

---

## Zeldzame aandoeningen: de betekenis van patiëntenorganisaties en de VSOP voor de zorgverlener

Cor Oosterwijk · Sigrid Hendriks · Silvia van Breukelen

---

### Samenvatting

Veel artsen en overige zorgverleners in de eerstelijnszorg blijken in de praktijk niet goed te weten wat hun rol is in de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening. De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), de patiëntenorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen, wil met deze bijdrage de horizon voor medisch professionals verbreden. Het belang van verwijzing naar zowel patiëntenorganisaties als expertisecentra voor zeldzame aandoeningen wordt nader uitgewerkt. Tevens wordt ingegaan op allerlei andere zaken waarin de arts vroeg of laat een rol heeft, zoals tijdige diagnosestelling, genetica, zorg rondom de zwangerschap, alsmede de voor patiënten met zeldzame aandoeningen belangrijke terreinen van wetenschappelijk onderzoek en zorgbeleid.

---

### Het landschap van Nederlandse patiëntenorganisaties

Er zijn in Nederland naar schatting 200 patiëntenorganisaties die zich inzetten voor patiënten met zeldzame aandoeningen en hun naasten. Dat kunnen organisaties zijn die zich heel specifiek inzetten voor één aandoening, een cluster van verwante zeldzame aandoeningen, of voor veelvoorkomende aandoeningen met zeldzame varianten, zoals parkinsonismen bij de ziekte van Parkinson. Met name de organisaties die zich richten op één zeldzame aandoening zijn meestal vrijwilligersorganisaties. Al deze organisaties dragen vanuit hun ervaringsdeskundigheid bij aan betere zorg en onderzoek, het faciliteren van lotgenotencontact en het verstrekken van voorlichting. Vrijwel alle patiëntenorganisaties hebben een medische adviesraad en staan in contact met Europese en/of internationale netwerken van

---

Dr. C. Oosterwijk (✉) · Drs. S. Hendriks · S. van Breukelen  
Soest, Nederland  
e-mail: c.oosterwijk@vsop.nl

medici en onderzoekers. Ze vormen daarom voor zowel patiënten als zorgprofessionals belangrijke kennisbronnen. Het is immers onmogelijk de duizenden zeldzame aandoeningen en de snelle kennisontwikkeling over deze aandoeningen, een plek te geven in de curricula.

Patiëntenorganisaties vragen aandacht voor de gevolgen van het leven met de aandoening die binnen de reguliere zorg vaak onvoldoende aan bod komen. Te denken valt aan kinderwens, opleiding, carrière, mogelijke effecten van voeding en leefstijl, gevolgen voor het gezin etc. Daar waar ‘evidence-based’ data bij zeldzame ziekten vaak ontbreken, wordt ‘experience-based’ informatie des te belangrijker. Dat maakt deze patiëntenorganisaties van grote betekenis voor de kwaliteit van leven van mensen met zeldzame aandoeningen.

---

### **De overkoepelende rol van de VSOP**

Naast de vele aandoeninggerichte patiëntenorganisaties, zijn er organisaties die zich hoofdzakelijk bezighouden met overkoepelende thema's, zoals de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP; [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)). De VSOP zet zich met een achterban van 70 aangesloten patiëntenorganisaties en 23 medewerkers in voor de gezamenlijke problematiek van iedereen in Nederland die geconfronteerd is met een zeldzame of genetische aandoening. Voor veel medisch professionals die betrokken zijn bij de directe zorg voor kinderen en volwassenen met zeldzame aandoeningen, is de wereld van patiëntenorganisaties al onbekend terrein, laat staan dat men bekend is met een koepelorganisatie als de VSOP.

Daarom wordt hierna ingegaan op de betekenis van de VSOP voor medisch professionals. Aan de orde komen onder andere concrete producten voor de huisarts, het belang van expertisecentra, de relatie tussen zeldzame aandoeningen, kinderwens en zwangerschap en de noodzaak zeldzame aandoeningen zo vroeg mogelijk te herkennen.

