



V S O P

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

# Jaarverslag 2021

Soest, 30 mei 2022

# INHOUD

<b>Bestuur en beleid</b> .....	<b>3</b>
Statuten .....	3
ALV .....	3
Bestuur .....	3
Meerjarenbeleid .....	3
Overzicht lidorganisaties .....	4
<b>Bureau</b> .....	<b>5</b>
Medewerkers .....	5
Communicatie .....	5
<b>Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding</b> .....	<b>6</b>
Meerjarenbeleidsplan en Visiedocument .....	6
Nationale Conferentie .....	6
Rol patiëntenorganisaties .....	6
Beleidsparticipatie .....	7
<b>Awareness in samenleving en zorg</b> .....	<b>8</b>
Zeldzameziektendag .....	8
Undiagnosed Children's Day .....	8
<b>Zwangerschap en erfelijkheid</b> .....	<b>8</b>
Preconceptiezorg .....	8
Zwangerschapszorg .....	9
<b>Tijdige en juiste diagnostiek</b> .....	<b>9</b>
De hielprik .....	9
Klinische / humane genetica .....	10
Zonder diagnose .....	10
Genetische data .....	10
<b>Kwaliteit van zorg</b> .....	<b>11</b>
Patiënteninformatie en participatie .....	11
Kwaliteitsstandaarden .....	11
Kwaliteitsregistraties .....	11
Eerstelijnszorg .....	11
<b>Organisatie van de zorg</b> .....	<b>11</b>
Expertisecentra .....	11
Nederlandse netwerken .....	12
Europese netwerken .....	12
<b>Onderzoek en therapieontwikkeling</b> .....	<b>13</b>
Patiëntenparticipatie .....	13
Kennisagenda's wetenschappelijke verenigingen .....	13
Medische registers en biobanken .....	13
Embryo-onderzoek .....	14
Cel- en gentherapie .....	14
Pediatriesch onderzoek .....	14
<b>Medicijnbeleid</b> .....	<b>15</b>
<b>Terugblik Meerjarenbeleidsplan 2017-2021</b> .....	<b>16</b>

## Bestuur en beleid

### Statuten

De VSOP werd op 12 april 1979 opgericht. De doelstellingen van de VSOP zijn 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.

### ALV

De lidorganisaties vormen het bestaansrecht van de VSOP. De algemene ledenvergadering (ALV) is het hoogste beslisorgaan. De ALV's vonden in het verslagjaar plaats op 10 juni en 10 november, vanwege de Covid-pandemie digitaal.

Een Ledenpanel, voorpost van de ALV, wordt geconsulteerd over vereniging-gerelateerde onderwerpen.

De VSOP biedt ondersteuning aan in oprichting zijnde patiëntenorganisaties, o.a. door persoonlijke advisering, door voorlichting tijdens patiëntendagen en door middel van instructies op de website [www.zeldzameaandoening.nl](http://www.zeldzameaandoening.nl).

### Bestuur

De leden van het onbezoldigd VSOP-bestuur zijn vrijwilligers met zowel professionele- als ervaringsdeskundigheid. Het bestuur vergaderde in 2021 viermaal en was als volgt samengesteld:

- Dr. A. (Anton) de Wijer, voorzitter
- Prof. dr. M.C. (Martina) Cornel, vicevoorzitter
- Drs. H. (Haske) van Veenendaal, secretaris (tot 10 november)
- Drs. J. (Joop) Baars, penningmeester
- Dr. K (Kim) Lustermaans-Bakker (per 10 juni)
- Drs. D.M.J.J. (Diana) Monissen
- Drs. H. (Hans) Prenger (per 10 november)
- Mr. B.M. (Bernard) Reuser (tot 10 november)
- Mr. drs. M.Ch.A. (Margreeth) Smilde (per 10 juni)
- Drs. H. R. (Ineke) Wever

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

### Meerjarenbeleid

Het meerjarenbeleidsplan 2017-2021 'Zeldzaam belangrijk' beleefde in 2021 het laatste jaar. De in het beleidsplan opgenomen ambities zijn overgenomen in dit bestuursverslag en de indeling volgt die van het meerjarenbeleidsplan.

In 2020 en 2021 werd gewerkt aan het nieuwe meerjarenbeleidsplan voor de periode tot 2030, met als titel 'Toekomst voor zeldzaam'. In de ALV van 10 november 2021 werd dit beleidsplan goedgekeurd.

## Overzicht lidorganisaties

In 2021 werden 10 nieuwe leden verwelkomd (met \*). Geen van de leden beëindigde het lidmaatschap.

Eind 2021 telde de VSOP daarmee de volgende 102 lidorganisaties:

ADCA/Ataxie Ver. Nederland  
ALS Patients Connected  
Bardet-Biedl Syndroom St.  
Belangengroep MEN  
Belangenver. LOA/LHON  
Belangenver. van Kleine Mensen (BVKM)  
Belangenver. Von Hippel-Lindau  
Care4BrittleBones  
CMTC-OVM  
Contactgroep Marfan Nederland (CMN)  
Cure ADOA Foundation  
DEBRA  
DSD Nederland  
FOP St. Nederland  
Fragiele X Ver.  
Fsign - De Fabry Support & Informatie Groep  
GalactosemieVer.  
HEVAS  
HME - MO Ver. Nederland  
Huid Nederland  
Interstitiële Cystitis Patiëntenver. (ICP)  
Jeugdreuma Ver. Nederland (JVN)  
Kabuki St. \*  
Korter maar krachtig - Ver. voor geamputeerden (KMK)  
Laposa - Landelijke patiënten en ouderver. voor schedel en/of aangezichtsandoeningen  
LGD Alliance Europe  
Lichen Planus Ver. Nederland (LVPN)  
Longfibrose Patiëntenver.  
Macula Ver.  
Marshall-Smith Syndrome Research Foundation  
Mastocytosever. Nederland  
Nlse Cystic Fibrosis St. (NCFS)  
Nlse Hypofyse St. (NHS)  
Nlse Klinefelter Ver.  
Nlse Rett Syndroom Ver.  
Nlse Ver. van Hemofilie-Patiënten (NVHP)  
Nlse Ver. van Patiënten met sternocostoclaviculaire hyperostose (SCCH)  
Nlse Ver. voor Heriditair Angio Oedeem en Quinck's Oedeem  
Nlse Ver. voor mensen met een wijnvlek of Sturge-Weber Syndroom  
Nlse Ver. voor Patiënten met Paragangliomen (NVPG)  
Neurofibromatosever. Nederland (NFVN)  
Nierpatiënten Ver. Nederland (NVN)

OSCAR Nederland  
Parkinson Ver.  
Patiëntenver. Acute Porfyrie \*  
Patiëntenver. fibreuze dysplasie  
PKU Ver. Nederland  
Platform CHD  
Prader Willi Fonds

Prader Willi St.  
SGA Platform

Spierziekten Nederland (SN)  
St. AA & PNH Contactgroep  
St. Amyloidose Nederland  
St. Christianson Syndrome Europe  
St. De 9e van....  
St. de Ontbrekende Schakel  
St. Diagnose Kanker (SDK)  
St. Down Syndroom (SDS)  
St. GNAO1 NL  
St. Huidlymfoom \*  
St. IJzersterk  
St. Kans voor PKAN kinderen  
St. LMNA Cardiac \*  
St. Lynch Polyposis  
St. MRK-vrouwen  
St. NephcEurope  
St. Nina Foundation  
St. Noonan Syndroom  
St. Orthostatische Tremor \*  
St. Overdruksyndroom NL (SOS NL)  
St. Patiëntenplatform Sarcomen  
St. PCD Belangengroep  
St. Pierre Robin Europe  
St. Pulmonale Hypertensie  
St. RPF

St. Rubinstein-Taybi Syndroom  
St. Steun 22q11 \*  
St. Tubereuze Sclerosis Nederland (STSN)  
St. Usher Syndroom  
St. voor Afweerstoornissen (SAS)  
Syringomyelie Patiëntenver.  
TAPS-support \*  
Turner Contact  
Vasa Previa St. \*  
Vasculitis St.  
Ver. Angelman Syndroom Nederland \*  
Ver. Anusatriesie

Ver. Cornelia de Lange Syndroom  
Ver. MED - SED  
Ver. Oog in Oog  
Ver. Osteogenesis Imperfecta (VOI)  
Ver. Ouderen en Kinderen met Slokdarmafsluiting (VOKS)  
Ver. van Ehlers Danlos patiënten (VED)  
Ver. van Huntington  
Ver. van Patiënten met E.P.P.  
Ver. voor Allergie Patiënten (VAP)  
Ver. voor Ichthyosisnetwerken  
Ver. Ziekte van Hirschsprung  
Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)  
XLH Ver. Nederland \*  
Zeldsamen

## Bureau

Het VSOP-bureau is gehuisvest te Soest.

