



V S O P

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Jaarverslag 2023





INHOUDSOPGAVE

VERENIGING	3
STATUTEN	3
BELEID	3
LEDEN	4
BESTUUR	4
BUREAU	5
COMMUNICATIE.....	5
FINANCIËN	5
LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING	6
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>6</i>
<i>Inclusie.....</i>	<i>6</i>
<i>Leven met Noonan.....</i>	<i>6</i>
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING	6
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>6</i>
<i>Rare Disease Day.....</i>	<i>6</i>
<i>Undiagnosed Children's Day.....</i>	<i>7</i>
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG	7
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>7</i>
<i>Kwaliteit van zorg.....</i>	<i>7</i>
<i>Toerusting van patiënten.....</i>	<i>7</i>
<i>Deskundigheidsbevordering</i>	<i>8</i>
<i>Uitkomstmaten.....</i>	<i>8</i>
<i>Levens einde.....</i>	<i>8</i>
ORGANISATIE VAN DE ZORG.....	8
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>8</i>
<i>Visiedocument</i>	<i>8</i>
<i>Expertisecentra.....</i>	<i>8</i>
<i>Netwerkgang.....</i>	<i>9</i>
<i>Regionale zorg.....</i>	<i>9</i>
<i>Europese patiëntenparticipatie</i>	<i>9</i>
<i>JARDIN.....</i>	<i>9</i>
GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING	10
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>10</i>
<i>Beleid.....</i>	<i>10</i>
<i>Preïmplantatie Genetische Testen</i>	<i>10</i>
<i>De hiepprik.....</i>	<i>10</i>
<i>Bevolkingsonderzoek</i>	<i>11</i>
<i>Informeren familieleden</i>	<i>11</i>
TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN	11
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>11</i>
<i>Beleid en onderzoek.....</i>	<i>12</i>
<i>Preconceptiezorg</i>	<i>12</i>
<i>Prenatale screening</i>	<i>12</i>
<i>Zonder diagnose</i>	<i>12</i>
WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING.....	13
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>13</i>
<i>Registers</i>	<i>13</i>
<i>Beleid.....</i>	<i>13</i>
<i>Kennis- en onderzoeksagenda's.....</i>	<i>13</i>
<i>Platform.....</i>	<i>13</i>
<i>Klinisch onderzoek</i>	<i>13</i>
<i>Gen- en celtherapie</i>	<i>14</i>
<i>Embryo-onderzoek.....</i>	<i>14</i>
MEDICIJNBELEID.....	15
<i>Doelstellingen meerjarenbeleidsplan.....</i>	<i>15</i>
<i>Beleid.....</i>	<i>15</i>
<i>De sluis</i>	<i>15</i>



VERENIGING

STATUTEN

De VSOP werd op 12 april 1979 opgericht. De huidige statutaire doelstellingen 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.

BELEID

'[Toekomst voor zeldzaam](#)' is de titel van het actuele beleidsplan. De beleidsdoelstellingen zijn als volgt samengevat:

- **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.**

Gedurende het jaar zorgen meerdere [platforms](#)¹ voor de inbreng van het ervaringsperspectief door patiëntvertegenwoordigers. Het [patiëntenpanel](#) brengt de individuele ervaringen van patiënten in beeld en het VSOP-Ledenpanel wordt geconsulteerd over verenigingszaken.

Samenwerking is onontbeerlijk voor de realisatie van de beleidsdoelstellingen vanuit dit patiëntenperspectief. Daarom neemt de VSOP actief deel aan verschillende overlegorganen en is lid van de o.a. [Patiëntenfederatie Nederland](#) en [EURORDIS \(Rare Diseases Europe\)](#).

Het VSOP-visiedocument '[Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030](#)' verbindt het VSOP-beleid met andere betrokken partijen.

