



V S O P

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Jaarverslag 2022





INHOUDSOPGAVE

Beleid	3
Statuten.....	3
Meerjarenbeleid	3
Verenigingsstructuur.....	3
Bestuur en bureau	5
Bestuur.....	5
Bureau.....	5
Leven met een zeldzame aandoening	6
Syndroomproblematiek	6
Zeldzame aandoeningen in de samenleving	7
Nationale dagen.....	7
Zeldzame aandoeningen in de zorg	8
Beleid	8
Toerusting van patiënten	8
Deskundigheidsbevordering	8
Kwaliteitsstandaarden	9
Organisatie van de zorg	10
Expertisecentra.....	10
Nationale samenwerking.....	10
Europese samenwerking	11
Genetische aandoeningen in de samenleving	12
Beleid	12
Innovatie	12
Screening.....	13
Tijdig weten, tijdig handelen	14
Beleid	14
Rondom de zwangerschap.....	15
Zonder diagnose	15
Wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling	15
Beleid	16
Patiëntenparticipatie in onderzoek.....	16
Gen- en celtherapie.....	17
Nieuwe behandelingen voor kinderen	17
Onderzoeksfinanciering.....	17
Medicijnbeleid	18
Beleid	18
Toerusting patiëntenorganisaties	19



BELEID

STATUTEN

De VSOP werd op 12 april 1979 opgericht. De doelstellingen van de VSOP zijn als volgt geformuleerd:

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

MEERJARENBELEID

De activiteiten in het verslagjaar zijn gerelateerd aan het door de VSOP opgestelde visiedocument 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' en het VSOP-meerjarenbeleidsplan 'Toekomst voor zeldzaam'. Ook dit beleidsplan loopt tot aan 2030 en wordt tweejaarlijks geactualiseerd. De kerndoelen zijn als volgt geformuleerd:

- 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.

Dit jaarverslag volgt de indeling van het meerjarenbeleidsplan.

VERENIGINGSSTRUCTUUR

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 15 juni en 15 november.

Het Ledenpanel wordt geconsulteerd over vereniging-gerelateerde onderwerpen.

Inhoudelijke afstemming vindt plaats in thematische platforms:

- Platform Diagnostiek, erfelijkheid en zwangerschap
- Platform Kwaliteit en organisatie van de zorg
- Platform Onderzoeks- en medicijnbeleid
- ePAG-Platform (ePAG = European Patient Advisory Group, verbonden aan een European Reference Network ERN).

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 zeldzameaandoening.nl.

De VSOP is lid van de Patiëntenfederatie Nederland en van [EURORDIS \(Rare Diseases Europe\)](http://EURORDIS (Rare Diseases Europe))



Overzicht lidorganisaties

In 2022 werden 3 nieuwe leden verwelkomd (met *). Eind 2022 telde de VSOP daarmee de volgende 105 lidorganisaties:

ALS Patients Connected	Prader Willi Fonds
Ataxie Vereniging Nederland	Prader Willi Stichting
Bardet-Biedl Syndroom Stichting	SGA Platform
Belangengroep MEN	Spierziekten Nederland (SN)
Belangenvereniging LOA/LHON	Stichting AA & PNH Contactgroep
Belangenvereniging van Kleine Mensen (BVKM)	Stichting Amyloïdose Nederland
Belangenvereniging Von Hippel-Lindau	Stichting Christianson Syndrome Europe
Care4BrittleBones	Stichting De 9e van....
CMTC-OVM	Stichting de Ontbrekende Schakel
Contactgroep Marfan Nederland (CMN)	Stichting Diagnose Kanker (SDK)
Cure ADOA Foundation	Stichting Down Syndroom (SDS)
DEBRA	Stichting GNAO1 NL
DSD Nederland	Stichting Huidlymfoom
FOP Stichting Nederland	Stichting IJzersterk
Fragiele X Vereniging	Stichting Kans voor PKAN kinderen
Fsign - De Fabry Support & Informatie Groep	Stichting LMNA Cardiac
GalactosemieVereniging	Stichting Lynch Polyposis
HEVAS	Stichting MRKH
HME - MO Vereniging Nederland	Stichting NephEurope
Huid Nederland	Stichting Nina Foundation
Interstitiële Cystitis Patiëntenvereniging (ICP)	Stichting Noonan Syndroom
ITP patiëntenvereniging Nederland *	Stichting Overdruksyndroom NL (SOS NL)
Jeugdreuma Vereniging Nederland (JVN)	Stichting Patiëntenplatform Sarcomen
Kabuki Stichting	Stichting PCD Belangengroep
Korter maar krachtig - Vereniging voor geamputeerden (KMK)	Stichting Pierre Robin Europe
Laposa - Landelijke patiënten en oudervereniging voor schedel en/of aangezichtsandoeningen	Stichting Pulmonale Hypertensie
LGD Alliance Europe	Stichting RPF
Lichen Planus Vereniging Nederland (LVPN)	Stichting Rubinstein-Taybi Syndroom
Longfibrose Patiëntenvereniging	Stichting Steun 22q11
Macula Vereniging	Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland (STSN)
Marshall-Smith Syndrome Research Foundation	Stichting Usher Syndroom
Mastocytosevereniging Nederland	Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)
Nevus Netwerk Nederland *	Syringomyelie Patiëntenvereniging
Neurofibromatosevereniging Nederland (NFVN)	TAPS-support
Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)	Turner Contact
Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS)	Vasa Previa Stichting
Nederlandse Hypofyse Stichting (NHS)	Vasculitis Stichting
Nederlandse Klinefelter Vereniging	Vereniging Angelman Syndroom Nederland
Nederlandse Rett Syndroom Vereniging	Vereniging Anusatresie
Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP)	Vereniging Cornelia de Lange Syndroom
Nederlandse Ver. V. Patiënten met sternocostoclaviculaire hyperostose (SCCH)	Vereniging MED - SED
Nederlandse Vereniging voor Hereditair Angio Oedeem en Quinck's Oedeem	Vereniging Oog in Oog
Nederlandse Ver. voor mensen met een wijnvlek of Sturge-Weber Syndroom	Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI)
Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen (NVPG)	Vereniging Ouderen en Kinderen met Slokdarmafsluiting (VOKS)
OSCAR Nederland	Vereniging van Ehlers Danlos patiënten (VED)
Parkinson Vereniging	Vereniging van Huntington
Patiëntenvereniging Acute Porfyrie	Vereniging van Patiënten met E.P.P.
Patiëntenvereniging fibreuze dysplasie	Vereniging voor Allergie Patiënten (VAP)
PKU Vereniging Nederland	Vereniging voor Ichthyosisnetwerken
Platform CHD	Vereniging Ziekte van Hirschsprung
Platform Zeldzame Kankers van NFK *	Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)
Platform Orthostatische Tremor	XLH Vereniging Nederland
	Zeldsamen



BESTUUR EN BUREAU

BESTUUR

De leden van het onbezoldigd VSOP-bestuur zijn zowel professioneel als ervaringsdeskundig. Het bestuur vergaderde in 2022 zesmaal en was als volgt samengesteld:

- Dr. A. (Anton) de Wijer, voorzitter
- Prof. dr. M.C. (Martina) Cornel, vicevoorzitter
- Drs. H. (Hans) Prenger, penningmeester
- Dr. K (Kim) Lustermans-Bakker
- Mr. Drs. M. Ch. A. (Margreeth) Smilde
- Drs. H. R. (Ineke) Wever

Tot 15 november:

- Drs. D.M.J.J. (Diana) Monissen
- Drs. J. (Joop) Baars

Per 15 november:

- Drs P. (Paul) Thewisse
- Dr. R. (Rob) Haselberg

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.