### Medewerkers

De gemiddelde omvang van de personeelsformatie bleef stabiel: 10,2 fte in 2020 en 9,8 fte in 2021. Opnieuw waren de motivatie en betrokkenheid van de medewerkers in dit tweede covid-jaar groot.

- Mw. Silvia van Breukelen BSBA, teammanager zorg, lid MT
- Dr. Mariëtte Driessens, beleidsmedewerker
- Mw. Dominique Duchenais, management assistente en coördinator P&O (tot 1 april)
- Drs. Esther Dwarswaard, office manager (per 1 september)
- Drs. Marijke Griffioen, beleidsmedewerker
- Drs. Sigrid Hendriks, beleidsmedewerker
- 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 tot 1 december)

### Communicatie

De nieuwsbrief 'AGENDA' verscheen tweemaandelijks en telde duizend abonnees. Lidorganisaties ontvingen daarnaast regelmatig het 'Ledenbericht'. Het LinkedIn-account steeg van 320 naar 578 en de 92 berichten werden 39.500 keer weergegeven. Het Twitter-account heeft ruim 1.000 volgers. De bijna 75 berichten resulteerden in ongeveer 65.000 views.

De Covid-19 pandemie had voor het tweede jaar een enorme impact op het zorgaanbod en de kwaliteit van leven van alle patiënten binnen de achterban van de VSOP.

Een VSOP-beleidsmedewerkster dacht vanuit haar positie bij de Gezondheidsraad mee over het landelijk beleid. Mede op grond daarvan kon de VSOP zorgen voor actuele informatie over het (vaccinatie)beleid op de website en in nieuwsbrieven. Het onderzoek van de *EURORDIS Rare Barometer 'Rare Disease Patients' Experience of COVID-19* werd actief uitgezet onder Nederlandse patiëntenorganisaties.

De volgende door de VSOP opgezette websites werden, naast [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl), actief benut en geactualiseerd voor toerusting van patiëntenorganisaties en andere zorgpartijen die zich inzetten voor zeldzame en genetische aandoeningen.

[zichtopzeldzaam.nl](http://zichtopzeldzaam.nl)

Database van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen, patiëntenorganisaties, aandoeningen en kwaliteitsdocumenten.

[kwaliteitvoorzeldzaam.nl](http://kwaliteitvoorzeldzaam.nl)

Toerusting van patiëntenorganisaties en expertisecentra tot het verbeteren van de kwaliteit van zorg voor zeldzame aandoeningen.

[patientenregisters.org](http://patientenregisters.org)

Informatie en tools voor patiënten(organisaties) en expertisecentra over het opzetten en beheren van patiëntenregisters.

[www.kindenonderzoek.nl](http://www.kindenonderzoek.nl)

Informatie voor ouders, onderzoekers en zorgverleners over klinisch onderzoek (trials) bij kinderen.

[zeldzameaandoening.nl](http://zeldzameaandoening.nl)

Uitgebreide portal voor patiënten, zorgverleners en organisaties over alle aspecten van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Tevens een stappenplan voor het opzetten van een patiëntenorganisatie.

[syndromen.net](http://syndromen.net)

Informatie voor zorgverleners, met name AVG-artsen, ouders en begeleiders op het terrein van zeldzame genetische syndromen.

[ziekteonbekend.nl](http://ziekteonbekend.nl)

Een virtueel platform voor ouders van kinderen met een ontbrekende, onduidelijke of zeer zeldzame diagnose.

[diagnoseonbekend.nl](http://diagnoseonbekend.nl)

Overzicht van de diagnostische poliklinieken voor verwijzers van voornamelijk kinderen, ook volwassenen, met een ontbrekende of onduidelijke diagnose.

[zeldzaaminzicht](http://zeldzaaminzicht)

Panel van patiënten met zeldzame en genetische aandoeningen.

[preparingforlife.net](http://preparingforlife.net)

Internationale website op het terrein van preconceptiezorg.

[egan.eu](http://egan.eu)

Europese website van EGAN: Patients' Network for Medical Research and Health.

## **Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding**

De impact van zeldzame en genetische aandoeningen op de levens van minstens één miljoen Nederlandse patiënten is groot. Dat vraagt om belangenbehartiging met impact.

Vanwege ontbrekende instellingsubsidie vanuit de overheid moet de VSOP deze belangenbehartiging echter projectmatig financieren. In het verslagjaar was dit met name mogelijk vanuit een drietal projecten: 'Ondersteuning kerntaken VSOP' (ministerie van VWS); 'Onderzoek: zeldzaam belangrijk' (Stichting Dioraphte) en 'Beleid zeldzame aandoeningen: zeldzaam belangrijk!' (ZonMw). Vanuit dit laatste project werd actief gewerkt aan het meerjarenbeleid: Meerjarenbeleidsplan en Visiedocument.

### **Meerjarenbeleidsplan en Visiedocument**

Voor de ontwikkeling van meerjarenbeleid, ingaand per 2022 en lopend tot 2030, werd uitgegaan van drie hoofdthema's: Diagnostiek, erfelijkheid en zwangerschap; Kwaliteit en organisatie van de zorg; Onderzoeks- en medicijnbeleid. Op ieder thema functioneerden actieve gelijknamige patiëntenplatforms die meerdere keren bijeenkwamen voor consultatie en advies over het meerjarenbeleid. Ook werd [www.zeldzaaminzicht.nl](http://www.zeldzaaminzicht.nl) ontwikkeld: een panel van ervaringsdeskundige (ouders van) patiënten die geconsulteerd kunnen worden op basis van hun profiel en voorkeuren. Er meldden zich in het verslagjaar ongeveer 100 deelnemers aan en er werden twee consultaties uitgezet. De uitkomsten van de diverse raadplegingen werden benut voor het nieuwe VSOP-Meerjarenbeleidsplan 'Toekomst voor zeldzaam' met als kerndoelen:

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

Het Meerjarenbeleidsplan heeft een nauwe relatie met het tevens door de VSOP ontwikkelde 'Visiedocument Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' (NSZA 2030) als een vervolg op het *Nationaal Plan Zeldzame Ziekten* (NPZZ, 2013). Dit Visiedocument NSZA 2030 werd op 1 december 2021 tijdens de *Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen* (NCZA 2021) aangeboden aan een vertegenwoordiger van het ministerie van VWS.

Vanwege de nauwe samenhang van het Nederlands beleid betreffende zeldzame aandoeningen met het Europese beleid, nam de VSOP deel aan het *Panel of Experts* van de Europese 'Rare 2030 Foresight Study' ([www.rare2030.eu](http://www.rare2030.eu)). De aanbevelingen werden in januari 2021 gepubliceerd en waren een inspiratiebron voor het nieuwe Meerjarenbeleidsplan en het Visiedocument.