¹ Platform Diagnostiek, erfelijkheid en zwangerschap / Platform Kwaliteit en organisatie van de zorg / Platform Onderzoeks- en medicijnbeleid / Platform Fondsen Zeldzame Aandoeningen / ePAG-Platform (ePAG = European Patient Advisory Group, verbonden aan een European Reference Network ERN)



LEDEN

De lidorganisaties vormen het bestaansrecht van de VSOP. De algemene ledenvergaderingen (ALV) vonden plaats op 29 juni en 16 november. We verwelkomden SBH Nederland, Platform CADASIL en de Stichting Subglottische Stenose als nieuwe leden. Daarmee kwam het totaal aantal lidorganisaties gedurende 2023 op 105:

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



BESTUUR

Het VSOP-bestuur bestaat uit leden met zowel ervaringsdeskundigheid als professionele deskundigheid.

Het bestuur vergaderde in 2023 elf maal en was als volgt samengesteld:

- Dr. A. (Anton) de Wijer, voorzitter
- Drs. H. (Hans) Prenger, penningmeester
- Dr. K (Kim) Lustermans-Bakker, secretaris
- Mr. Drs. M. Ch. A. (Margreeth) Smilde
- Drs P. (Paul) Thewissen
- Dr. R. (Rob) Haselberg
- Prof. dr. L.E.L.M. (Lisenka) Vissers (per 29 juni)
- Prof. dr. M.C. (Martina) Cornel (tot 29 juni)
- Drs. H. R. (Ineke) Wever (tot 29 juni)

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 andere (inter)nationale gremia.

BUREAU

Vanwege reorganisatie en pensionering daalde de gemiddelde omvang van de personeelsformatie van 8,60 fte in 2022 naar 7,16 fte in het boekjaar. Het team was als volgt samengesteld:

- Mw. Silvia van Breukelen BSBA, teammanager zorg, lid MT
- Dr. Mariëtte Driessens, beleidsmedewerker
- Drs. Sigrid Hendriks, beleidsmedewerker
- Dr. Cor Oosterwijk, directeur, lid MT
- Drs. Renée van Tuyll, beleidsmedewerker
- Dr. Eric Vermeulen, beleidsmedewerker
- Dhr. Rob Brack, controller (per 1 juli)
- Mr. Hanneke Nusselder, beleidsmedewerker [DES Centrum](#) (tot 1 juli)
- Drs. Esther Dwarswaard, office manager (tot 1 september)
- Drs. Ilze Roelofs, beleidsmedewerker (tot 1 november)
- Drs. Daphne Stemkens, beleidsmedewerker (tot 1 november)
- Drs. Marijke Griffioen, beleidsmedewerker (tot 1 januari 2024)

Het bestuur dankt al deze medewerkers die zich, ondanks een ongekend stressvol jaar, met hart en ziel zijn blijven inzetten voor de missie van de VSOP (zoals ook uit dit jaarverslag blijkt)!

COMMUNICATIE

Externe communicatie vond plaats via de Nieuwsbrief **AGENDA**, het Ledenbericht, sociale media en naast vsop.nl:

zichtopzeldzaam.nl	Database van expertisecentra, zeldzame aandoeningen patiëntenorganisaties.
kwaliteitvoorzeldzaam.nl	Toerusting tot betere kwaliteit van zorg voor zeldzame aandoeningen.
patientenregisters.org	Toerusting voor het opzetten en beheren van patiëntenregisters.
kinderonderzoek.nl	Informatie over klinisch onderzoek bij kinderen voor ouders en professionals.
zeldzameaandoening.nl	Portal voor patiëntenorganisaties over alle aspecten van zeldzame aandoeningen.
syndromen.net	Informatie voor zorgverleners en ouders en begeleiders over genetische syndromen.
ziekteonbekend.nl	Platform voor ouders van kinderen zonder of met een zeer zeldzame diagnose.
diagnoseonbekend.nl	Poliklinieken voor patiënten met een nog onbekende diagnose.

FINANCIËN

De VSOP heeft een omvangrijk ledenbestand, een doelgroep van ruim 1,2 miljoen patiënten en is van meerwaarde voor de gehele zorg en samenleving. Desondanks bleek medio 2023 dat dit geen reden - ondanks een voorafgaand intensief politiek lobbytraject – niet te resulteren in financiering van de VSOP, per 2024, als koepelorganisatie.