BUREAU

Het VSOP-bureau is gehuisvest te Soest.

Medewerkers

De gemiddelde omvang van de personeelsformatie daalde van 9,8 fte in 2021 naar 8,6 fte in het boekjaar. Het team medewerkers was als volgt samengesteld:

- Mw. Silvia van Breukelen BSBA, teammanager zorg, lid MT
- Dr. Mariëtte Driessens, beleidsmedewerker
- Drs. Esther Dwarswaard, office manager
- 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 (tot 1 juli)
- Dhr. Fred van Stek, controller (tot 1 mei)
- Drs. Daphne Stemkens, beleidsmedewerker
- Drs. Renée van Tuyll, beleidsmedewerker
- Dr. Eric Vermeulen, beleidsmedewerker
- Drs. Elsbeth van Vliet, beleidsmedewerker (tevens werkzaam voor het Erfocentrum en per 1 januari 2023 met pensioen)



Communicatie

De nieuwsbrief 'AGENDA' verscheen tweemaandelijks en telde ruim duizend abonnees. Lidorganisaties ontvingen daarnaast regelmatig het 'Ledenbericht'. Het LinkedIn-account heeft ruim 700 volgers. De 45 berichten werden zo'n 37.000 keer weergegeven. Het Twitter-account heeft ruim 1.000 volgers; 37 berichten resulteerden in 11.000 views. Een VSOP-beleidsmedewerkster dacht vanuit haar positie bij de Gezondheidsraad mee over het landelijk Covid-beleid. Mede op grond daarvan kon de VSOP zorgen voor actuele informatie over het (vaccinatie)beleid op de website en in nieuwsbrieven.

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

zichtopzeldzaam.nl	Database van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen, patiëntenorganisaties, aandoeningen en kwaliteitsdocumenten.
kwaliteitvoorzeldzaam.nl	Toerusting van patiëntenorganisaties en expertisecentra tot het verbeteren van de kwaliteit van zorg voor zeldzame aandoeningen.
patiëntenregisters.org	Informatie en tools voor patiënten(organisaties) en expertisecentra over het opzetten en beheren van patiëntenregisters.
kinderonderzoek.nl	Informatie voor ouders, onderzoekers en zorgverleners over klinisch onderzoek (trials) bij kinderen.
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	Informatie voor zorgverleners, met name AVG-artsen, ouders en begeleiders op het terrein van zeldzame genetische syndromen.
ziekteonbekend.nl	Een virtueel platform voor ouders van kinderen met een ontbrekende, onduidelijke of zeer zeldzame diagnose.
diagnoseonbekend.nl	Overzicht van de diagnostische poliklinieken voor verwijzers van voornamelijk kinderen, ook volwassenen, met een ontbrekende of onduidelijke diagnose.
zeldzaaminzicht.nl	Panel van patiënten met zeldzame en genetische aandoeningen.
preparingforlife.net	Internationale website op het terrein van preconceceptiezorg.
egan.eu	Europese website van EGAN: Patients' Network for Medical Research and Health.

LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

Inleiding

Op overkoepelend, aandoeningoverstijgend niveau wil de VSOP bijdragen aan kwaliteit van leven, mentaal welbevinden en zingeving. Het gaat dan om gezamenlijke problematiek die verband houdt met het specifieke zeldzame of genetische karakter van de zeldzame en genetische aandoeningen, zoals de ontbrekende kennis binnen het sociaal-maatschappelijk veld.

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP zet ervaringsverhalen in om de enorme impact van zeldzame aandoeningen in iemands leven, invoelbaar te laten zijn voor beleidsmakers.
- De VSOP bevordert de grip op het eigen leven en gezondheid ('patient empowerment') door daarvoor instrumenten te ontwikkelen of te ontsluiten en door PGO's (Persoonlijke Gezondheidsomgevingen) toegankelijk te maken voor patiënten met zeldzame en genetische aandoeningen.
- De VSOP geeft bekendheid aan de impact van zeldzame aandoeningen die specifieke sociaal-maatschappelijke ondersteuning en begeleiding nodig maken en werkt daarin samen met relevante veldpartijen.
- De VSOP draagt in het sociaal-maatschappelijk domein bij aan de informatievoorziening en deskundigheidsbevordering betreffende zeldzame en genetische aandoeningen (generiek en aandoeningspecifiek) en 'vertaalt' relevante informatie voor gebruik in het sociale domein.

SYNDROOMPROBLEMATIEK

Als gespreksleider van twee bijeenkomsten over 'onderwijs' met ouders van kinderen met Noonan syndroom leverde de VSOP een bijdrage aan meer inzicht in knelpunten en succespunten rond dit thema. Deze zijn aanknopingspunt voor de Stichting Noonan Syndroom voor vervolgvactiteiten.

We droegen bij de publicatie [Kinderen met een syndroom worden steeds ouder, maar dan stopt de zorg.](#) in het AD.



ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Inleiding

De grote maatschappelijke impact van zeldzame aandoeningen vraagt om meer maatschappelijk bewustzijn ('awareness') en een integrale nationale aanpak en strategie. De VSOP richt zich daarbij zowel op de samenleving als op zorgverleners en zorgaanbieders met het oog op tijdige diagnostiek, juiste doorverwijzing en zorg.

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP bepleit een 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' (NSZA 2030) en draagt bij aan de oprichting van een Implementatieplatform NSZA 2030 dat de voortgang coördineert en monitort.
- De VSOP draagt er zorg voor dat patiëntenorganisaties in een zo vroeg mogelijk stadium betrokken worden bij (beleids)initiatieven op het terrein van zorg en onderzoek voor hun aandoeningen. De VSOP ondersteunt hen bij de inbreng van ervaren knelpunten en behoeften in beleidsorganen.

NATIONALE DAGEN

'Rare Disease Day', oftewel Zeldzameziektendag, jaarlijks de laatste dag van februari, is een belangrijke kans voor publiciteit en awareness. In het verslagjaar vond deze plaats op Paleis Soestdijk, dat werd gehuld in de kleuren van Rare Disease Day. Vanwege de corona-maatregelen moesten de deelnemers helaas beperkt blijven tot relaties van de winnaars van de Zeldzame Engel Awards. Dit betrof:

- Mieke van Leeuwen: lang binnen patiëntenorganisaties actief voor mensen met zeer zeldzame syndromen en een verstandelijke beperking.
- Suzanne Pasmans: zet zich als medisch specialist in voor patiënten met zeldzame huidaandoeningen.
- Sonja van Weely: eerst als onderzoeker en vervolgens als beleidsmedewerker internationaal werkzaam op het gebied van zeldzame aandoeningen.
- Ysbrand Poortman: (mede) oprichter van tal van nationale en internationale organisaties op het terrein van de zeldzame en erfelijke aandoeningen, waaronder de VSOP.

De publiciteit vanuit de VSOP betrof:

- Een billboard-campagne langs de snelwegen: '1 miljoen mensen met zeldzame ziekten! Hoezo Zeldzaam?'
- Een drietal radio-interviews.
- Artikelen in twee landelijke dagbladen.
- Teksten op de websites van het ANP, 'WijRollen' en de Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen: 'Toekomst voor zeldzaam: fata morgana?'

Op internationaal niveau werd gevierd dat de Verenigde Naties een resolutie hebben aangenomen betreffende "Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families"

29 April is de jaarlijkse '*Undiagnosed Children's Day*'. Rond die dag vroegen we via diverse media aandacht voor de moeilijke situatie van kinderen die (nog) geen diagnose hebben voor hun aandoening en hun ouders. Jaarlijks worden zo'n 700 kinderen geboren bij wie sprake blijkt van een ontwikkelingsachterstand. Bij de helft blijft een verklarende diagnose uit, ondanks uitgebreid onderzoek. Dat zijn dus jaarlijks 350 kinderen! Vaak gaat het om zeer zeldzame aandoeningen met een complexe zorgbehoefte.



ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG

Inleiding

Het ontbreekt in de zorg nog te vaak aan de alertheid en deskundigheid die nodig zijn voor het tijdig herkennen van zeldzame aandoeningen, aan aandoeningspecifieke kennis en aan zicht op de ervaren knelpunten en behoeften van patiënten. De VSOP draagt bij aan de deskundigheid van relevante beroepsgroepen en hun kennis van het ervaringsperspectief. Dat uit zich in het stimuleren van en/of bijdragen aan de ontwikkeling van kwaliteitsdocumenten (richtlijnen, (zorg)standaarden en (zorg)modules) en daarop gebaseerde patiënteninformatie, onderwijsactiviteiten en publicaties in vakbladen.

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP agendeert en adresseert ervaren knelpunten en behoeften van patiënten bij relevante (groepen van) zorgverleners: expertisecentra, medisch-wetenschappelijke verenigingen en koepelorganisaties.
- De VSOP draagt bij aan de totstandkoming van kwaliteitsdocumenten voor zeldzame aandoeningen en de uitwerking daarvan in zorgpaden, patiënteninformatie en uitkomstmaten. De VSOP benut daarbij de ervaringskennis van patiënten(organisaties).
- De VSOP draagt vanuit het patiëntenperspectief bij aan de ontwikkeling en implementatie van onderwijs-initiatieven.

BELEID

- Binnen de Patiëntenfederatie Nederland (hierna: PFN) namen we deel aan de klankbordgroep 'Leidraad patiënteninformatie en keuzehulpen'; de Werkgroep Eerstelijns- en paramedische zorg' en 'PGO on Air'.
- Binnen [KIDZ](#) (Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch-specialistische Zorg) werd deelgenomen aan werkgroepen omtrent 'Samen Beslissen' en 'Kwaliteitsstandaarden'.
- De VSOP participeerde in de Werkgroep Connecting patients to ERNs van EURORDIS (Rare Diseases Europe).
- De VSOP ging onderdeel uitmaken van Richtlijnen Netwerk Nederland (RNN), opgezet door Zorginstituut Nederland (hierna: ZiN).

TOERUSTING VAN PATIËNTEN

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

In samenwerking met de Vereniging Cornelia de Lange syndroom werden webteksten ontwikkeld betreffende de transitiezorg voor mensen met het syndroom en gepubliceerd op [WaihonaPedia](#).

De VSOP behandelde ruim 20 complexe medisch-inhoudelijke adviesvragen van patiënten.

DESKUNDIGHEIDSBEVORDERING

In de afgelopen jaren ontwikkelde de VSOP een 80-tal teksten voor de huisarts over diens rol 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 (hierna: NHG). De informatie wordt tegenwoordig digitaal aangeboden op de NHG-website en via zichtopzeldzaam.nl (met hoge bezoekerscijfers). Patiënten kunnen deze informatie bij hun huisarts onder de aandacht brengen middels een brief met daarin een link naar de webinformatie. In het verslagjaar werd gewerkt aan een tweetal nieuwe teksten: voor het [Prader Willi Syndroom](#) en [CNO-SCCH](#).

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. In september leverde de VSOP een bijdrage aan de huiskamermeeting van de Vereniging van Nederlandse Vrouwelijke Artsen (VNVA) met als thema 'Zeldzame ziekten. Hoezo zeldzaam?'

De VSOP leverde een actieve bijdrage aan de ontwikkeling van de Europese richtlijn voor het Phelan-McDermid syndroom. Voor de disseminatie en implementatie van de richtlijn schreef de VSOP mee aan een artikel over de richtlijn in het [European Journal of Medical Genetics](#) dat in 2023 werd gepubliceerd.

In juni verzorgde de VSOP twee workshops aan biomedische studenten en onderzoekers tijdens de internationale MOSA-conferentie in Maastricht met zeldzame aandoeningen als thema.



In 'Seniorenwijzer' publiceerde VSOP-adviseur Dr. Cees Smit op verzoek van de VSOP het artikel ['Erfelijke en complexe aandoeningen en ouderdom'](#) waarin het belang van kennis van de ouder-wordende mens met een zeldzame aandoening wordt benadrukt en wordt gewezen op de mogelijke risico's van het scheiden van laagcomplexere zorg van de hoogcomplexere zorg in expertisecentra.

KWALITEITSSTANDAARDEN

De VSOP adviseerde bij de totstandkoming van een zorgstandaard voor patiënten met zeer ernstige verstandelijke en meervoudige beperkingen (ZEVMB). Hiervoor vond regelmatig overleg plaats. In december werd deelgenomen aan het VWS-symposium 'Wij zien je wel', waarbij o.a. uitgebreid werd ingegaan op de concept zorgstandaard ZEVMB.

Het project 'Kwaliteitsdocumenten voor zeldzame aandoeningen' is een initiatief van het Kennisinstituut van de Federatie Medische Specialisten (hierna FMS) en de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (hierna: NVK). De VSOP adviseert over een generiek format voor een kwaliteitsdocument voor zeldzame aandoeningen met onvoldoende wetenschappelijk onderzoek om de behandeling op te kunnen baseren. Ook voorzagen we het concept 'Medisch Specialistische Richtlijnen 3.0' van de FMS van commentaar.

Kwaliteitsstandaarden kunnen alleen worden opgevolgd als de kwaliteit van zorg ook bepaald kan worden op basis van kwaliteitsregistraties. De VSOP werkte actief mee aan een [witboek over kwaliteitsregistraties](#) dat onder regie van PFN werd gepubliceerd.

De VSOP trad samen met o.a. VWS en ZiN toe tot de Raad van Toezicht van H2O, dat staat voor [Health Outcomes Observatory](#). Het betreft een Europees project bedoeld om klinische data en patiënt-gerapporteerde data via dashboards inzichtelijk te maken voor patiënten en zorgverleners. In het persbericht ter gelegenheid van de oprichting van [H2O-Nederland](#) benadrukten we het belang van kwaliteit-van-leven data voor zeldzame aandoeningen.

De VSOP leverde de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (hierna: NFU) input voor de ontwikkeling van een format / checklist voor zorgpaden voor zeldzame aandoeningen die de organisatie van zorg binnen een expertisecentrum beschrijven. De VSOP nam in maart deel aan een brainstormsessie van PFN over zorgpaden.

Er werd deelgenomen aan het GENEVER netwerk van Nederlandse richtlijnontwikkelaars. Het netwerk besteedde aandacht aan Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision SupportTools zoals deze aan de orde zijn binnen de European Reference Networks (hierna: ERN's).

In verband met de covid-pandemie nam een VSOP-beleidsmedewerker, lid van de Gezondheidsraad, deel aan een groot aantal vergaderingen van de Gezondheidsraad hierover. De covid-adviezen werden actief onder de aandacht gebracht van de VSOP-achterban, met in het bijzonder aandacht voor aspecten die van belang zijn voor mensen met zeldzame en genetische aandoeningen.

De VSOP nam deel aan de consultatieronde van VWS betreffende de 'Regeling levensbeëindiging bij kinderen van 1-12 jaar' en reageerde in februari op hoofdlijnen positief op de concept-regeling. Begin 2023 heeft de minister van VWS de regeling naar de Tweede Kamer gestuurd.