### **Nationale Conferentie**

Het programma van de negende, door de VSOP georganiseerde, *Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen* (NCZA 2021, 1 september, Soestduinen, hybride) stond in het teken van het *Visiedocument Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030*. Het visiedocument werd [toegelicht](#) door de VSOP-directeur en aan het begin van de conferentie virtueel uit naam van patiënten (voorzitter VSOP) en medici (prof. Marianne de Visser) overhandigd aan dr. Ronnie van Diemen, directeur-generaal Curatieve Zorg van het ministerie van VWS. Het Europese beleid werd toegelicht door mw. Anna Kole, public health policy director bij EURORDIS. Vervolgens werd nader ingegaan op de zeven onderdelen van het Visiedocument NSZA 2030:

- Leven met een zeldzame aandoening: dhr. Paul Guijt, patient-expert.
- Zeldzame aandoeningen in de zorg van 2030: Dr. Laura de Graaff-Herder, Erasmus MC.
- Organisatie van de zorg in 2030: Prof. Dr. Wendy van Zelst-Stams, Radboudumc.  
Referent: mw. Carla Sloof- Enthoven, ZeldSamen.
- Genetische aandoeningen in de samenleving van 2030: Prof. Martina Cornel, Amsterdam UMC.  
Referent: Prof. Conny van Ravenswaaij, UMCG.
- Tijdig weten, tijdig handelen: Ir. Maaïke Wijnhoud, ministerie van VWS.  
Referent: dr. Sigrid Hendriks, VSOP.
- Wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling in 2030: Prof. Leo Schultze Kool, Radboudumc.
- Medicijnbeleid in 2030: Prof. Dr. Ludo van der Pol, UMC Utrecht.  
Referent: Dr. Annemiek Verkamman, HollandBio.

### **Rol patiëntenorganisaties**

Onder de titel 'De geëngageerde patiënt: van fictie naar feit' organiseerden Bruggink Communicatiesupport en VSOP in mei in Wassenaar een hybride symposium over de rol van patiëntenorganisaties in het Nederlandse zorgstelsel.

Inleiders: mw. Veldman (Patiëntenfederatie Nederland), dhr. Smit (ervaringsdeskundige), dhr. Sijmons (hoogleraar gezondheidsrecht) en dhr. Krapels (ministerie van VWS). Met name het gebrek aan een wettelijke basis voor de rol van patiëntenorganisaties in het zorgstelsel kwam aan de orde.

## Beleidsparticipatie

Belangenbehartiging vond plaats via een groot aantal nationale en Europese organisaties en beleidsmatige platforms:

<b>Brede scope</b>	
Gezondheidsraad	<a href="#">Beraadsgroep Volksgezondheid</a>
<a href="#">Patiëntenfederatie Nederland</a>	ALV en directieoverleg
<a href="#">Forum Biotechnologie en Genetica (FBG)</a>	Lid, secretariaat
<a href="#">EURORDIS (Rare Diseases Europe)</a>	Lid
<a href="#">European Patient Forum (EPF)</a>	Lid via EGAN
<b>Zwangerschap en erfelijkheid</b>	
Stichting Preconceptiezorg Nederland	Bestuur, secretariaat
<a href="#">Preparing for Life Foundation</a>	Bestuur, secretariaat
Nederlandse Vereniging voor voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG)	<a href="#">Landelijke Indicatiecommissie Preimplantatie Genetische Testen (LIC-PGT)</a>
<a href="#">Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN)</a>	Werkgroep nevenbevindingen Werkgroep kennisagenda klinische genetica Werkgroep non-paterniteit
Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB/RIVM)	<a href="#">Programmacommissie Prenatale Screening (PNS)</a> Werkgroep nevenbevindingen NIPT
ZonMw	PNS-Werkgroep Kwaliteit, Voorlichting en Deskundigheidsbevordering <a href="#">Begeleidingscommissie evaluatie Regeling beoordelingscommissie late zwangerschapsafbreking en levensbeëindiging bij pasgeborenen</a>
Patiëntenfederatie Nederland	Werkgroep Cliëntenorganisaties Geboortezorg
<a href="#">Nederlandse Associatie voor Community Genetics en Public Health Genomics (NACGG)</a>	Lid
<b>Tijdige en juiste diagnostiek</b>	
Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB/RIVM)	<a href="#">Programmacommissie Neonatale Hielprik Screening (PNHS)</a>
EURORDIS	<a href="#">Newborn Screening Working Group</a>
<a href="#">Undiagnosed Diseases Network International (UNDI)</a>	Patient Engagement Group (PEG)
Congenica	<a href="#">Patient advocacy and engagement advisory board</a>
<b>Kwaliteit van zorg</b>	
Patiëntenfederatie Nederland	Klankbordgroep Leidraad patiënteninformatie en keuzehulp Werkgroep Eerstelijns- en paramedische zorg PGO on Air (PGO = Persoonlijke Gezondheids Omgeving)
<a href="#">KIDZ (Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch-specialistische Zorg)</a>	Werkgroep Samen Beslissen
KIDZ	Werkgroep Kwaliteitsstandaarden
<b>Organisatie van de zorg</b>	
Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU)	<a href="#">Klankbordgroep Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen (ECZA)</a> Beoordelingscomité ECZA
<b>Onderzoek en therapieontwikkeling</b>	
Rijksdienst voor Ondernemend Nederland	<a href="#">Klankbordgroep Horizon 2020</a>
<a href="#">ELSI Servicedesk</a> voor ethische, juridische en maatschappelijke vraagstukken over <i>personalized medicine</i> en Next Generation Sequencing	Stuurgroep en Kernteam
Federatie Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV)	<a href="#">Beroepscommissie Code Goed Gebruik</a>
Health RI	<a href="#">Maatschappelijke Adviesraad</a>
1+ Million Genomes	<a href="#">MG-NL Kerngroep</a>
BBMRI.ERIC	<a href="#">Stakeholder Forum</a>
Biobanken.nl	<a href="#">Redactieteam</a>
HTAi	<a href="#">Interest Group for Patient and Citizen Involvement in HTA (PCIG)</a>
ZonMw	<a href="#">Begeleidingscommissie Evaluatie embryowet</a> <a href="#">Commissie PSIDER - Pluripotent stamcel onderzoek</a> <a href="#">Dutch Mirror Group European Joint Program Rare Diseases (EJP-RD)</a>
Dutch Clinical Research Foundation	<a href="#">Werkgroep Werving proefpersonen</a>
Ministerie van Infrastructuur en Waterstaat	<a href="#">Discussiegroep medische ggo-producten</a>
<a href="#">Patients' Network for Medical Research and Health (EGAN)</a>	Bestuur, secretariaat
European Patient Forum (EPF)	<a href="#">Data Saves Lives Working Group</a>
<b>Medicijnbeleid</b>	
Landelijk Overleg Dure Geneesmiddelen (LODG)	Agentalid
Zorginstituut Nederland (ZIN)	<a href="#">Adviescommissie Pakket (ACP)</a> <a href="#">Regiegroep Horizonscan</a> <a href="#">Ronde Tafel Weesgeneesmiddelen</a> <a href="#">Tijdelijke Commissie Regie Op Registers Dure Geneesmiddelen</a>
Patiëntenfederatie Nederland	Afstemmingsoverleg Medicijndossier
ZonMw	<a href="#">Commissie Goed Gebruik Geneesmiddelen (GGG)</a> <a href="#">Jury Medische Inspirator Prijs</a>
College ter Beoordeling Geneesmiddelen (CBG)	<a href="#">Commissie Advanced Therapy Medicinal Products</a>
European Medicines Agency (EMA)	<a href="#">Committee for Orphan Medicinal Products (COMP): lid via EGAN</a>

## 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 zorgverleners en zorgaanbieders met het oog op tijdige diagnostiek, juiste doorverwijzing en zorg.

### **Zeldzameziektendag**

'Rare Disease Day', oftewel Zeldzameziektendag, is ieder jaar op de laatste dag van februari weer een belangrijke kans voor publiciteit en awareness. In het verslagjaar was vanwege de pandemie een fysieke bijeenkomst niet mogelijk. Daarom bracht de VSOP in de week van Zeldzameziektendag elke dag een video in beeld van een [patiënt of van een ouder](#) van een kind met een zeldzame aandoening. Deze vertelde wat het is om te leven met een zeldzame aandoening en waarvoor hij of zij zich sterk maakt. Het genereerde veel publiciteit op sociale media, publicaties, zoals een bijlage bij De Telegraaf, [VIG-website](#), etc.

Vanwege de pandemie werden er geen 'Zeldzame Engel Awards' uitgereikt. Bijzonder was dat het bedrijf 'Vote Company' de Zeldzame Engel Awards op de tweede plaats rankte in de top-60 van 'verkiezingen', gepubliceerd in het boek '[Je leven is pas begonnen als je een award hebt gewonnen](#)'. In een [Podcast van Vote Company](#) ging de VSOP over de Engel Awards in gesprek met de oprichters van dit bedrijf.