De vooruitzichten maakten vervolgens een ingrijpende reorganisatie noodzakelijk, hetgeen bijdroeg aan lagere inkomsten en hogere kosten dan begroot en een substantieel negatief resultaat. Voor verdere toelichting en het actuele financiële perspectief wordt verwezen naar de Jaarrekening 2023.



LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

Het leven met een zeldzame aandoening brengt veel uitdagingen met zich mee. Een deel daarvan is het directe gevolg is van de zeldzaamheid, zoals de onbekendheid onder zorg- en hulpverleners in zowel het medische als het sociale domein. Die aspecten hebben de bijzondere aandacht van de VSOP.

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.

Inclusie

We lieten ons in mei in Stockholm inspireren tijdens de 'EURORDIS Membership Meeting' met als thema "*Lifelong holistic approach and full inclusion in society*" en namen in mei deel aan een door VWS-georganiseerde bijeenkomst over een nationale strategie voor het VN-verdrag voor de rechten van mensen met een beperking.

Leven met Noonan

We faciliteerden twee focusgroepen voor volwassenen met het Noonan syndroom. De [eerste](#) in het voorjaar betrof de versnipperde zorg. Daardoor hebben veel zorgverleners onvoldoende kennis van het syndroom. Patiënten zijn daardoor zelf informatiedrager en [ambassadeur](#), en hebben behoefte aan handvatten. De tweede, in het najaar, betrof de gespreksvoering tussen patiënt en zorgverlener over het syndroom.

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

De grote impact van zeldzame aandoeningen op zowel de levens van mensen, de zorg als de samenleving als geheel vraagt om meer awareness in de samenleving en de zorg. Dat vraagt om meer publiciteit, meer deskundigheid, meer samenwerking *last but not least*: een nationale strategie.

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.

In de [Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen](#) (NCZA), een initiatief van de VSOP, wordt het nationale beleid met alle veldpartijen besproken. VSOP en NFU besloten de NCZA voor de tweede maal samen te organiseren, met als thema de samenwerking en interacties tussen Nederland en Europa op het terrein van onderzoek, preventie, zorg en beleid. Op verzoek van de NFU werd de in het najaar geplande conferentie echter uitgesteld.

Rare Disease Day

'*Rare Disease Day*', betreft jaarlijks de laatste dag van februari. In het verslagjaar organiseerde de VSOP het [Nationale Event Zeldzameziektendag](#) in het Trippenhuys van de Koninklijke Nederlandse Academie van Wetenschappen (KNAW) te Amsterdam. 's Middags kwamen fondsenwervende organisaties bijeen voor de oprichting van het platform 'Fondsen Zeldzame Aandoeningen'. 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. Ook het avondprogramma stond in het teken van onderzoeksfinanciering: Jacquélien Noordhoek (Nederlandse Cystic Fibrose Stichting NCFS) ging in op 'De patiënt als onderzoeksfinancier', Claudine van der Sande (Xinvento) presenteerde 'De patiënt als onderzoeker' en Prof. Pancras Hogendoorn (RvB LUMC) ging in op de rol van de overheid. Met de zaal, panelleden, prof. Marcel Verwey (filosoof/ethicus) en prof. Marianne de Visser (neuroloog en vml. lid WRR) werd gediscussieerd over de vraag "Hoe realiseren we solidaire onderzoeksagendering en onderzoeksfinanciering voor zeldzame aandoeningen?"



Aan het eind van de avond werden de [Zeldzame Engel Awards](#) uitgereikt aan:

- Marjolein van Kessel, vanwege haar grote inzet als patiëntvertegenwoordiger voor patiënten met aangeboren reuzemoedervlekken (Congenitale Melanocytair Naevus).
- Erik Arendsen: uroloog en pionier op het gebied van blaaspijnsyndroom (Interstitiële Cystitis).
- Ellen de Visser; wetenschapsjournalist bij de Volkskrant die in haar artikelen de patiënt altijd centraal stelt en regelmatig aandacht besteedt aan patiënten met zeldzame aandoeningen.