ORGANISATIE VAN DE ZORG

Inleiding

Een goede organisatie van de zorg is van belang voor de kwaliteit van de zorg. Concentratie en netwerkzorg zijn daarbij kernbegrippen, met expertisecentra en ERN's als bouwstenen.

ERN's zijn de 24 door de Europese Commissie ingestelde zorgnetwerken voor erkende expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. *European Patient Advocacy Groups* (hierna: ePAG's) zijn de daarmee verbonden platforms voor Europese patiëntvertegenwoordigers, onder regie van EURORDIS. Als 'National Alliance' van EURORDIS faciliteert de VSOP een platform voor Nederlandse ePAG-leden.

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP geeft bijzondere aandacht aan 'witte vlekken' in het zorglandschap:
 - o zeldzame aandoeningen zonder een Nederlands of Europees expertisecentrum;
 - o expertisecentra zonder nationaal expertisenetwerk of zorgnetwerk;
 - o expertisecentra voor aandoeningen zonder patiëntenorganisatie.
- De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties in hun samenwerking met expertisecentra en zorgnetwerken.
- De VSOP bevordert dat Nederlandse patiëntenorganisaties in verbinding staan met ERN's en ondersteunt daartoe de vertegenwoordiging van Nederlandse patiëntvertegenwoordigers in de ePAG's.
- De VSOP zet zich in voor patiëntenvoorlichting over, en ondersteuning bij, (de vergoeding van) planbare grensoverschrijdende zorg.

EXPERTISECENTRA

In nauwe samenwerking met de NFU werkt de VSOP, in opdracht van VWS, aan de beoordeling van (kandidaat-) expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (hierna: ECZA). Zowel centra waarvan de erkenning in 2022 afliep als nieuwe expertisecentra dienden aanvragen in. Het betrof ongeveer 100 aanvragen voor 260 aandoeningen. Een Beoordelingscomité met daarin ook VSOP-afgevaardigden adviseert de minister van VWS over de aanvragen. Deze besloot ongeveer 34 expertisecentra voor 80 zeldzame aandoeningen te erkennen.

De VSOP nodigde ruim 110 patiëntenorganisaties uit om bestaande en nieuwe expertisecentra te beoordelen en ondersteunde hen daarbij met webinformatie, voorlichtingsbijeenkomsten, een hulplijn en advies over achterbanraadpleging. Uiteindelijk namen ongeveer 60 patiëntenorganisaties deel.

Als lid en vicevoorzitter van de [Klankbordgroep \(ECZA\)](#) werkte de VSOP mee aan een update van de formele eisen en indicatoren voor erkenning als ECZA per 2023.

Met enige regelmaat krijgt de VSOP uitgebreide vragen van (naasten van) patiënten die zoeken naar een ECZA. Op zichtopzeldzaam.nl wordt dit zo actueel mogelijk gehouden. Zowel met Orphanet Nederland als Elsevier ([Rare Disease Monitor](#)) werd afgestemd over het benutten van elkaars informatie.

Hoewel Nederland een groot aantal erkende expertisecentra heeft en bijdraagt aan de ERN's, ontbreekt het aan een nationale strategie om de versnippering aan te pakken, zoals verwoord in het visiedocument 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030'. In een kritisch artikel met als titel [Nederland en de zeldzame aandoeningen: koploper in Europa?](#) stelden we de achterblijvende positie van Nederland in Europa aan de orde.

NATIONALE SAMENWERKING

De VSOP ontwikkelt - in samenwerking met de desbetreffende expertisecentra en patiëntenorganisaties - volgens een vast format - geavanceerde websites voor 'expertisenetwerken': platforms voor nauw samenwerkende expertisecentra voor eenzelfde zeldzame aandoening. Het uiteindelijke doel is bredere zorgnetwerken op te zetten 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.

Er werden in 2022 gewerkt aan een negental geavanceerde websites voor expertisenetwerken. Daarvan konden er zes worden opgeleverd aan de desbetreffende expertisecentra, namelijk sikkelcel-en-thalassemie-expertise.net jong-en-sle-expertise.net xlh-expertise.net achondroplasia-expertise.net nefrotischsyndroom-expertise.net en oi-expertise.net. Voor OI werd ook een [Inventarisatie zorglandschap Osteogenesis Imperfecta](#) ontwikkeld. De centra en de desbetreffende patiëntenorganisaties blijven samen het onderhoud van de sites verzorgen.



In samenwerking met de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) ondersteunt de VSOP sinds 2016 het zorgnetwerk voor Neurofibromatose type 1 (NF1). In het verslagjaar betrof dit o.a. de rapportage over de aangesloten centra, een bijeenkomst van de kwaliteitscommissie en een online netwerkmiddag voor zorgverleners. De NFU interviewde de VSOP over de positie van de umc's in de toekomst. Daarin benadrukten we het belang van concentratie en samenwerking binnen zorgnetwerken.

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 (diagnoseonbekend.nl).

Er werden in 2022 twee VSOP-projecten gestart die te maken hebben met de organisatie van zorg:

- 'Zeldzaam in de regio' versterkt de regionale belangenbehartiging van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen.
- 'Kiezen en delen' werkt aan een beleidsmatig kader voor netwerkzorg bij zeldzame aandoeningen en brengt expertisecentra en patiëntenorganisaties om de tafel om dat aandoeningspecifiek uit te werken.

Visiedocument

In 2022 werd gewerkt aan een visiedocument betreffende de organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. De daaraan gerelateerde doelstellingen uit zowel het VSOP-beleidsplan 'Toekomst voor zeldzaam' als het VSOP-Visiedocument 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' worden daarin nader uitgewerkt. Het document met als titel 'Zeldzaam Georganiseerd' werd in december afgerond en begin 2023 op vsop.nl gepubliceerd.

In het document wordt regelmatig verwezen naar het Integraal ZorgAkkoord (IZA) dat in 2022 gereed kwam. De VSOP stond daarover in contact met VWS om de zeldzame aandoeningen daarin een nadrukkelijk plek te geven. Samen met de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (hierna: NFK) werd via de PFN voorkomen dat de volumenormenten voor concentratie te laag zouden worden.

EUROPESE SAMENWERKING

Voor het 'European Congres Rare Diseases 2022' verzorgden we in juni een online-workshop met presentaties door de VSOP over 'Samenwerken in Europa: integratie van ERNs in het Nederlandse zorgsysteem' en 'Samenwerken in Nederland: de Connect-websites als inspiratiebron'. ERN CRANIO (Prof. dr. Irene Mathijssen) verzorgde een presentatie over 'Samen werken aan registers'.

In het verslagjaar organiseerden we twee bijeenkomsten voor het ePAG-platform, waaronder één met vertegenwoordigers van de ERN's, expertisecentra en NFU, VWS en EURORDIS.

De VSOP werd lid van de EURORDIS-werkgroep 'Connecting Patients to ERNs'. Via een Engelstalige podcast geeft de werkgroep bekendheid aan de ERNs en de ePAGs.

Veel Nederlandse patiëntenorganisaties staan nog niet in contact met een Nederlandse ePAG-lid en zijn daardoor niet betrokken bij het voor hen relevante ERN. Het eenjarige VSOP-project 'Zeldzaam Nederland verbonden met Europa' brengt patiëntenorganisaties op basis van de ERN-indeling samen met ePAG-leden in digitale platforms, om zo de interactie van het patiëntenveld met de ERN's te versterken. Het project startte per 2022 en de tussentijdse resultaten werden in november gepresenteerd tijdens een bijeenkomst voor patiëntenorganisaties, waaraan ook VWS en PFN een bijdrage leverden.