---

### **De rol van de huisarts**

Huisartsen hebben altijd de bijzondere aandacht gehad van de VSOP. Zij vervullen een belangrijke rol in tijdige doorverwijzing naar de klinisch-genetische centra en expertisecentra bij het vermoeden van een genetische en/of zeldzame aandoening (de meeste zeldzame aandoeningen zijn genetisch, erfelijk of aangeboren). Het is daarom belangrijk dat huisartsen zich bewust zijn van de genetische aspecten van veel (ook niet-zeldzame) aandoeningen en tevens mogelijk erfelijk belaste familieleden attenderen op het belang van genetisch onderzoek.

Verschillende van de tien bijzonder hoogleraren die de afgelopen 30 jaar door de VSOP zijn benoemd, waren actief in de deskundigheidsbevordering van huisartsen. Tevens publiceerde de VSOP met het oog daarop in 2000 de brochure ‘Huisarts en genetica’. Inmiddels heeft de website <http://www.huisartsengenetica.nl> deze rol overgenomen. Van recentere datum is de zeer succesvolle reeks huisartsen-

brochures voor zeldzame aandoeningen, die in samenwerking met het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en de desbetreffende patiëntenorganisaties worden ontwikkeld ([www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten](http://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten)). De brochures bevatten relevante behandeladviezen voor de zorg voor de patiënt met de desbetreffende aandoening en blijken ook zeer bruikbaar voor jeugdartsen, verpleeghuisartsen, artsen-VG en paramedici.

De gedachte dat goede zorg zich zowel baseert op het medisch perspectief als op het patiëntenperspectief vormt het DNA van de VSOP. Het is het uitgangspunt voor zowel de huisartsenbrochures als andere kwaliteitsstandaarden die de VSOP ontwikkelt. Dat is ook terug te zien in de zorgstandaarden van de VSOP, die de integrale zorg voor de patiënt met een zeldzame aandoening beschrijven. Daarbij worden alle relevante medisch-wetenschappelijke verenigingen betrokken en tevens vinden er professionele consultaties plaats van patiënten. Indien er een huisartsenbrochure voor de aandoening bestaat, wordt deze onderdeel van de desbetreffende zorgstandaard. De door de VSOP ontwikkelde zorgstandaarden staan op de website [www.zorgstandaarden.net](http://www.zorgstandaarden.net). Wanneer alle regels van het Zorginstituut Nederland (ZiN) gevolgd zijn, wordt de zorgstandaard tevens opgenomen in het register voor erkende kwaliteitsstandaarden, richtlijnen en zorgstandaarden van het ZiN ([www.zorginstituutnederland.nl/kwaliteit/toetsingskader+en+register](http://www.zorginstituutnederland.nl/kwaliteit/toetsingskader+en+register)).

In een artikel in *Huisarts en Wetenschap* (Hendriks et al.; novembernummer 2016) gaan de auteurs nader in op de bijdrage van de huisarts aan tijdige diagnosestelling bij mensen met een zeldzame aandoening. De auteurs reiken diagnostische tools aan en noemen signalen die huisartsen kunnen helpen aan een zeldzame aandoening te denken. Zij concluderen dat huisartsen, ook zonder dat zij zelf de exacte diagnose stellen, kunnen zorgen dat patiënten met een zeldzame aandoening tijdig bij de juiste experts terechtkomen. Tevens kunnen huisartsen hun patiënten begeleiden en ondersteunen tijdens de vaak lange zoektocht naar de juiste diagnose.

Als de diagnose eenmaal gesteld is, is het belangrijk dat (huis)artsen en andere zorgverleners hun patiënten stimuleren zich aan te sluiten bij een patiëntenorganisatie. Dit is goed voor zowel het lotgenotencontact als om op de hoogte te blijven van actuele informatie op het terrein van onderzoek en zorg. Ook de VSOP-website [www.zeldzameaandoening.nl](http://www.zeldzameaandoening.nl) kan daarbij behulpzaam zijn. De site wijst ouders en patiënten die voor het eerst geconfronteerd worden met een zeldzame aandoening, de weg in het complexe zorglandschap.

---

## Verwijzen naar expertisecentra

Sinds 2015 heeft Nederland door de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport erkende expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Voor kennisvermeerdering en kennisdeling is het van groot belang dat alle patiënten met een bepaalde aandoening bekend zijn bij en gevolgd worden door het betreffende expertisecentrum. Een huisarts dient er daarom alert op te zijn dat zowel nieuw gediagnosticeerde patiënten als de patiënten in zijn praktijk met een al langer bekende zeldzame aandoening, aangemeld zijn bij het centrum.