Ook genereerde dit event weer de nodige publiciteit. In een [interview met de VIG](#) constateert de VSOP dat er bezinning nodig is over de ratio achter de verdeling van onderzoeksgelden aangezien dat weesziekten hierin onvoldoende worden meegenomen. Dat is niet solidair en vooral niet rationeel, gezien het aantal van een miljoen patiënten, het grote beroep dat zij doen op de zorg en het feit dat onderzoek bij zeldzame aandoeningen vaak ook tot oplossingen leidt voor niet-zeldzame aandoeningen. In het Radioprogramma 'Vroeg' ging de VSOP en een moeder van twee kinderen met een zeldzame aandoening - zie [Stichting Spierkracht](#) - uitgebreid in op het belang van wetenschappelijk onderzoek.

Undiagnosed Children's Day

In het kader van 'Undiagnosed Children's Day' op 29 April leverden we een bijdrage aan 'Global virtual [Undiagnosed Day](#)' van het Undiagnosed Diseases Network International (UNDI).

Jaarlijks worden zo'n 700 kinderen geboren bij wie sprake blijkt van een ontwikkelingsachterstand.

Bij de helft - 350 kinderen!- blijft een verklarende diagnose uit ondanks uitgebreid onderzoek. Vaak gaat het om zeer zeldzame aandoeningen met een complexe zorgbehoefte.

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG

Het ontbreekt in de zorg nog te vaak aan de alertheid en deskundigheid die nodig zijn voor het tijdig herkennen van zeldzame aandoeningen. Als de diagnose eenmaal is gesteld, zijn aandoenings specifieke kennis en het juiste zicht op de individuele patiënt voorwaarden voor goede behandeling en begeleiding.

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.

Kwaliteit van zorg

Om de kwaliteit van zorg te verbeteren en de inbreng van het patiëntenperspectief te bevorderen zijn we lid van [Richtlijnen Netwerk Nederland \(RNN\)](#) en namen we deel aan diverse overleggroepen van de Patiëntenfederatie Nederland (PFNL):

- Patiënteninformatie en keuzehulpen
- Eerstelijns- en paramedische zorg
- De Persoonlijke Gezondheids Omgeving (PGO)
- Samen Beslissen
- Kwaliteitsstandaarden

Verder werkten we samen met o.a. de Federatie Medisch Specialisten (FMS) en de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) aan een mogelijk speciaal format voor de ontwikkeling van richtlijnen / kwaliteitsdocumenten voor zeldzame aandoeningen.

Toerusting van patiënten

De expertise van bureaumedewerkers werd benut voor ondersteuning van de achterban:

- 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 werden webteksten ontwikkeld betreffende de transitiezorg voor mensen met het syndroom en gepubliceerd op [WaihonaPedia](#).

Steeds meer individuele patiënten weten de VSOP te vinden, telefonisch of via de mail: we behandelden in 2023 zo'n 50 complexe medisch-inhoudelijke adviesvragen.



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 het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).

De informatie wordt tegenwoordig digitaal aangeboden op de NHG-website en zichtopzeldzaam.nl (met hoge bezoekerscijfers). De patiënt wordt met een formele brief toegerust om zelf 'informatiedrager' te zijn voor de huisarts. In het verslagjaar werd gewerkt aan de ontwikkeling van teksten voor het [Prader Willi Syndroom](#), [CNO-SCCH](#) en [Spinale musculaire atrofie \(SMA\)](#).

Zeldzame aandoeningen moeten ook in de opleiding van zorgverleners worden behandeld. Daarom leverden we meerdere bijdragen aan de cursus 'Preventieve (genetische) zorg' van de landelijke huisartsenopleiding.

Uitkomstmaten

Het is belangrijk de uitkomsten van de zorg, m.n. betreffende de kwaliteit van leven, inzichtelijk te maken om de zorg ook te kunnen verbeteren. De VSOP is daarom lid van de Raad van Toezicht van H2O; [Health Outcomes Observatory](#): een Europees initiatief met het doel de uitkomsten van de zorg - zowel medische als patiënt-gerapporteerde data - digitaal te ontsluiten voor zowel patiënten als zorgverleners. We werkten tevens mee aan de ontwikkeling van *Patient Reported Outcome Measures* (PROM's) voor 'samen beslissen' in de kinderfysiotherapie.