- Op zeldzameaandoening.nl werd voor patiëntenorganisaties zowel algemene als actuele Nederlandstalige informatie ontwikkeld over de 24 ERN's en ePAG's. Daarnaast ontwikkelden we ook informatie over Europese thema's die van belang zijn om de rol van de ERN's en ePAG's te kunnen plaatsen en te kunnen begrijpen.
- In samenhang daarmee werden online communities ingericht voor de ePAG-leden en bestuurs- of kaderleden van de onder het ERN vallende patiëntenorganisaties. Dankzij de medewerking van de desbetreffende ePAG-vertegenwoordigers konden voor ENDO-ERN, VASCERN en GUARD HEART actieve communities worden gerealiseerd. De ePAG-leden staan nu in verbinding met meer patiëntenorganisaties dan alleen eigen organisatie. Er wordt gewerkt aan verdere uitbreiding van de communities naar de overige ERN's.

Als lid van de NL-Working Group van EJP-RD (European Joint Program Rare Diseases) werd met VWS en ZonMw overlegd over een aanvraag die de EU-lidstaten begin 2023 bij de Europese Commissie gaan indienen betreffende de integratie van de ERN's in de lidstaten op het terrein van onderzoek en zorg. VWS gaf hierop een toelichting tijdens de bovengenoemde bijeenkomst in november.



GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Inleiding

De achterban van de VSOP is maar al te zeer bekend met de gevolgen van monogenetische aandoeningen. Vanuit die ervaringsdeskundigheid kan de VSOP ook van meerwaarde zijn als het gaat om de genetische aspecten van andere aandoeningen. Bovendien raakt de genetica de gehele samenleving; ook als er (nog) geen sprake is van een zorgvraag of van 'patiënt-zijn'. Dat komt bijvoorbeeld tot uiting als mensen door genetische screening geattendeerd worden op een toekomstig gezondheidsrisico voor zichzelf of hun (toekomstig) kind. Het patiëntenperspectief helpt burgers en beleidsmakers bij overwegingen m.b.t. maatschappelijke en ethische dilemma's op het terrein van de genetica.

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP zet zich in voor optimalisatie van beleid en informatievoorziening rondom het informeren van familieleden met een erfelijke aandoening.
- De VSOP wil dat ook aandoeningen die buiten de beperkte definitie van 'behandelbaar' vallen, opgenomen worden in de hielprik of een vergelijkbaar vroege screening.
- De VSOP zet zich in voor medezeggenschap van patiënten bij opslag, beheer en gebruik van genetische 'big-data' die met diagnostiek, screening of wetenschappelijk onderzoek verkregen zijn.

BELEID

- Binnen de [Vereniging Klinische Genetica Nederland](#) (hierna: VKGN) werd deelgenomen aan werkgroepen betreffende de 'Kennisagenda klinische genetica' en 'Non-paterniteit' (deze ontwikkelt een handreiking die artsen ondersteuning biedt bij het al-dan-niet mededelen van de bevinding 'non-paterniteit' na DNA-onderzoek).
- De werkgroep 'Nevenbevindingen', vallend onder zowel de VKGN als de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL) evalueerde de melding van Single Nucleotide Variants (SNV's) nevenbevindingen en startte beleidsontwikkeling betreffende Copy Number Variations (CNV's) nevenbevindingen.
- De VSOP is lid van de [Programmacommissie Prenatale Hielprik Screening \(PNHS\)](#) van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB/RIVM) en de Werkgroep Onderzoek Neonatale Hielprik Screening (WONHS).
- We adviseerden [Congenica](#) vanuit de [Patient Advocacy and Engagement advisory board](#).
- Als lid van de [Nederlandse Associatie voor Community Genetics en Public Health Genomics \(NACGG\)](#) namen we deel aan de twee jaarlijkse bijeenkomsten.
- De VSOP is actief betrokken bij het Nederlandse Kernteam van het Europese [1+ Million Genomes \(1+MG\)](#): een initiatief om genetische databases te koppelen met het oog op medisch-wetenschappelijk onderzoek en zorgverbetering. In oktober overlegden we met VWS over de rol van Nederland.
- We namen nam deel aan bijeenkomsten van [HUGE NL](#) (Humane Genetica Nederland): een samenwerkingsverband van partijen op het terrein van de humane genetica.

INNOVATIE

Om richting te geven aan de vele ontwikkelingen op het gebied van DNA voor zorg, preventie, innovatie en onderzoek publiceert VWS in 2023 een visie en bijbehorend strategisch beleidsplan voor de komende 5-10 jaar. In dat kader voerde het RIVM een veldconsultatie uit waaraan de VSOP op meerdere momenten een actieve bijdrage leverde. We adviseerden ook het Nivel over een [Burgerplatform over DNA-diagnostiek](#). Het [definitieve rapport](#) is begin 2023 voorgelegd aan VWS.

VSOP en Erfocentrum werkten gezamenlijk aan het project '[Voorlichting aan patiënten en publiek over Next Generation Sequencing](#)'. In een digitaal magazine van ZonMw verscheen hierover een [interview](#) met de uitvoerend beleidsmedewerker van de VSOP.

We namen deel aan de strategiedag van het Erfocentrum.

We werkten mee aan een video-interview over de ethische en maatschappelijke aspecten van genomics die wordt ingezet voor de 'Research master Genomics in Society' van de geneeskunde-opleiding van het Erasmus MC.



SCREENING

De neonatale hielprikscreening

Bekend voorbeeld van een screening op zeldzame, genetische aandoeningen is de neonatale hielprikscreening. Daarin gaat het om 'behandelbare' aandoeningen. Echter, ook als de aandoening niet te genezen is, of verergering kan worden voorkomen, leidt een diagnose tot betere zorg en biedt ouders handelingsopties, bijvoorbeeld voor een volgende kinderwens. Uitbreiding van de screening van 'treatable' naar 'actionable' is daarom de inzet van de VSOP.

Op het terrein van de hielprikscreening werd deelgenomen aan de volgende projecten:

- In het grote Europese project [Screen4Care](#) is de VSOP lid van de 'Patient Advisory Board' die door EURORDIS wordt begeleid. Daarin wordt zowel gewerkt aan Europese normen voor de behandelbare (treatable) aandoeningen waarop gescreend kan worden, als uitgangspunten voor de toevoeging van 'actionable' aandoeningen in de hielprik of een vergelijkbaar vroeg screeningsaanbod. Eerder leverde de VSOP daarvoor input in de [Newborn Screening Working Group](#) van EURORDIS.
- De VSOP was lid van de begeleidingscommissie van '[NGSf4NBS](#)': een onderzoek naar de mogelijkheden van DNA-testen in de hielprik.
- De [PANDA-studie](#) betrof de psychosociale aspecten van de uitbreiding van de hielprikscreening. De VSOP werkte met name mee aan onderzoek naar het perspectief van ouders.

Bevolkingsonderzoek en zelftesten

Paren met een kinderwens kunnen beide drager zijn van eenzelfde genetisch gedefect, ook al komt de desbetreffende aandoening niet in de familie voor. Men kan dan PGT overwegen. Voor bevolkingsgroepen met een groter dan gemiddeld risico is er reeds een [Nederlandse richtlijn](#) ontwikkeld. De VSOP is voorstander van een screeningsaanbod aan de hele Nederlandse bevolking. We deden mee aan een onderzoek onder ouders, leidend tot de publicatie '[Views of patient and parents of children with genetic disorders on population-based expanded carrier screening](#)'. Daaruit blijkt dat de meeste ouders positief staan tegenover een dergelijk screeningsaanbod.

