
- 48) Platform CHD
- 49) Prader Willi Fonds
- 50) Prader Willi Stichting

- 51) SGA Platform
- 52) Spierziekten Nederland (SN)
- 53) Stichting AA & PNH Contactgroep
- 54) Stichting Amyloïdose Nederland
- 55) Stichting Christianson Syndrome Europe (CS-Europe)
- 56) Stichting De 9e van....
- 57) Stichting de Ontbrekende Schakel
- 58) Stichting Diagnose Kanker (SDK)
- 59) Stichting Down Syndroom (SDS)
- 60) Stichting GNAO1 NL
- 61) Stichting Huidlymfoom
- 62) Stichting IJzersterk
- 63) Stichting Kans voor PKAN kinderen
- 64) Stichting LMNA Cardiac
- 65) Stichting Lynch Polyposis
- 66) Stichting MRK-vrouwen
- 67) Stichting NephcEurope
- 68) Stichting Nina Foundation
- 69) Stichting Noonan Syndroom
- 70) Stichting Orthostatische Tremor
- 71) Stichting Overdruksyndroom NL (SOS NL)
- 72) Stichting Patiëntenplatform Sarcomen
- 73) Stichting PCD Belangengroep
- 74) Stichting Pierre Robin Europe
- 75) Stichting Pulmonale Hypertensie
- 76) Stichting RPF
- 77) Stichting Rubinstein-Taybi Syndroom
- 78) Stichting Steun 22q11
- 79) Stichting Tubereuze Sclerose Nederland (STSN)
- 80) Stichting Usher Syndroom
- 81) Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)
- 82) Syringomyelie Patiënten Vereniging
- 83) TAPS-support
- 84) Turner Contact
- 85) Vasa Previa Stichting
- 86) Vasculitis Stichting
- 87) Vereniging Angelman Syndroom Nederland
- 88) Vereniging Anusatresie
- 89) Vereniging Cornelia de Lange Syndroom
- 90) Vereniging MED - SED
- 91) Vereniging Oog in Oog
- 92) Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI)
- 93) Vereniging Ouderen en Kinderen met Slokdarmafsluiting (VOKS)
- 94) Vereniging van Ehlers Danlos patiënten (VED)
- 95) Vereniging van Huntington
- 96) Vereniging van Patiënten met E.P.P.
- 97) Vereniging voor Allergie Patiënten (VAP)
- 98) Vereniging voor Ichthyosisnetwerken
- 99) Vereniging Ziekte van Hirschsprung
- 100) Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)
- 101) XLH Vereniging Nederland
- 102) Zeldsamen