Levenseinde

Goede zorg omvat ook de zorg rondom het levenseinde. Nederland kende al wel goede regelingen voor levensbeëindiging van ernstig zieke kinderen met uitzichtloos lijden voor kinderen jonger dan 1 jaar, of ouder dan 12 jaar, maar niet voor de tussenliggende leeftijdsgroep. Het betreft vaak zeldzame aandoeningen. We namen daarom deel aan de consultatieronde van het ministerie van VWS betreffende de 'Regeling levensbeëindiging bij kinderen van 1-12 jaar'. Begin 2023 heeft de minister van VWS de regeling naar de Tweede Kamer gestuurd.

ORGANISATIE VAN DE ZORG

Een goede organisatie van de zorg is van belang voor de kwaliteit van de zorg. Uitgangspunten daarvoor zijn zowel concentratie van zorg als netwerkzorg: een belangrijke uitdaging voor zowel de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) als patiëntenorganisaties. Op Europees niveau geldt dat ook voor de Europese Referentie Netwerken (ERN's) en de daaraan gekoppelde *European Patient Advocacy Groups* (ePAG's).

Doelstellingen meerjarenbeleidsplan

- De VSOP geeft bijzondere aandacht aan 'witte vlekken' in het zorglandschap:
 - zeldzame aandoeningen zonder een Nederlands of Europees expertisecentrum;
 - expertisecentra zonder nationaal expertisenetwerk of zorgnetwerk;
 - 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.

Visiedocument

In een visiedocument over de organisatie van zorg werden de doelstellingen uit zowel het VSOP-beleidsplan 'Toekomst voor zeldzaam' als het Visiedocument 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' nader uitgewerkt. Het document met als titel '[Zeldzaam Georganiseerd](#)' werd in mei gepubliceerd. Veel daarvan konden we inbrengen in een eerder (januari) interview, in opdracht van de NFU, over de toekomstige positie van de umc's.

Expertisecentra

NFU en VSOP faciliteerden ook in 2023, [in opdracht van VWS](#), de beoordeling van (kandidaat-)ECZA. Zowel centra waarvan de erkenning afliep als nieuwe centra dienden aanvragen in. Een Beoordelingscomité adviseert de minister van VWS op basis van de adviezen van medisch referenten en patiëntenorganisaties. De VSOP ondersteunde de deelnemende patiëntenorganisaties met webinformatie, voorlichtingsbijeenkomsten, een hulplijn en ondersteuning bij achterbanraadpleging. Om verbeteringen te kunnen doorvoeren werd VWS geadviseerd de ECZA-procedure in 2024 te pauzeren. Vanuit het patiëntenperspectief betreft dat o.a. de roep om meer transparantie en een betere juridische positie en informatiepositie voor patiëntenorganisaties.



Met enige regelmaat wordt de VSOP benaderd door (naasten van) patiënten die een ECZA zoeken voor een specifieke aandoening. Op zichtopzeldzaam.nl wordt dit zo actueel mogelijk gehouden. Deze VSOP-site omvat een database van o.a. ECZA's en patiëntenorganisaties. Het is belangrijk dat deze informatie overeenkomt met die van VWS en Orphanet. We hebben daarom een dertigtal patiëntenorganisaties ondersteund bij het vermelden of actualiseren van hun gegevens op Orphanet.

Op uitnodiging van het [Dutch Rare Cancer Platform](#) namen we in november deel aan een 'Brainstormsessie expertzorg en expertisecentra bij zeldzame kanker'. Daarin werd nagedacht over de rol van de ECZA bij de zorg voor patiënten met zeldzame vormen van kanker en over de samenwerking binnen dit specifieke zorgveld.