We namen deel aan een focusgroep met beleidsmedewerkers, ethici en juristen over DNA-analyse in het kader van reproductieve screening - niet-invasieve prenatale screening (NIPT), preconceptie dragerschapsscreening en pre-implantatie genetische screening - georganiseerd door de Universiteit van Maastricht.

De VSOP is lid van de projectgroep van het onderzoek '[DNA-screening; onderzoek naar de morele aanvaardbaarheid, voorwaarden en rol van de overheid](#)'. De VSOP is betrokken bij het maken van een online discussieforum en een vragenlijstonderzoek voor (potentiële) gebruikers van screening. Er zijn raakvlakken met het project '[Check de test](#)' waaraan de VSOP al sinds 2021 participeert.

Het wetsvoorstel voor wijziging van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO) moet meer keuzevrijheid creëren voor mensen die gebruik willen maken van preventief gezondheidsonderzoek. De VSOP onderschrijft dat, maar is nadrukkelijk tegen de opgenomen 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. Samen met de PFN, NFK en de Diabetes Vereniging Nederland (DVN) werd een reactie geformuleerd, onder verwijzing naar 'Leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinisch genetische diagnostiek' waaraan de VSOP heeft meegewerkt.

In november werd gestart met het VSOP-project 'Informeren familieleden at-risk: juiste informatie door de juiste persoon op het juiste moment'. Het doel is het informeren van at-risk familieleden voor Lynch-syndroom te verbeteren door het ontwikkelen van een digitale familiebrief met animatie.



TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN

Inleiding

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) kindwens. De VSOP maakt zich nadrukkelijk sterk voor het voorkomen en beperken van diagnostische vertraging.

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

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

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP bevordert een nationale infrastructuur van centra voor (doorverwijzing van) mensen zonder diagnose.
- De VSOP zet in op de verdere ontwikkeling en gebruik van (kwaliteits)instrumenten voor vroegsignalering.
- De VSOP zet zich in voor goede voorlichting aan ouders over onderwerpen rond zwangerschap en erfelijkheid, zoals conceptie, prenataal onderzoek en (genetisch) screeningsonderzoek vlak na de geboorte (hielprik). De VSOP entameert deskundigheidsbevordering bij betrokken professionals.
- De VSOP bevordert het bewustzijn t.a.v. preconceptionele en prenatale zorg nadrukkelijker onder relevante patiëntenorganisaties.
- De VSOP zet zich in voor goede zorg en (psychosociale) begeleiding van patiënten met een onbekende of ultra-zeldzame aandoening. Het sociale domein is daarbij een extra aandachtspunt.

BELEID

- Bij zowel de Stichting Preconceptiezorg Nederland als de [Preparing for Life Foundation](#) is de VSOP lid van het bestuur en verzorgt het secretariaat.
- De VSOP participeerde in het VWS-expertteam 'Preconceptionele gezondheid', gericht het vergroten van bewustwording over preconceptionele gezondheid onder zorgprofessionals via o.a. een beslisboom en [zwangerwijzer.nl](#). De VSOP is binnen dit expertteam lid van de thematafel 'Medicatie'.
- In de [Landelijke Indicatiecommissie Preimplantatie Genetische Testen \(LIC-PGT\)](#) is de VSOP vertegenwoordigd namens patiëntenorganisaties om nieuwe indicaties voor PGT te beoordelen. Deze LIC-PGT is ingesteld door VWS en valt onder de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG). Jaarlijks rapporteert de commissie aan VWS en de Tweede Kamer.
- De VSOP is lid van de [Programmacommissie Prenatale Screening \(PNS\)](#) van het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB/RIVM) en participeert in de daaronder vallende werkgroepen: 'Kwaliteit NIPT, Nevenbevindingen Niet-Invasieve Prenatale Test' (hierna: NIPT), 'Kwaliteit SEO' en 'Voorlichting en Deskundigheidsbevordering'. De werkgroep 'Nevenbevindingen NIPT' ontwikkelde in opdracht van VWS, geadviseerd door de Gezondheidsraad, het [protocol](#) 'Nevenbevindingen NIPT' als onderdeel van de vergunningsaanvraag voor NIPT als reguliere screening.
- De VSOP is lid van de PFN-Werkgroep 'Cliëntenorganisaties Geboortezorg'.
- Deelname aan de [Begeleidingscommissie evaluatie Regeling beoordelingscommissie late zwangerschapsafbreking en levensbeëindiging bij pasgeborenen](#) (ZonMw) eindigde in 2022.
- We participeerden in de Patient Engagement Group van [Undiagnosed Diseases Network International \(UNDI\)](#).



RONDOM DE ZWANGERSCHAP

In mei werd deelgenomen aan een door VVD en D66 georganiseerd 'embryodebat' (Amsterdam). Deze partijen willen PGT ook mogelijk maken voor dragerschap en willen het verbod op wetenschappelijk onderzoek met vroege embryo's opheffen. De VSOP adviseerde beide partijen vervolgens t.a.v. te consulteren patiëntenorganisaties.

Het VSOP-Platform Diagnostiek, Erfelijkheid en Zwangerschap kwam in november online bijeen. De VKGN-Kennisagenda kwam aan de orde plus reproductieve keuzes van koppels met een kinderwens.

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

- '[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.
- '[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. Het project eindigde in maart.
- '[A LoyaltyProgram](#)': richt zich op leefstijlverbetering bij kwetsbare vrouwen met een zwangerschapswens.

Deelname aan onderzoeksprojecten op het terrein van zwangerschapszorg betrof:

- [Centering](#): een 'Tupperware-strategie' ter voorkoming van zwangerschapsrisico's bij kwetsbare groepen.
- [Affirm](#): betreft de voorspellende waarde van de 'foetale fractie' in de NIPT op slechte zwangerschapsuitkomsten.
- [Limitas](#): onderzoekt de meerwaarde van toevoegen van de 13-weeken-echo aan de prenatale screening.

De VSOP werkt in dergelijke projecten nauw samen met prof. dr. Lidewij Henneman, VU-hoogleraar betreffende 'Het patiëntenperspectief bij de ontwikkeling van genetische testen rondom zwangerschap en geboorte'.

ZONDER DIAGNOSE

De VSOP-site [diagnoseonbekend.nl](#) biedt een overzicht van 20 Nederlandse diagnostische poliklinieken die van belang zijn wanneer een diagnose ondanks uitgebreid onderzoek uitblijft. De site 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 samenwerking in het kader van de website vormt tevens de aanzet tot een functioneel netwerk van deze poli's. Ook werd gewerkt aan de ontwikkeling van een 'Visiedocument Zorgnetwerk Diagnose Onbekend'.

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 450 leden ([ziekteonbekend.nl](#)).

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

WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING

Inleiding

Patiëntbetrokkenheid is van belang bij al het wetenschappelijk onderzoek: fundamenteel, translationeel, klinisch, diagnostisch en psychosociaal onderzoek. In een vroeg stadium is gezamenlijke agendavorming noodzakelijk. Onderzoekers en patiënten stellen dan samen onderzoeksdoelen, design en gewenste uitkomst(mat)en vast.

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 [patientenregisters.org](#) ondersteunt patiëntenorganisaties en expertisecentra daarbij.

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties bij de inbreng van het patiëntenperspectief in onderzoek.
- De VSOP zet zich in voor partnerschap en medezeggenschap van patiëntenorganisaties bij het opzetten en medebeheer van registers en biobanken.