### **Undiagnosed Children's Day**

30 April is jaarlijkse 'Undiagnosed Children's Day'. Op die dag vond de lancering plaats van de VSOP-website [www.diagnoseonbekend.nl](http://www.diagnoseonbekend.nl) (zie 'Zonder diagnose'). Dit zorgde voor de nodige publiciteit: via sociale media, een radio-interview op RTV Utrecht en een artikel in '[Arts en Auto](#)'. Jaarlijks blijft de VSOP aandacht besteden aan Undiagnosed Day.

## Zwangerschap en erfelijkheid

De VSOP besteedt van oudsher veel aandacht aan erfelijkheid, kinderwens, zwangerschap en geboorte, en de medisch-ethische vraagstukken op deze terreinen.

### **Preconceptiezorg**

De richtlijn *Preconceptie dragerschapsonderzoek voor hoogrisicogroepen* richt zich op mensen die op basis van etnische of geografische afkomst en/of consanguïteit een hogere kans hebben om drager of dragerpaar te zijn van één of meer autosomaal recessieve aandoeningen. In 2021 is op initiatief van de VSOP, als onderdeel van de implementatie, een start gemaakt met de actualisatie van [www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl) aan de hand van deze richtlijn.

De Landelijke Indicatiecommissie PGT (LC-PGT) bepaalt of Preimplantatie Genetisch Testen is toegestaan voor een aandoening waarvoor in Nederland nog niet eerder PGD was uitgevoerd. Jaarlijks rapporteert de commissie aan het ministerie van VWS en de Tweede Kamer. De VSOP vertegenwoordigt het patiëntenperspectief in deze commissie en consulteert zonodig de patiëntenorganisaties. In het verslagjaar werd een patiëntenorganisatie benaderd met de vraag of een erfelijke aandoening huns inziens dusdanig goed behandelbaar is, dat PGT daarvoor niet meer aangeboden moet worden. Het antwoord luidde negatief en PGT voor de aandoening blijft dan ook mogelijk.

De VSOP participeerde in het expertteam: 'Preconceptionele gezondheid', gericht op het bevorderen van optimale preconceptionele gezondheid voor alle (toekomstige) ouders met een kinderwens. Het betreft een initiatief van het ministerie van VWS, onderdeel van het actieprogramma 'Kansrijke Start': de eerste duizend dagen van een kind. In juni vond de kick-off bijeenkomst '[Pledge preconceptionele gezondheid](#)' plaats. In aanwezigheid van staatssecretaris Paul Blokhuis omarmden de deelnemende zorgpartijen, waaronder VSOP en VKGN, het initiatief en de uitwerking daarvan in diverse thematafels. De VSOP wordt medeverantwoordelijk voor de thematafel 'Medicatie'.

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

- Het project '[Keuzehulp reproductive decisions](#)' ontwikkelt een online keuzehulp voor ouders met een verhoogd risico 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](#)' richt zich op de lokale aanpak van preconceptiezorg-advisering en meet de effectiviteit van deze aanpak op de preconceptionele gezondheid en het bereik onder ouders.
- '[A Loyalty Programma](#)': richt zich op leefstijlverbetering bij kwetsbare vrouwen met een zwangerschapswens. Het betreft vrouwen met risicofactoren voor ongunstige uitkomsten die moeilijk te bereiken en te motiveren zijn voor preconceptiezorg.



## Zwangerschapszorg

In september startte de RIVM-werkgroep 'Nevenbevindingen NIPT' (Niet-Invasieve Prenatale Test), met deelname van de VSOP. De werkgroep ontwikkelt een landelijke richtlijn voor de terugkoppeling van nevenbevindingen, ter voorbereiding op de implementatie van de NIPT in 2023.

'Wie is er baas in jouw buik?' was de titel van een publieksavond (oktober, Pakhuis De Zwijger, Amsterdam) over de betekenis van prenataal testen voor de samenleving en mensen met een beperking. De VSOP verzorgde een presentatie.

Sinds 2021 bekleedt prof. dr. Lidewij Henneman de leerstoel 'Het patiëntenperspectief bij de ontwikkeling van genetische testen rondom zwangerschap en geboorte' van de afdeling Klinische Genetica van Amsterdam UMC, locatie VUmc. Het VUmc en de VSOP hebben een overeenkomst afgesloten die nauwe samenwerking met prof. Henneman mogelijk maakt. Haar oratie was op 14 oktober 2021. De VSOP gaf een presentatie 'Belang van het ervaringsperspectief bij reproductieve screening' tijdens het voorafgaande symposium.

Deelname aan onderzoeksprojecten op het terrein van zwangerschapszorg betrof:

- [Centering](#): gebruik van een 'Tupperware-strategie' voor integrale geboortezorg onder kwetsbare groepen om zwangerschapsrisico's te verminderen.
- [TRIDENT 2](#): studie van het [NIPT-consortium](#) naar niet-deelnemen aan de NIPT en de effecten van nevenbevindingen.
- [Affirm](#): betreft de voorspellende waarde van de 'foetale fractie' in de NIPT op slechte zwangerschapsuitkomsten, zoals foetale groeiachterstand, hoge bloeddruk en pre-eclampsie (zwangerschapsvergiftiging), vroeggeboorte en zwangerschapsdiabetes. De mening van de zwangere vrouw en haar zorgverleners over deze mogelijk bijkomende toepassing van de NIPT zal in kaart worden gebracht. Ook zal een ethische analyse worden verricht. Het resulteert in een advies over de voorspellende waarde van de foetale fractie in de NIPT als voorspeller voor zwangerschapsuitkomsten.
- [Imitas](#): onderzoekt of het toevoegen van een 13-weeken-echo aan het programma prenatale screening van meerwaarde is voor de Nederlandse zwangere vrouw en haar partner. Per september 2021 konden zwangeren kiezen voor een 13-weeken-echo als ze deelnemen aan het onderzoek. Om alle counselors en echoscopisten daarop voor te bereiden, vond in maart een bijscholing plaats waaraan 2.500 mensen deelnamen. De VSOP leverde een bijdrage aan bijscholing, kwaliteitseisen en informatievoorziening.
- [Virtual Reality & Feasibility and Efficacy of first Trimester Ultrasound: a randomized controlled trial](#): onderzoekt de effecten van het driedimensionaal visualiseren van de foetus.

## Tijdige en juiste diagnostiek

Diagnostische vertraging is een groot probleem bij zeldzame aandoeningen. Een tijdige diagnose kan progressie en/of onjuiste behandeling van de aandoening voorkomen. Ook bij afwezigheid van een curatieve behandeling is de diagnose hét aanknopingspunt voor onderzoek, zorg, begeleiding, zicht op de toekomst (prognose) en wellicht ook van belang voor een (volgende) kinderwens.

## De hielprik

De VSOP is actief betrokken bij het beleid en de uitvoering van de neonatale hielprikscreening via het lidmaatschap van de *Programmacommissie Neonatale Hielprik Screening* (PNHS), onderdeel van het *Centrum voor Bevolkingsonderzoek* (CvB) van het RIVM, en ook 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. Het Gezondheidsraadrapport 'Screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven' van september 2020 en de reactie daarop middels een brief van de VSOP in januari 2021, brachten helaas nog 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. Met als titel '*Treatable or actionable? The patients' view on the preferred nature of newborn screening*' bracht de VSOP haar standpunt in september ook onder de aandacht van de deelnemers aan *JENS 2021 - 4th joint European Neonatal Societies Congress*.

In het verslagjaar nam de VSOP het secretariaat van het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG) over van ZonMw. In de eerste bijeenkomst die de VSOP organiseerde, in maart, werd stilgestaan bij de vraag of en hoe het aantal aandoeningen in de hielprik kan worden uitgebreid, met name door verbreding van het begrip behandelbaar en de mogelijkheid meer aandoeningen tijdig op te sporen door middel van DNA-analyse.

Het project '[NGSf4NBS](#)' onderzoekt de mogelijkheden van de introductie van DNA-testen in de hielprik. De VSOP is lid van de Begeleidingscommissie.

De [PANDA-studie](#) betreft 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: hoe ervaren ouders de hielprik en hoe gaan ze om met een negatieve uitslag?

## Klinische / humane genetica

De VSOP was lid van de werkgroep Nevenbevindingen van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) en de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL). In deze werkgroep is een 'Consensus-based leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinisch genetische diagnostiek' ontwikkeld.