De VSOP speelt een belangrijke rol in de toetsing van deze expertisecentra. Deze toetsing wordt in Nederland momenteel door de NFU uitgevoerd op basis van Europese criteria. Toetsing vanuit het medisch-wetenschappelijk perspectief vindt plaats door leden van de wetenschappelijke adviesraad van Orphanet (<http://www.orpha.net/national/NL-NL/index/wetenschappelijke-advies-raad/>). De toetsing vanuit het patiëntenperspectief wordt gefaciliteerd door de VSOP door middel van online vragenlijsten die onder de patiëntenorganisaties worden uitgezet.

Deze toetsing is in de eerste plaats bedoeld om het Nederlandse zorglandschap voor zeldzame aandoeningen zowel voor patiënten als voor medisch professionals transparanter te maken. Het maakt zichtbaar welke centra goede multidisciplinaire zorg combineren met leidend wetenschappelijk onderzoek, een bij zeldzame aandoeningen uiterst noodzakelijke combinatie.

Een andere reden voor deze toetsing was de mogelijkheid als erkend expertisecentrum deel te gaan uitmaken van formele Europese netwerken voor zeldzame aandoeningen, de zogenoemde European Reference Networks (ERN's). In juni van dit jaar konden erkende Europese expertisecentra zich voor het eerst hiervoor aanmelden. ERN's moeten zorgen voor meer Europese samenwerking in de zorg voor zeldzame aandoeningen. Daarnaast is er in Nederland echter nog veel meer netwerkvorming nodig, zowel tussen expertisecentra onderling als tussen expertisecentra en eerste-, tweede- en derdelijnszorg professionals.

De VSOP heeft een, ook voor de huisarts zeer bruikbare, website die het voorgaande combineert. Daartoe zijn koppelingen aangebracht tussen aandoeningen, patiëntenorganisaties, kwaliteitsstandaarden, huisartsenbrochures en expertisecentra ([www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)).

---

## De zorg voor een gezonde zwangerschap

De belangrijkste reden voor de oprichting van de VSOP, in 1979, was dat veel ouders van een kind met een genetische aandoening een gebrek aan kennis ervoeren ten aanzien van de erfelijke aspecten van die aandoening in relatie tot een volgende kinderwens. Voorlichting en deskundigheidsbevordering op het terrein van de genetica en de betekenis daarvan voor de zorg vormen dan ook de rode draad in de geschiedenis van de VSOP. Daarbij lag de focus op het zo tijdig mogelijk bereiken van stellen met een kinderwens en een genetisch risico. Dit werd al snel verbreed naar andere, externe risicofactoren zoals roken, alcoholgebruik, gebrek aan foliumzuur, medicijngebruik, etc. Onder andere door middel van een SIRE-campagne in 1984 heeft de VSOP bijgedragen aan bredere bewustwording op dit terrein. De VSOP heeft dergelijke publieksvoorlichting sinds 2000 ondergebracht in het Erfocentrum: het nationale informatiecentrum op het terrein van erfelijkheid, primair gericht op het algemene publiek, maar ook op medisch professionals ([www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)).

Zowel in Nederland als daarbuiten zet de VSOP zich nu vooral beleidsmatig in voor het promoten van preconceptiezorg. De effecten daarvan zijn onder andere zichtbaar in adviezen van de Gezondheidsraad ([www.gezondheidsraad.nl/](http://www.gezondheidsraad.nl/)

nl/taak-werkwijze/werkterrein/preventie/preconceptiezorg-voor-een-goed-begin) en de WHO ([www.who.int/maternal\\_child\\_adolescent/documents/concensus\\_preconception\\_care/en](http://www.who.int/maternal_child_adolescent/documents/concensus_preconception_care/en)).

Daarbij neemt de VSOP ook verantwoordelijkheid voor de uitvoering van het beleid, bijvoorbeeld door zitting te nemen in de landelijke indicatiecommissie voor pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD), die beslist over nieuwe indicaties waarvoor PGD wordt toegestaan ([www.pgdnederland.nl/landelijke-indicatiecommissie-pgd](http://www.pgdnederland.nl/landelijke-indicatiecommissie-pgd)).

