



VSOP

PERSBERICHT

Soest, 22 februari 2018

Zeldzameziektendag 2018 De diagnose: zeldzaam belangrijk!

Blij zijn met de diagnose van een nare of zelfs ernstige ziekte bij jezelf of je kind? Het is bijna ondenkbaar. Hoe verwerk je zo'n bericht met slechte vooruitzichten? Het zet immers je leven op z'n kop! Desondanks is in geval van een zeldzame aandoening de diagnose juist heel welkom!

Vaak gaat aan de diagnose een lange periode met allerlei ernstige klachten vooraf. Geen enkele arts constateerde de juiste aandoening. Onzekerheid, onbegrip, en een verkeerde behandeling zijn het gevolg. De diagnose biedt perspectief op de juiste behandeling of onderzoek, toegang tot maatschappelijke voorzieningen en maakt contact met andere patiënten of ouders wereldwijd mogelijk. En als de ziekte erfelijk blijkt, kunnen familieleden met een kinderwens er rekening mee te houden. Daarom is de diagnose 'zeldzaam belangrijk'!

Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 2018

Op woensdag 28 februari, internationale Rare Disease Day, oftewel **Zeldzameziektendag**, komen patiënten, zorgverleners, onderzoekers, zorgverzekeraars, overheid en industrie tijdens de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen in Nieuwegein bij elkaar rondom het thema diagnostiek.

Diagnostiek als thema

Tijdens de conferentie presenteert een UMCG-onderzoeker de uitkomsten van een onderzoek van het UMCG en het RIVM naar de omvang van diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen in Nederland. Bij 30% van de patiënten met een zeldzame aandoening duurde het stellen van de diagnose 20 jaar of langer! Ook heeft 35% van de onderzoekspopulatie vóór de diagnosestelling minimaal 6, maar soms wel 20 verschillende specialisten bezocht. Deelnemers aan de conferentie bespreken hoe dit te veranderen is. Steeds vaker leiden genetisch onderzoek en screening tot belangrijke informatie, in geval van dragerschapsscreening zelfs al voordat er sprake is van een zwangerschap.

Zeldzame kanker

Speciale aandacht gaat uit naar zeldzame vormen van kanker. Het Integraal Kankercentrum Nederland (IKNL) stelde daarover het rapport 'Kankertzorg in beeld: zeldzame kanker' op. Het eerste exemplaar hiervan wordt tijdens de conferentie overhandigd aan secretaris-generaal Erik Gerritsen, van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport.

Ook de website 'diagnosewijzer.com' wordt gelanceerd. Deze website helpt ouders in de zoektocht naar een diagnose voor hun kind met een onbegrepen (zeldzame) aandoening.

Uitreiking Awards

Het avondprogramma van de Zeldzameziektendag biedt inspirerende ervaringsverhalen van patiënten en zorgverleners, met name over hun zoektocht naar de juiste diagnose. Een optreden van **Vincent Bijlo** zorgt ongetwijfeld voor een verrassend perspectief. Hoogtepunt is de jaarlijkse uitreiking van de **Zeldzame Engel Awards** aan personen en organisaties die zich op bijzonder wijze hebben ingezet voor mensen met een zeldzame aandoening.

Noot voor de redactie

De Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen (NCZA) is een initiatief van de VSOP (www.vsop.nl), de Nederlandse patiëntenorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen.

Zie <https://vsop.nl/nationale-conferentie-ncza/> voor het programma. Wilt u aanwezig zijn op 28 februari, laat dat dan weten via het VSOP-secretariaat (030 - 603 40 40).

Voor vragen en interviewverzoeken kunt u terecht bij de volgende personen:

- Dr. Cor Oosterwijk (directeur VSOP) voor interviewverzoeken over zeldzame aandoeningen in het algemeen: 035 - 603 40 40, 06 -1092 9902 of c.oosterwijk@vsop.nl.
- VSOP-secretariaat voor interviewverzoeken met patiënten: 035 - 603 40 40.
- UMCG, afdeling Persvoorlichting voor vragen over het onderzoek naar diagnostische vertraging: 050 - 361 22 00 of persvoorlichting@umcg.nl
- Mw. Pien ter Haar (IKNL) voor vragen over zeldzame oncologische aandoeningen, p.terhaar@iknl.nl of 06 - 5324 5251.