Het project '[WGS-first approach: one-test-fits-all to diagnose rare genetic disorders](#)' is afgerond. De VSOP heeft een 'Counseling Support and Patient Empowerment Framework' en een 'Data governance advisory document' opgeleverd. Het Framework bestaat naast de 'Consensus-based leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinische genetische diagnostiek' uit een counselingsprotocol, sjabloon informed consent formulier en patiënteninformatie over uitgebreid DNA-onderzoek (tevens vertaald in het Engels, Arabisch en Turks). De documenten zijn verspreid naar de Klinisch Genetische Centra, in januari 2021 gepresenteerd op het LOG (Landelijk Overleg Genetici) en in januari 2022 op het eindsymposium van het WGS-first project. Een stagiair heeft onderzocht wat het patiëntenperspectief is bij het beheer van genetische data. De VSOP was één van de stagebegeleiders.

De wijziging van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO) moet meer keuzevrijheid creëren voor mensen die gebruik willen maken van preventief gezondheidsonderzoek. De VSOP staat achter dit wetvoorstel, maar is nadrukkelijk tegen de bepaling dat nevenbevindingen die betrekking hebben op ernstige en onbehandelbare aandoeningen, niet aan de betrokkene mogen worden gemeld. Dit druist in tegen de keuzevrijheid van burgers en patiënten. Voorafgaand aan het Kamerdebat hierover sprak de VSOP met D66.

De VSOP participeerde in het project '[Check de test](#)' over 'direct-to-consumer' genetische zelftesten.

De VSOP nam deel aan de VKGN-werkgroep non-paterniteit. Deze ontwikkelt een handreiking die professionals ondersteuning biedt bij het al-dan-niet mededelen van de bevinding 'non-paterniteit' na DNA-onderzoek.

De VSOP reageerde op een internetconsultatie van de overheid over het systematisch verstrekken van gegevens uit de 'Basisregistratie Personen' aan klinisch genetische centra. In de richtlijn '[Informereren van familieleden bij erfelijke aandoeningen](#)', die in samenwerking met de VSOP is opgesteld, is opgenomen dat artsen contactgegevens kunnen opvragen ten behoeve van het informeren van familieleden bij patiënten bij wie een erfelijke aandoening is vastgesteld. In de voorgenomen wetsaanpassing wordt dit echter niet ondersteund. De VSOP maakte daar ernstig bezwaar tegen.

Op de website van Seniorenwijzer publiceerde de VSOP een [artikel](#) waarin aan de orde komt dat erfelijke, genetische en zeldzame aandoeningen ook voor ouderen van belang zijn, aangezien deze bij henzelf, kinderen of kleinkinderen kunnen optreden. Ook werd gewezen op de mogelijkheid zich in te zetten voor een patiëntenorganisatie.

In juni gaf de eerste vrouwelijke hoogleraar klinische genetica, voormalig VSOP-hoogleraar prof. dr. Connie Stumpel (MUMC+) haar afscheidscollege.

## Zonder diagnose

De VSOP-site [www.diagnoseonbekend.nl](http://www.diagnoseonbekend.nl) biedt een overzicht van 20 Nederlandse diagnostische poliklinieken die van belang zijn wanneer een (zeldzame) diagnose ondanks uitgebreid onderzoek uitblijft. De website richt zich op doorverwijzende artsen en heeft tot doel patiënten met een onbekende zeldzame aandoening via hun artsen in contact te brengen met de juiste zorgprofessionals. De lancering vond plaats op Undiagnosed Children's Day: 30 april (zie 'Awareness in de samenleving en zorg').

De samenwerking in het kader van de website vormt tevens de aanzet tot een functioneel netwerk van deze poli's. In het verslagjaar waren er (digitale) bijeenkomsten met zorgverleners uit de betrokken diagnostische poliklinieken en met de 'coördinatoren zeldzame aandoeningen' van de UMC's. Tevens waren er drie digitale bijeenkomsten met ouders van kinderen zonder diagnose om hun ervaringen te vernemen. De VSOP verwerkt alle input, zowel vanuit medisch perspectief als vanuit ouderperspectief, voor de ontwikkeling van een 'Visiedocument Zorgnetwerk Diagnose Onbekend' waarmee in het najaar is gestart.

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 ruim 430 leden ([www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)). De VSOP verkent de mogelijkheden om voor hen een formele patiëntenorganisatie op te richten.

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 sloot de VSOP zich aan bij de *Patient Engagement Group* (PEG) van UDNI (Undiagnosed Diseases Network International).

De VSOP werkte binnen het Europese Solve-RD project onder andere mee aan de totstandkoming van een [infographic](#) over de lange diagnostische zoektocht in verschillende talen, waaronder het Nederlands.

## Genetische data

Het project '[FAIR genomes: a national guideline to promote optimal \(re\)use of NGS data in research and healthcare](#)' ging in op de vraag hoe data uit DNA-analyse optimaal kunnen worden (her)gebruikt. De VSOP presenteerde de uitkomst van haar bijdrage aan het project tijdens het eindsymposium in oktober.

De VSOP nam deel aan de voorbereiding op de Nederlandse rol in het Europese project [1+ Million Genomes \(1+MG\)](#).

## Kwaliteit van zorg

### **Patiënteninformatie en participatie**

Met de Patiëntenfederatie Nederland werd samengewerkt aan de ontwikkeling van 'Richtlijnen 3.0', een handleiding die ouders ondersteunt bij richtlijnontwikkeling. Ook werd de implementatie bevorderd van producten en afspraken op het gebied van patiëntenparticipatie bij de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden.

De VSOP nam in november deel aan een paneldiscussie tijdens het Symposium 'De bewezen beste zorg voor de patiënt!', georganiseerd door 'Zorgevaluatie en Gepast Gebruik (ZE&GG: [www.zorgevaluatiegepastgebruik.nl](http://www.zorgevaluatiegepastgebruik.nl)).

Voor patiënten met Neurofibromatose type 1 werd in samenwerking met de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) begrijpelijke patiënteninformatie ontwikkeld over het risico op kanker.

In samenwerking met de Vereniging Cornelia de Lange syndroom werd gestart met de ontwikkeling van webteksten betreffende de transitiezorg voor mensen met het Cornelia de Lange Syndroom op basis van het Amerikaanse document 'The path forward'. De webteksten worden gepubliceerd op [WaihonaPedia](http://WaihonaPedia).

### **Kwaliteitsstandaarden**

Kwaliteitsstandaard (richtlijnen, zorgstandaarden en generieke modules) zijn instrumenten om de kwaliteit van zorg te bevorderen. Kwaliteitsstandaarden die zijn ontwikkeld door, of in samenwerking met de VSOP worden aangeboden op [zichtopzeldzaam.nl/documenten/](http://zichtopzeldzaam.nl/documenten/).

De VSOP leverde een actieve bijdrage aan de ontwikkeling van de Europese richtlijn voor het Phelan-McDermid syndroom. De eerder door de VSOP ontwikkelde kwaliteitsstandaard voor Anorectale Malformaties werd benut door twee Europese Referentie Netwerken (ERNICA en eUROGEN) voor de ontwikkeling van een 'standard of care'.

### **Kwaliteitsregistraties**

Ook onder leiding van de Patiëntenfederatie Nederland leverde de VSOP een bijdrage aan het 'Witboek Kwaliteitsregistraties en Patiëntenparticipatie'. De VSOP-website [www.patiëntenregisters.org](http://www.patiëntenregisters.org) gaf daarvoor belangrijke aanknopingspunten. Daarnaast leverde de VSOP onder regie van de Patiëntenfederatie Nederland input voor de consultatie door VWS voor het wetsvoorstel 'Kwaliteitsregistraties'.

### **Eerstelijnszorg**

In de afgelopen jaren ontwikkelde de VSOP een 80-tal brochures over de rol van de huisarts bij de behandeling en begeleiding van patiënten met zeldzame aandoeningen. Daarbij wordt nauw samengewerkt met de desbetreffende patiëntenorganisaties, hun medisch adviseurs en - op grond van een samenwerkingsovereenkomst - met het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). De informatie wordt tegenwoordig digitaal aangeboden op de NHG-website en via [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl) (met hoge bezoekerscijfers). Patiënten kunnen deze informatie bij hun huisarts onder de aandacht brengen middels een brief met daarin een link naar webinformatie.