BELEID

- In de [Klankbordgroep Horizon Europe - Cluster Health](#) van de 'Rijksdienst voor Ondernemend Nederland' (RVO) werd inbreng geleverd voor het 'Strategic Plan' van de Europese Commissie.
- Stuurgroep en Kernteam van de [ELSI Servicedesk](#)
- Federatie Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV): [Beroepscommissie Code Goed Gebruik](#)
- Als lid van de [Maatschappelijke Adviesraad en Strategic Committee](#) van Health RI nam de VSOP deel aan de jaarlijkse Health RI conferentie en aan het 'Obstakel verwijder traject' waarin van obstakels worden verkend om tot een 'Lerend gezondheidsstelsel' te komen waarin wordt gewerkt aan oplossingen.
- 1+ Million Genomes: [MG-NL Kerngroep](#)
- Biobanken.nl: [Redactieteam](#)
- Als lid van het BBMRI.ERIC [Stakeholder Forum](#) droegen we bij aan het jaarlijkse BBMRI.ERIC congres.
- ZonMw: [Begeleidingscommissie Evaluatie embryowet](#), [Commissie PSIDER - Pluripotent stamcel onderzoek](#) en de [Dutch Mirror Group European Joint Program Rare Diseases \(EJP-RD\)](#)
- In de [Werkgroep Werving proefpersonen](#) Dutch Clinical Research Foundation (DCRF) werd gewerkt aan vragen over patiëntenparticipatie voor de onderzoeksdossiers die bij de Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek (hierna: CCMO) worden ingediend.
- Ministerie van Infrastructuur en Waterstaat: [Discussiegroep Medische ggo-producten](#)
- European Patient Forum (EPF): [Data Saves Lives - Working Group](#)

PATIËNTENPARTICIPATIE IN ONDERZOEK

Het is steeds gebruikelijker dat medisch-wetenschappelijke onderzoekers en patiënten samen bepalen wat de prioriteiten zouden moeten zijn voor wetenschappelijk onderzoek en een gezamenlijke onderzoeksagenda opstellen. De VSOP werkte mee aan het opstellen van een onderzoeksagenda voor het Noonan Syndroom door de Stichting Noonan Syndroom.

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'. Deze werd in 2022 opgeleverd.

Het Kennisinstituut van de FMS begeleidt medisch-wetenschappelijke verenigingen bij het opstellen of herzien van hun kennisagenda's. Kennishiaten worden samen met de patiëntenorganisaties vastgesteld, als basis voor verder wetenschappelijk onderzoek. In het verslagjaar werkten we mee aan 10 kennisagenda's: van de Internisten Vereniging (NIV), Vereniging Maag Darm Leverartsen (NVMDL), Vereniging voor Anesthesiologie (NVA), Vereniging voor Heelkunde (NvH), Orthopedische Vereniging (NOV), Vereniging van Artsen voor Longziekten en Tuberculose (NVALT), Vereniging van Revalidatieartsen (VRA), Vereniging voor Radiologie (NVvR), Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG) en de Translationele kennisagenda erfelijke metabole aandoeningen.

Voor de Kennisagenda Klinische Genetica coördineerde de VSOP de patiënteninbreng door een brede achterbanraadpleging uit te zetten en een patiëntenadviesgroep in te stellen. De kennisagenda werd ook besproken in het VSOP-Platform 'Diagnostiek, Erfelijkheid en Zwangerschap'. In december werd de [kennisagenda](#) ondertekend door de VSOP en PFN en gepubliceerd.

Patiëntenorganisatie 'De negende van ...', voor erfelijke doofheid en evenwichtsverlies, liet een onderzoeksagenda ontwikkelen. In dat kader werkten we mee aan een interview en gaven een presentatie over de rol van patiënten in wetenschappelijk onderzoek tijdens hun wetenschapsdag (september, Eindhoven).

Voor de leden van de Dutch Clinical Research Freelance Network (DCRFN) verzorgden we een presentatie over patiëntenparticipatie in klinisch onderzoek. In de EURORDIS workshop 'Bringing Clinical trials into the future' werden we geïnformeerd over de laatste ontwikkelingen op dit terrein (februari, Brussel)

Het VSOP-Platform 'Onderzoek- en Medicijnbeleid' kwam tweemaal bijeen. Externe presentaties betroffen:

- CCMO over patiëntenparticipatie in klinisch onderzoek
- DCRF over de lekensamenvatting bij wetenschappelijke onderzoeken
- NFK over hun [procedure voor patiëntenparticipatie in onderzoek](#)
- PedMed-NL over de adviesrol van kinderen en ouders bij Europese klinische trials

De Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) lijkt de uitwisseling van onderzoeksgegevens te belemmeren. Op uitnodiging van de Autoriteit Persoonsgegevens werd nagedacht over de interpretatie van de AVG, die vaak onnodig strikt wordt toegepast.



De VSOP organiseert en faciliteert voor de CARoSO studie de patiëntenadviesraad. CARoSO (Arteria Coeliaca Release of Sham Operatie) is een klinische studie betreffende maagdarmlaatsen veroorzaakt door samendrukken van de bovenste darmslagader door het middenrif, het median arcuate ligament syndroom (MALS). In deze nationale studie wordt onderzocht of het doorknippen van het middenrifbandje vermindering van de klachten geeft. Het onderzoek wordt uitgevoerd door het expertisecentrum (ECZA) van het Medisch Spectrum Twente en de Universiteit Twente.

De eerder genoemde websites van expertisenetwerken die de VSOP ontwikkelt bevatten een vast onderdeel met informatie over lopende onderzoeken op het gebied van de betreffende aandoeningen en (praktische) informatie over de mogelijkheid van deelname aan de studies.

GEN- EN CELTHERAPIE

Gentherapie biedt hoop op genezing voor veel genetische aandoeningen. De VSOP, PFN, NFK, Hematon en Spierziekten Nederland werken samen in het *Patiëntenplatform Gen- en Celtherapie*. In april presenteerde dit platform zich met een manifest gericht aan zorgverzekeraars, het ZiN en VWS. In vervolg daarop nam de VSOP als een vertegenwoordiger van het platform deel aan de [Special Interest Group ATMPs van het Regulatory Science Network Nederland](#) (RSNN). In juni organiseerde het platform samen met de Nederlandse Vereniging voor Gen- en Celtherapie een netwerkmiddag voor patiënten.

Op uitnodiging van diverse wetenschappelijke academies (U.K. Royal Society, U.K. Academy of Medical Sciences, U.S. National Academies of Sciences and Medicine, World Academy of Sciences) was de VSOP lid van de 'Planning Committee' voor de derde 'International Summit on Human Genome Editing'. Vanwege de coronaepidemie betrof het in maart 2022 een online versie en werd er een volwaardige summit voorbereid voor maart 2023. Aan de orde komen de wetenschappelijke, ethische en maatschappelijke aspecten van genetische therapieën.

De VSOP verzorgt het secretariaat van Forum Biotechnologie en Genetica (FBG). In die hoedanigheid organiseerde de VSOP in juni een FBG-vergadering over het thema 'Embryo-onderzoek en (PGT-)beleid'.

In het verslagjaar werden we lid van de Stakeholder-commissie van het ZonMw PSIDER-project [HipGametes](#). 'In vitro generation of human induced pluripotent stem cell-derived gametes to model human embryogenesis'. In juli was de eerste bijeenkomst.

NIEUWE BEHANDELINGEN VOOR KINDEREN

In de volgende Europese projecten voor de ontwikkeling van behandelingen bij kinderen had de VSOP een rol:

- [Conect4Children](#) (C4C) is een groot samenwerkingsproject op het terrein van klinisch onderzoek voor kinderen waaraan de VSOP en EURORDIS meewerken. In mei organiseerde de VSOP een webinar over patiëntenparticipatie in kindergeneeskundig onderzoek. Ook faciliteerden we de inbreng van patiënten bij 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 die ook het klinisch onderzoek in Nederland coördineert. VSOP neemt deel aan het strategisch overleg van PedMed-NL.
- Als lid van de Scientific Advisory Board adviseerde de VSOP het project [CHARLIE](#): Changing rare disorders of lysine metabolism.