Ook op andere terreinen van de zwangerschapszorg is de VSOP actief. Ten aanzien van de prenatale screening heeft de VSOP altijd het belang van autonome, geïnformeerde reproductieve keuzen benadrukt. Daarbij geldt echter ook dat echte keuzevrijheid alleen mogelijk is als de samenleving ieder kind en volwassene met een meer dan gemiddelde zorgvraag en welke handicap of beperking dan ook, een volwaardig bestaan kan bieden. Deze uitgangspunten worden ook in het huidige maatschappelijke debat betreffende niet-invasieve prenatale testen (NIPT) actief onder de aandacht gebracht.

---

## De zorg voor het kind

Veel genetische aandoeningen zijn niet overgeërfd en dus niet te voorzien: ongeveer een derde ontstaat 'de novo'. Diagnostische vertraging is vervolgens een van de grootste problemen bij zeldzame genetische aandoeningen, met alle kwalijke gevolgen voor het welbevinden (onzekerheid, frustratie) en het beloop van de aandoening. De juiste behandeling wordt te laat ingezet en een onterecht ingezette behandeling kan in de tussentijd zelfs onnodige gezondheids schade aanrichten.

De VSOP heeft daarom altijd actief gelobbyd om zoveel mogelijk aandoeningen in de hielprik op te nemen. Een recente oproep aan de minister van VWS om daarin ook zogeheten 'onbehandelbare aandoeningen' mee te nemen had succes: minister Schippers start een onderzoek naar de mogelijkheid ook op deze aandoeningen na de geboorte te screenen. Overigens betreft dit aandoeningen waarbij met tijdige herkenning en goede zorg wel degelijk gezondheidswinst kan worden bereikt. Door deel uit te maken van de Programmacommissie Neonatale Hielprik Screening, onderdeel van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) binnen het RIVM, is de VSOP ook op dit terrein nauw betrokken bij de uitvoering van het beleid.

Ondanks al deze inspanningen zijn er tal van kinderen in Nederland met een overduidelijke zeldzame aandoening of zeldzame verstandelijke beperking, bij wie toch geen diagnose kan worden gesteld. Daarnaast is er een toenemend aantal kinderen met een DNA-defect, dat pas sinds kort met moderne DNA-technieken zoals *whole genome sequencing* kan worden vastgesteld. Dat defect is meestal zo uniek, dat onduidelijk is wat het voor het kind, het gezin en hun gezamenlijke toekomst betekent. Om ook deze gezinnen van informatie te voorzien en lotgenotencontact te bieden, heeft de VSOP voor hen een platform opgericht met een functie die te vergelijken is met een patiëntenorganisatie. Artsen die bekend zijn met een gezin

waarin dit aan de orde is, kunnen de ouders attenderen op de VSOP-website [www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl) voor nadere informatie over het platform.

---

### Zorg voor de toekomst: onderzoek

Vanwege de ernst van de meeste zeldzame aandoeningen zijn patiënten en patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen vaak nauw betrokken bij medisch-wetenschappelijk onderzoek en klinische trials. Door krachtenbundeling binnen en buiten Europa weten diverse patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen hiervoor veel geld te werven. Daarnaast beseffen ook medisch-wetenschappelijk onderzoekers steeds meer dat het juist bij zeldzame aandoeningen uitermate belangrijk is patiënten zo vroeg mogelijk als adviseurs en partners te betrekken. Hun perspectief op bijvoorbeeld de opzet van klinisch onderzoek, van de statistische aspecten tot en met de te onderzoeken eindpunten, is van groot belang voor het welslagen van studies. Wereldwijd blijkt dan ook dat toetsende instanties zoals de FDA en EMA hieraan steeds meer waarde hechten.

(Huis)artsen kunnen hun patiënten attenderen op het belang van deelname aan (klinisch) onderzoek. Tevens kunnen zij helpen het kaf van het koren te scheiden: niet zelden immers nemen wanhopige patiënten hun toevlucht tot experimentele onderzoeken in het buitenland van discutabele kwaliteit.