In het verslagjaar kwam huisartseninformatie gereed voor autoïnfammatoire aandoeningen (AIA); craniosynostose; Autosomaal Dominant Cerebellaire Ataxie (ADCA); Ehlers-Danlos syndromen (EDS), de Ziekte van Huntington (update), en voor aangeboren hartafwijkingen (update). Gestart werd met de update van de huisartseninformatie over het Prader-Willi syndroom (PWS). De Nederlandse huisartseninformatie voor Pulmonale Hypertensie werd benut voor gebruik in België.

Driemaal werd bijgedragen aan de cursus Preventieve Zorg van de landelijke huisartsenopleiding; de VSOP bracht daar het patiëntenperspectief in tijdens paneldiscussies over preventieve genetische zorg.

## Organisatie van de zorg

### **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 de afronding van de visieontwikkeling betreffende de organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen. In het najaar van 2021 werd deze [NFU-visie expertisecentra zeldzame aandoeningen](#) gepubliceerd. De in 2020 besproken formele eisen en indicatoren werden door VWS naar de Tweede Kamer gestuurd en in januari 2021 in de Staatscourant gepubliceerd.

In nauwe samenwerking met de NFU faciliteerde de VSOP in 2021 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-pandemie werd de vijfjarige erkenning van de expertisecentra waarvan de erkenning in 2020 zou aflopen, met een jaar verlengd tot 2021. Pas eind 2020 kon worden gestart met de voorbereiding voor het beoordelingstraject in 2021. Centra waarvan de erkenning in 2021 afliep, maar ook nieuwe expertisecentra konden bij de NFU een aanvraag indienen, resulterend in bijna 300 erkenningsaanvragen voor ongeveer 1.400 Orpha-codes.

De VSOP nodigde 180 patiëntenorganisaties uit om bestaande en nieuwe expertisecentra te beoordelen en ondersteunde daarbij met webinformatie, voorlichtingsbijeenkomsten, een hulplijn en door achterbanraadplegingen te faciliteren. Tussen begin juni en half juli namen uiteindelijk ongeveer 100 patiëntenorganisaties deel aan de beoordeling. De uitkomsten werden samen met het oordeel van medische referenten door het Beoordelingscomité in een reeks vergaderingen besproken. De adviezen van het comité worden op basis van de wettelijke eisen onderbouwd en voorgelegd aan de minister van VWS. De adviezen werden eind 2021 bekend, de beschikkingen in het voorjaar 2022. De beoordelingsprocedure resulteerde voor ongeveer 240 erkende expertisecentra en zo'n 850 zeldzame aandoeningen in een erkenning voor 5 jaar. In 2022 vindt opnieuw een beoordelingsronde voor expertisecentra plaats.

In het verslagjaar werd tevens gewerkt aan 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 van experts op het gebied van de betreffende zeldzame aandoening.

## Nederlandse netwerken

De VSOP ontwikkelt - in samenwerking met de desbetreffende expertisecentra en patiëntenorganisaties en volgens een vast format - geavanceerde websites voor 'expertisenetwerken': een gezamenlijk platform voor nauw samenwerkende expertisecentra voor eenzelfde zeldzame aandoening. Deze beogen vervolgens te leiden tot bredere zorgnetwerken waarin ook perifere centra participeren. Zo wordt voor patiënten en zorgverleners duidelijk wat de rol van ieder centrum is en welke zorg buiten het expertisecentrum wordt verleend.

In het project 'Connect Extended' werden de laatste 5 van 10 websites voor expertisenetwerken opgeleverd:

- <https://arm-expertise.net>
- <https://chd-expertise.net>
- <https://slokdarmafluiting-expertise.net>
- <https://hirschsprung-expertise.net>
- <https://psc-expertise.net>

Vervolgens startte het vervolgproject 'Expertise Connected' waarin voor 10 expertisenetwerken websites worden ontwikkeld (en in 2022 opgeleverd) voor de volgende aandoeningen: Sikkelcel-Thalassemie, Idiopathisch Nefrotisch Syndroom, Osteogenesis Imperfecta (OI), X-gebonden hypofosfatemie, Systemische Lupus Erythematosus bij jongeren, Familiaire adenomateuze polyposis, Achondroplasie, Multiple Epifytaire Dysplasie / Spondylo Epifytaire Dysplasie, Marfan syndroom en aanverwante aandoeningen, Primaire immuundeficiëntie.

Voor OI inventariseerde de VSOP ook het zorglandschap met het oog op verdere netwerkvorming. Vragenlijst-onderzoeken onder patiënten en zorgverleners resulteerden in het rapport 'Inventarisatie Zorglandschap Osteogenesis Imperfecta', met daarin ook aanbevelingen vanuit patiëntenperspectief. Daarnaast adviseerde de VSOP ook via het Care4BrittleBones-project 'Key4OI' over de (organisatie van) zorg voor OI.

Sinds de oprichting van het zorgnetwerk voor Neurofibromatose type 1 (NF1) in 2016 faciliteert de VSOP dit netwerk op verzoek de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN). In het verslagjaar werden o.a. een rapportage over de aangesloten centra, een bijeenkomst van de kwaliteitscommissie en een online netwerkmiddag voor zorgverleners gerealiseerd.

De VSOP hielp de Stichting Kabuki Syndroom bij de oprichting van hun patiëntenorganisatie en een zorgnetwerk.

Een bijzonder netwerk is het onder 'Zonder diagnose' beschreven netwerk van diagnostische poliklinieken gericht op kinderen en volwassenen met onbegrepen klachten, onbegrepen ontwikkelingsachterstand, aandoeningen zonder diagnose en ultra-zeldzame diagnoses ([www.diagnoseonbekend.nl](http://www.diagnoseonbekend.nl)).

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

## 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 platforms voor Europese patiëntvertegenwoordigers, onder regie van EURORDIS. De VSOP bracht de Nederlandse ePAG-leden in 2019 samen om kennis en ervaringen uit te wisselen en om de VSOP munitie te geven als belangenbehartiger richting met name het ministerie van VWS. In het verslagjaar organiseerde de VSOP twee platformbijeenkomsten, waaronder één met vertegenwoordigers van de ERN's, expertisecentra en NFU, ministerie van VWS en EURORDIS.

Aangezien veel Nederlandse patiëntenorganisaties niet in contact staan met een Nederlandse ePAG-vertegenwoordiger, en daardoor niet betrokken zijn bij de ontwikkelingen binnen het voor hen relevante ERN, ontwikkelde de VSOP het project 'Zeldzaam Nederland verbonden met Europa' om daarvoor een oplossing te bieden. Het project werd in het najaar vanuit KIDZ toegekend en start in 2022.

## Onderzoek en therapieontwikkeling

### **Patiëntenparticipatie**

De VSOP ziet het bevorderen van wetenschappelijk 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 kaartte - samen met patiëntenorganisatie VKS (Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten) en enkele medische onderzoekers - bij de NWO-voorzitter (prof. Marcel Levi) de zeer beperkte mogelijkheden aan voor patiëntenparticipatie in projecten van de Nationale Wetenschapsagenda (NWA). Dat terwijl patiënten(organisaties) actief hebben bijgedragen aan de totstandkoming van die agenda! Zij kunnen binnen NWA-projecten niet eenzelfde rol innemen als onderzoeksinstituten en zijn gelimiteerd in de mogelijkheden tot financiering van hun inzet.

Ook bij andere, aan de overheid gelieerde organisaties kan er op dit punt veel verbeterd worden. De VSOP en de Werkgroep Werving Proefpersonen DCRF (Dutch Clinical Research Organisation) hebben een voorstel daartoe voorgelegd aan de CCMO (Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek). De CCMO gaat nu onderzoeken hoe patiëntenparticipatie in het standaard onderzoeks dossier van de CCMO kan worden opgenomen.