ONDERZOEKSFINANCIERING

Zes tot acht procent van de bevolking heeft een zeldzame aandoening die samen minstens twintig procent van de zorgkosten beslaan.

De investeringen in onderzoek voor zeldzame aandoeningen blijven ver achter bij deze percentages, in tegenstelling tot de overheidsinvesteringen in de grote volks- en welvaartsziekten. Zo werden in het coalitieakkoord grote bedragen toegezegd voor onderzoek naar Alzheimer, obesitas en kanker. Op verzoek van ZonMw wijdde de VSOP hieraan een blog op de ZonMw-site met als boodschap: "Het is tijd voor een rechtvaardiger en rationeler besteding van nationale onderzoeksbudgetten".



MEDICIJNBELEID

Inleiding

Het ontwikkelings- en vergoedingsproces van nieuwe medicijnen en therapieën dient zodanig ingericht te zijn, dat innovatie wordt gestimuleerd. De VSOP zet zich in voor tijdige toegang voor patiënten van deze, soms levensreddende, nieuwe middelen. Een eerlijke en maatschappelijk verantwoorde prijsstelling is dan voorwaarde.

Vroege samenwerking tussen patiënten, onderzoekers, overheid en industrie is van belang. De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties bij hun rol in dat proces.

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP denkt zowel in nationaal als Europees verband actief mee over het oplossen van knelpunten in de totale keten van medicijnontwikkeling, die (tijdige) toegang tot betaalbare medicijnen voor patiënten in de weg staan.
- De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties in hun contacten met beleidsmakers en –uitvoerders op het terrein van medicijnbeleid en verspreidt de geleerde lessen.
- De VSOP ondersteunt initiatieven voor deskundigheidbevordering van patiëntenorganisaties op het terrein van medicijnontwikkeling en medicijnbeleid.

BELEID

- Agendalid Landelijk Overleg Dure Geneesmiddelen (LODG)
- ZiN: [Expertisegroep Regie Op Registers Dure Geneesmiddelen \(RORDGM\)](#), [Adviescommissie Pakket](#) (hierna: ACP), [Regiegroep Horizonscan](#) en de [Ronde Tafel Weesgeneesmiddelen](#)
- PFN: Afstemmingsoverleg Medicijndossier
- ZonMw: PSIDER – Commissie pluripotent stamcel onderzoek
- College ter Beoordeling Geneesmiddelen (CBG): [Commissie Advanced Therapy Medicinal Products](#)
- European Medicines Agency (EMA): [Committee for Orphan Medicinal Products \(COMP\)](#)

De VSOP reageerde op de jaarlijkse Monitor Weesgeneesmiddelen van ZiN, waarin geconstateerd werd dat de overheid niet investeert in registers voor de follow-up van de effecten van veelal kostbare weesgeneesmiddelen. Er zou meer geïnvesteerd moeten worden in registers, menskracht en het meten van de kwaliteit van leven. Helaas moesten wij deze conclusies onderschrijven. We vroegen ook nadrukkelijk aandacht voor de aanbevelingen van Europese Rare2030 Foresight Study en de noodzaak voor meer landelijke en Europese samenwerking.

Registers zijn sowieso van belang voor zorgverbetering, ook als er geen sprake is van dure medicijnen. Het is dan ook goed dat de Gezondheidsraad in december 2021 adviseerde om de aandoeningen die met de hielprik worden gescreend, periodiek te evalueren en daarvoor relevante data te gaan verzamelen. In vervolg daarop adviseerde het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) VWS over de opzet van dergelijke registraties. In een brief aan het CvB en VWS riepen we hen op de dataverzameling niet te beperken tot alleen de hielprikaandoeningen, maar dit in te richten voor alle zeldzame, aangeboren aandoeningen.

Vanuit de [Ronde Tafel Weesgeneesmiddelen](#) werkten we op basis van de uitkomsten van een pilot ‘Gereguleerde instroom weesgeneesmiddelen’ aan een methodiek voor opname van weesgeneesmiddelen die zorgverzekeraars beoordelen, in het basispakket: [het Orphan Drug Access Protocol \(ODAP\)](#). In oktober ging ODAP onder regie van ‘[Medicijn voor de Maatschappij](#)’ van start.

De RORDGM-Expertisegroep kwam viermaal bijeen voor begeleiding van een casestudy. In de septembervergadering verzorgde de VSOP een presentatie over de ERN’s. NFK en VSOP namen gezamenlijk deel aan een consultatie van RORDGM.

Via het *Afstemmingsoverleg Medicijndossier* gaven PFN, VSOP en NFK gezamenlijk input op consultaties van o.a. het ZiN en de Nederlandse Zorgautoriteit (NZa).

Tweemaandelijks adviseert de ACP het ZiN - en daarmee VWS - over de toelating van nieuwe behandelingen tot het verzekerde pakket. De VSOP vertegenwoordigt het patiëntenperspectief in de ACP en werkte mee aan een nieuw ‘argumentenkader’.



In het NPO-radioprogramma 'Geld of je leven' werden in februari een patiënt met een genetische oogaandoening en de VSOP geïnterviewd over de prijsstelling van dure weesgeneesmiddelen. Later spraken we leden van Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen (VIG) daarop aan met een voordracht tijdens een VIG-symposium.

Als deelnemer aan het panel tijdens de Collegedag van het College ter Beoordeling van Geneesmiddelen (CBG) met als thema 'Medicijnen binnen bereik' benadrukte de VSOP het belang van het delen van data tussen onderzoekers, medici en patiënten. We noemden de samenwerking tussen patiëntenorganisatie en expertisecentrum bij het dure medicijn voor de aandoening AHUS als voorbeeld van een miljoenensparing die daarvan het gevolg kan zijn.

Op uitnodiging van Health Technology Assessment international (HTAi) en het ZiN werkten we mee aan de organisatie van de HTAi conferentie (juni, Utrecht) met als thema 'Lifecycle Approach: Coming together to make it happen'.

Tijdens het jaarlijkse ZonMw-congres 'Goed Gebruik Geneesmiddelen' namen we als panelleden deel aan discussies met als thema 'Samen met de patiënt op weg naar het beste resultaat in geneesmiddelenonderzoek'.

TOERUSTING PATIËNTENORGANISATIES

In de Horizonscan Geneesmiddelen staan nieuwe geneesmiddelen en indicatie-uitbreidingen die de komende twee jaar op de markt komen. De VSOP adviseerde en begeleidde diverse patiëntenorganisaties. Uit deze Horizonscan bleek dat er, voor hen relevante, medicijnen voor vergoedingsadvies aan het ZiN zouden worden voorgelegd.

Dergelijke toerusting vond ook plaats op andere manieren. Bijvoorbeeld tijdens een training van EUPATI-studenten door het ZiN, waar de VSOP een presentatie gaf over de rol van het patiëntenperspectief in de ACP. En in juni organiseerden we een bijeenkomst voor patiëntenorganisaties met als thema 'Weesgeneesmiddelen & Expertisecentra: de rol van Zorginstituut Nederland'. Naast bijdragen van het ZiN presenteerde dr. Ingeborgh van den Born (Oogziekenhuis Rotterdam) haar ervaringen met een gentherapie voor een erfelijke vorm van blindheid.