Zowel op Nederlands ([www.pgosupport.nl](http://www.pgosupport.nl)) als Europees niveau ([www.patientsacademy.eu](http://www.patientsacademy.eu)) worden patiënten(organisaties) daarom geschoold op het terrein van medicijnontwikkeling en onderzoeksparticipatie. De VSOP organiseert onder de noemer '*Date to Innovate*' bijeenkomsten waar patiëntenorganisaties en onderzoekers met elkaar in contact worden gebracht. Ook ondersteunt de VSOP patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen bij het daadwerkelijk actief bijdragen aan onderzoek, bijvoorbeeld door het opzetten van een medische registratie of een biobank. Tevens wordt deelgenomen aan diverse Europese onderzoeksprojecten, variërend van een project gericht op innovatieve statistische designs voor klinische trials bij zeldzame aandoeningen, tot een Europese klinische trial betreffende de juiste sedatiedosering voor neonaten en kinderen op de intensive care. In dergelijke projecten verbindt de VSOP de wetenschappelijke doelstellingen met het ervaringsperspectief van Europese patiënten, resulterend in betere uitkomsten van het onderzoek voor de patiënt.

---

### Beleid

De VSOP ontwikkelt dus een scala aan producten en diensten die de zorg voor kinderen en volwassenen met een zeldzame aandoening naar een hoger plan tilt. Om daarnaast brede impact te hebben, is de VSOP als belangenbehartiger actief richting beleid en politiek. Samenwerking en medeverantwoordelijkheid staan daarbij centraal. Tot rond de eeuwwisseling was de VSOP bijvoorbeeld vertegenwoordigd in alle besturen van de klinisch-genetische centra, die toen nog in stichtingen

waren georganiseerd. Momenteel is de VSOP onder andere vertegenwoordigd in de Gezondheidsraad en de Adviescommissie Pakket (ACP) van het Zorginstituut Nederland (ZiN). Op Europees niveau is de VSOP lid van het ‘Committee for Advanced Therapies’ (CAT) van het European Medicines Agency (EMA) en lid van Rare Diseases Europe ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)), een organisatie met grote invloed op het Europese gezondheidszorgbeleid betreffende zeldzame aandoeningen. Juist op ziekteoverstijgend beleidsmatig niveau is Europese samenwerking immers van groot belang.

Op basis van het opgebouwde vertrouwen, maar met beperkte financiële middelen (de organisatie ontvangt geen instellingssubsidie van de overheid), is de VSOP in staat een effectieve belangenbehartiger voor zeldzame aandoeningen te zijn en het patiëntenperspectief een plek te geven in het nationale zorgbeleid. Het is echter nog niet voldoende: ondanks het aantal van één miljoen Nederlanders met een zeldzame aandoening en een aandeel van 20 % in de zorgkosten, ontbreekt ‘zeldzaam’ nog te vaak in de plannen van relevante beleidsmakers in de zorg, zoals het Ministerie van VWS, de zorgverzekeraars en andere beleidskoepels.

Soms worden patiëntenorganisaties in hun rol van belangenbehartiger gezien als partijen die de belangen van een beperkte patiëntenpopulatie verabsoluteren. De VSOP heeft deze blik op belangenbehartiging altijd verworpen. Juist bij zeldzame en genetische aandoeningen wordt de relevantie immers voor het totaal van de gezondheidszorg duidelijk. Denk maar aan terreinen als perinatale zorg (preconceptieel, prenataal en neonataal), screenings en *personalised medicine*. Daarnaast blijken wetenschappelijke ontdekkingen betreffende de pathogenese van zeldzame aandoeningen steeds vaker van groot belang voor het inzicht in veelvoorkomende aandoeningen.

Kortom, de VSOP is ervan overtuigd dat de inzet voor patiënten met zeldzame aandoeningen een investering is waar van de hele gezondheidszorg beter wordt. We hopen daar dan ook, samen met u als (huis)arts, nog lang mee door te gaan!

---

## Geraadpleegde literatuur

1. VSOP. Genetisch onderzoek. Mensen, meningen en medeverantwoordelijkheid. 1999.
2. VSOP. Erfelijkheid op de agenda. Actualiteit van 25 jaar VSOP. 2014.
3. Smit C. Een nieuwe horizon. De toekomst van de patiëntenbeweging in Nederland. 2012.
4. Smit C, Knecht-van Eekelen A de. De macht van de patiënt. Baas over je eigen ziekte. 2015.

**Dr. C. Oosterwijk** directeur VSOP – voor zeldzame en genetische aandoeningen.

**Drs. S. Hendriks** arts en beleidsmedewerker VSOP.

**S. van Breukelen** teammanager zorg VSOP.