Het is steeds gebruikelijker dat medisch-wetenschappelijk onderzoekers en patiënten samen bepalen wat de prioriteiten zouden moeten zijn voor wetenschappelijk onderzoek en een gezamenlijke onderzoeksagenda opstellen. Daarmee wordt bepaald welke onderwerpen er volgens hen écht toe doen. De VSOP werkte mee aan het opstellen van zo'n agenda voor het Noonan Syndroom door de Stichting Noonan Syndroom onder begeleiding van het Athena-instituut van de Vrije Universiteit Amsterdam. Omdat er bij de zeer zeldzame aandoeningen weinig patiënten beschikbaar zijn voor de ontwikkeling van een onderzoeksagenda, ontwikkelde de VSOP in samenwerking met de Stichting voor Afweerstoornissen (SAS) het protocol voor een 'Onderzoeksagenda light'.

### **Kennisagenda's wetenschappelijke verenigingen**

Het Kennisinstituut van de Federatie van Medisch Specialisten begeleidt wetenschappelijke verenigingen bij het opstellen/herzien van hun kennisagenda's: de beschrijving van de belangrijkste kennishiaten binnen het vakgebied. De Patiëntenfederatie Nederland brengt samen met relevante patiëntenorganisaties het patiëntenperspectief in door het geven van input en deelname aan prioriteringsbijeenkomsten. In het verslagjaar werkte de VSOP mee aan kennisagenda's voor heelkunde (Ned. Ver. v. Heelkunde NVH), interne geneeskunde (Ned. Internisten Ver. NIV), Radiologie (Ned. Ver. v. Radiologie NVR) en klinische genetica (Ver. Klinische Genetica Ned. VKGN).

Voor deze laatste coördineerde de VSOP de inbreng van patiëntenorganisaties en zette een brede achterbanraadpleging uit onder 148 patiëntenorganisaties. Hierop reageerden 33 organisaties met 99 kennishiaten. Tevens heeft de VSOP een patiëntenadviesgroep opgericht waarin alle deelgebieden van de klinische genetica door patiëntenorganisaties zijn vertegenwoordigd (oncogenetica, cardiogenetica, aanleg en ontwikkeling, reproductieve genetica, neurogenetica, overkoepelend). De patiëntenadviesgroep heeft deelgenomen aan de prioriteringsbijeenkomst en is betrokken bij het gehele traject van de ontwikkeling van deze kennisagenda.

### **Medische registers en biobanken**

Om de uitkomsten van zowel wetenschappelijk onderzoek als zorg te kunnen meten, evalueren en verbeteren, zijn registers van groot belang. Dit kan niet zonder het ervaringsperspectief, bijvoorbeeld voor het meten van uitkomstmaten voor de kwaliteit van leven (Patient Reported Outcome Measures: PROM's). De VSOP-website [www.patiëntenregisters.org](http://www.patiëntenregisters.org) ondersteunt patiëntenorganisaties en expertisecentra daarbij.

Als lid van de Maatschappelijke Adviesraad (MAR) van Health RI gaf de VSOP twee presentaties tijdens de Health RI conferentie in 2021<sup>1</sup>. Als lid van het Stakeholder forum van BBMRI.ERIC werd een poster gepresenteerd en een bijdrage geleverd aan de discussie tijdens het jaarlijkse congres van BBMRI.ERIC<sup>2</sup>.

---

<sup>1</sup> E. Vermeulen. The Patient and Public Advisory Council of BBMRI.NL in the Biobank community session. Health RI conference. 4 maart 2021. En E. Vermeulen. Self initiated donation to a biobank. Health RI conference 2021. 4 maart 2021 [www.youtube.com/watch?v=o\\_EkMppC2os&list=PL12hXiu07qW5-QtXcvkiSdPmKiRII4yf&index=11&ab\\_channel=Health-RI](https://www.youtube.com/watch?v=o_EkMppC2os&list=PL12hXiu07qW5-QtXcvkiSdPmKiRII4yf&index=11&ab_channel=Health-RI)

<sup>2</sup> M. Beusink, A. van Oord, M. Boeckhout, I.M. Broeders, P. Manders, T. Mulder, T.B.M. Schaaij-Visser, H. Schipper, E.-B. van Veen, E. Vermeulen, E. Weitenberg, S. Rebers, M.K. Schmidt. Poster presentatie. Website WWW.Biobanken.NL Transparency for patients and the public. European Biobank Week Nov 2021. En: R. Stephens, M. Zuenkeler, B. Ryll, E. Vermeulen, A. Valencia Quinonez, J. Hayback, J. Hackett. Workshop 'Meet the patient advocates'. European Biobank Week Nov 2021

## Embryo-onderzoek

Nieuwe en zeer nauwkeurige methoden om het menselijke (embryonale) DNA te veranderen en op die manier 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 meeste deelnemers hebben geen principiële bezwaren tegen het aanpassen van het DNA van embryo's om zo ernstige erfelijke aandoeningen bij kinderen te voorkomen. Dit is de belangrijkste conclusie uit het [eindrapport](#) van de DNA-dialoog, dat in januari werd aangeboden aan de minister van VWS. De VSOP droeg o.a. hieraan bij met filmpjes waarin patiënten hun verhaal doen.

Als lid van de desbetreffende commissie begeleidde de VSOP de derde evaluatie van de Embryowet. Op 16 maart werd het [eindrapport](#) door de (demonstrante) minister van VWS aangeboden aan de Tweede Kamer.

## Gen- en celtherapie

Genetherapie 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 Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK).

Om patiëntenorganisaties te informeren over de laatste ontwikkelingen organiseerden de Nederlandse Vereniging voor Gen- en Celtherapie (NVGCT) en VSOP in juni een digitale voorlichtingsmiddag.

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 genetherapie-trials vallen.

Op uitnodiging van de U.K. Royal Society, de U.K. Academy of Medical Sciences, de U.S. National Academies of Sciences and Medicine en de World Academy of Sciences was de VSOP betrokken bij de organisatie van de 3e 'International Summit on Human Genome Editing' in maart 2022. Aan de orde komen de wetenschappelijke, ethische en maatschappelijke aspecten van genetische therapieën.

## Pediatrisch onderzoek

In diverse Europese projecten stond de ontwikkeling van therapieën voor aandoeningen bij kinderen centraal:

- [Conect4Children](#) (C4C) is een groot samenwerkingsproject op het terrein van klinisch onderzoek voor kinderen waarin de VSOP en EURORDIS het patiëntenperspectief inbrengen. Om de betrokkenheid van patiënten bij het project te garanderen werd een database opgezet van patiënten, zorgverleners, patiëntenorganisaties en/of yPAG's (adviesraden van jonge personen). Samen met EUPATI-Nederland organiseerde de VSOP een webinar over patiëntenparticipatie bij het project en de bijdrage van patiëntenorganisaties in kindergeneeskundig onderzoek. Ook faciliteerde de VSOP in het kader van C4C inbreng van patiënten bij twee klinische onderzoeken: RespNeth; een studie naar beademing op de intensive care en Clearway, een studie naar de behandeling van RSV.
- [PedMed](#) is de nationale 'hub' van C4C voor Nederland. Het coördineert klinisch onderzoek in de kindergeneeskunde in Nederland. De VSOP startte de oprichting van een Nederlandse 'Werkgroep patiëntenperspectief' in kindergeneeskundig onderzoek voor patiëntenorganisaties met een focus op de kindergeneeskunde.
- [PedCrin](#) (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. De VSOP droeg bij aan meerdere webinars over kindergeneeskundig onderzoek: van PedCRIN, GE2P2<sup>3</sup> en [EUPATI/PGOsupport](#). Ook werden templates ontwikkeld voor patiënteninformatie.
- Ten behoeve van European Paediatric Translational Research Infrastructure ([EPTRI](#)) werd meegewerkt aan een vragenlijst voor het Formulairium Kindergeneeskunde, resulterend in een publicatie<sup>4</sup>.
- De VSOP werd lid van de Scientific Advisory Board van het Europese project [CHARLIE](#): CHanging Rare disorders of LysInE metabolism.

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

---

<sup>3</sup> E. Vermeulen and B. Nafria. Methods for the engagement of youth and families in paediatric clinical trials-Towards patient-centred studies. Webinar: <https://ecrin.org/projects/pedcrin/news> en B. Aurich and E. Vermeulen. Webinar Informed consent for neonatal trials – Practical points to consider. <https://ge2p2global-centerforinformedconsentintegrity.org/webinar-series/>.

<sup>4</sup> Elisa Alessandrini, Francis Brako, Mariagiovanna Scarpa, Mariangela Lupo, Donato Bonifazi, Valeria Pignataro, Maria Cavallo, Ornela Cullufe, Cristina Enache, Begonya Nafria, Joana Claverol, Leen De Taeye, Eric Vermeulen, Jennifer Preston, Catherine Tuleu. Children's Preferences for Oral Dosage Forms and Their Involvement in Formulation Research via EPTRI (European Paediatric Translational Research Infrastructure). *Pharmaceutics* 2021; 13(5), 730

## Medicijnbeleid

De VSOP reageerde uitgebreid, schriftelijk, op de 2021-editie van de Monitor Weesgeneesmiddelen van het Zorginstituut Nederland en riep daarin o.a. op tot betere afstemming in Europees verband voor toegang tot *Advanced Therapy Medicinal Products* (ATMP's): cel- en gentherapie. De aanbevelingen van de 'EURORDIS Rare2030 foresight study' werd ook onder de aandacht gebracht van Zorginstituut.

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.

Ook op basis van deze Horizonscan adviseert de VSOP de Ronde Tafel Weesgeneesmiddelen over de pilot 'Gereguleerde instroom Weesgeneesmiddelen'. Het kernteam van de Ronde Tafel, waaronder de VSOP, werkte aan een nieuwe werkwijze voor het gereguleerd beschikbaar komen in het basispakket van weesgeneesmiddelen die door zorgverzekeraars beoordeeld worden: het Orphan Drug Access Protocol (ODAP).

De Expertisegroep Regie op Registers deed bij de coalitiebesprekingen een [dringend appel](#) op het te vormen kabinet voor centrale regie op het informatielandschap in de zorg. In 2021 kwam de expertisegroep driemaal bijeen voor dit appel en om de vier casestudies te volgen en daarover te adviseren.

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, in het bijzonder tegen welke prijs nieuwe geneesmiddelen kosteneffectief kunnen worden opgenomen in het basispakket. Daarnaast werd gewerkt aan een actueel 'argumentenkader'. Het patiëntenperspectief wordt in de ACP ingebracht door de VSOP-directeur.

Op uitnodiging van Health Technology Assessment international (HTAi) en het Zorginstituut Nederland is de VSOP gaan deelnemen aan de organisatie van de jaarlijkse HTAi conferentie die in juni 2022 in Utrecht plaatsvindt met als thema '*Lifecycle Approach: Coming Together to Make it Happen*'.

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

Wat betreft gen- en celtherapie leverde de VSOP een bijdrage aan het [Europese Rare Impact project](#), over certificering van behandelcentra, de relatie met Europese Referentie Netwerken (ERN's), dataverzameling in registers en aanvaardbare prijzen.

In september verzorgde de VSOP een [presentatie](#) voor de 'Medicijn dialoog' van de Vereniging Innovatieve Industrie (VIG) over weesgeneesmiddelen<sup>5</sup>.

---

<sup>5</sup> [www.vereniginginnovatievegeneesmiddelen.nl/actueel/terugblik-vig-talk-weesgeneesmiddelen-hoe-nu-verder](http://www.vereniginginnovatievegeneesmiddelen.nl/actueel/terugblik-vig-talk-weesgeneesmiddelen-hoe-nu-verder)

## Terugblik Meerjarenbeleidsplan 2017-2021

Hieronder worden de 40 ambities uit het nu afgesloten VSOP-Meerjarenbeleidsplan 2017-2021 weergegeven. Sommige daarvan zijn geheel of gedeeltelijk gerealiseerd, terwijl andere opnieuw terugkomen in de doelstellingen het nieuwe VSOP-Meerjarenbeleidsplan 'Toekomst voor zeldzaam' en het Visiedocument NSZA 2030.

### **Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding: hoofddoel**

1. 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.
2. De VSOP heeft impact in zorg en onderzoek door richting (inter)nationale beleidsmakers agendasettend te zijn en hen proactief en vroegtijdig te beïnvloeden.
3. De VSOP wil dat ook kleine patiëntenorganisaties, vrijwilligersorganisaties, adequaat zijn toegerust om hun belangen te (laten) behartigen. Clustering, toerusting en adequate financiering zijn daartoe voorwaarden.
4. De VSOP geeft de monitoring van knelpunten binnen de achterban een structureel karakter.
5. De VSOP investeert in effectieve lobby op politiek niveau, zowel in samenwerking met de leden als patiëntenkoepelorganisaties.
6. De VSOP 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.

### **Awareness in samenleving en zorg: belangrijke voorwaarde**

7. De VSOP laat de aandacht in de samenleving voor zeldzame aandoeningen significant toenemen.
8. De VSOP 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).
9. De communicatie van de VSOP richting veldpartijen en samenleving wordt versterkt en geprofessionaliseerd.

### **Zwangerschap en erfelijkheid: blijvende aandacht**

10. 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.
11. De VSOP blijft het belang van autonome geïnformeerde besluitvorming (in het bijzonder bij kinderwens) benadrukken.

### **Tijdige en juiste diagnostiek: van onschatbare waarde**

12. 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.
13. De VSOP zet zich in voor een landelijke infrastructuur toereikende financiering om alle relevante familieleden van indexpatiënten te kunnen informeren over een mogelijk genetisch risico.
14. De VSOP 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.
15. De VSOP blijft zich inzetten voor partnerschap en medezeggenschap bij genetische data die met behulp van diagnostiek, screening of wetenschappelijk onderzoek verkregen zijn.

### **Kwaliteit van de zorg: het patiëntenperspectief onmisbaar**

16. 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.
17. De VSOP 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.
18. De VSOP 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.
19. De VSOP 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.
20. De VSOP besteedt extra aandacht aan de kwaliteit van de medische zorg voor mensen met verstandelijke beperkingen en syndromen.



### **Organisatie van de zorg: samenwerken in netwerken**

21. 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.
22. De VSOP zet zich in voor meer concentratie van zorg en onderzoek voor zeldzame aandoeningen op basis van aandoeningspecifieke kwaliteits- en volumecriteria. Het aantal expertisecentra moet in verhouding staan tot het aantal patiënten per regio.
23. De VSOP 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.
24. De VSOP wil voor alle zeldzame aandoeningen nationale expertisenetwerken ontwikkelen en/of patiëntenorganisaties en expertisecentra daarbij ondersteunen.
25. De VSOP 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.
26. De VSOP zet zich in voor betere voorlichting over, en ondersteuning bij, grensoverschrijdende zorg.

### **Onderzoek en therapieontwikkeling: nog veel te doen**

27. 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.
28. De VSOP bevordert de inbreng van het patiëntenperspectief in de beoordeling van onderzoeken door (ethische) commissies.
29. De VSOP 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.
30. De VSOP 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.
31. De VSOP verkent de mogelijkheden voor het instellen van nieuwe bijzondere leerstoelen.

### **Medicijnbeleid: zowel innovatie als toegang bevorderen**

32. De VSOP adviseert en/of ondersteunt patiëntenorganisaties en expertisecentra bij onderzoek dat kan bijdragen aan 'gepast gebruik' en betere kosteneffectiviteit.
33. De VSOP spreekt biofarmaceutische bedrijven aan op hun maatschappelijke verantwoordelijkheid als het gaat om de prijs van medicijnen en therapieën in relatie tot hun effectiviteit.
34. De VSOP 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.

### **Organisatie**

35. 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.
36. In 2020 telt VSOP minimaal 100 lidorganisaties en aangesloten groepen.
37. De VSOP is ook van betekenis voor mensen met zeer zeldzame aandoeningen en patiënten met zeldzame aandoeningen die niet als rechtspersoon zijn georganiseerd.
38. De VSOP benadert overheid, fondsen, zorgverzekeraars en industrie om de ambities uit dit meerjarenbeleidsplan te gaan realiseren. De VSOP zal een beroep doen op financiering vanuit de nieuwe overheidsregeling per 2019.
39. Het donateursbeleid wordt verder vormgegeven.
40. De inkomsten van de VSOP bedragen tenminste anderhalf miljoen euro per jaar en de VSOP groeit verder om meer voor het totaal van de achterban te kunnen betekenen.