Netwerkgzorg

De VSOP heeft de afgelopen jaren succesvol fondsen weten te werven voor de ontwikkeling van geavanceerde websites voor '[expertisenetwerken](#)': platforms voor samenwerkende expertisecentra. Een vervolgstap is de ontwikkeling van een zorgnetwerk, zodat ook duidelijk wordt welke zorg de ECZA's leveren en welke zorg daarbuiten kan worden aangeboden. De centra en de desbetreffende patiëntenorganisaties verzorgen na oplevering het onderhoud van de websites. Er werd in 2023 gewerkt aan de ontwikkeling van een zevental nieuwe sites. Daarvan werden er vier opgeleverd, namelijk [med-sed-expertise.net](#), [fap-expertise.net](#), [pid-expertise.net](#) en [marfan-expertise.net](#). Gestart werd met de ontwikkeling van de drie resterende sites; voor DSD, 22Q11.2 en NF2.

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.

Onder de noemer 'Kiezen en delen' werd gewerkt aan een beleidsmatig kader voor netwerkgzorg bij zeldzame aandoeningen. In een tweetal bijeenkomsten in het Radboudumc en UMC Utrecht zaten expertisecentra en patiëntenorganisaties samen om de tafel om dat aandoeningspecifiek uit te werken.

Regionale zorg

Onder de noemer 'Zeldzaam in de regio' werd gewerkt aan versterking van de regionale belangenbehartiging door patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen. Ieder(in), PGOsupport en Zorgbelang adviseerden daarbij. Tijdens een viertal bijeenkomsten in de umc's van Groningen, Leiden, Nijmegen en Rotterdam deelden patiënten en zorgverleners hun knelpunten en successen rond de regionale organisatie van zorg en regionale belangenbehartiging. De uitkomsten vormden de basis voor een [Wegwijzer](#) die in december in concept werd besproken met het VSOP-Platform 'Kwaliteit en Organisatie van Zorg' en begin 2024 werd gefinaliseerd.

Europese patiëntenparticipatie

Als 'National Alliance' is de VSOP lid van de EURORDIS-werkgroep 'Connecting Patients to ERNs' en faciliteren we het platform voor Nederlandse ePAG-leden. Op zeldzameaandoening.nl ontwikkelden we uitgebreide informatie over de ERN's en ePAG's en over Europese thema's die daarvoor van belang zijn.

Veel Nederlandse patiëntenorganisaties staan nog niet in contact met een Nederlandse ePAG-lid en zijn daardoor niet betrokken bij 'hun' ERN. In het eenjarige project 'Zeldzaam Nederland verbonden met Europa' brachten we patiëntenorganisaties via digitale communities in contact met ePAG-leden. Dankzij de medewerking van de desbetreffende ePAG-leden konden voor ENDO-ERN, VASCERN en GUARD HEART communities worden opgezet. De ePAG-leden staan nu in verbinding met meer patiëntenorganisaties dan alleen eigen organisatie.

Het project eindigde in 2023, maar het vervolgproject 'Zeldzaam Nederland verbonden - Online communities voor gerelateerde zeldzame aandoeningen' werd eind 2023 door ZonMw toegekend. Uitbreiding van het aantal communities is daardoor in 2024 mogelijk.

JARDIN

Als lid van de NL-Working Group van het [European Joint Program Rare Diseases](#) (EJP-RD) was de VSOP betrokken bij de indiening van een Europees projectvoorstel gericht op de integratie van de ERN's in het onderzoek en de zorg van de lidstaten. Begin 2024 werd het project met als acroniem '[JARDIN](#)' gehonoreerd (*EU Joint Action on Integrating ERNs into National Health Systems*). De VSOP heeft binnen het project o.a. een rol op het terrein van tijdige diagnostiek van zeldzame aandoeningen.



GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Bij veel VSOP-leden is er sprake van monogenetische aandoeningen. Vanuit die ervaringsdeskundigheid kan de VSOP ook van meerwaarde zijn voor andere genetische aandoeningen en de samenleving als geheel. Een genetische screening kan gezonde mensen opeens confronteren met toekomstig gezondheidsrisico voor zichzelf of hun (toekomstig) kind. Het patiëntenperspectief dat de VSOP inbrengt kan burgers en beleidsmakers helpen met de maatschappelijke en ethische dilemma's, die het gevolg zijn van snelle ontwikkelingen 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

Om richting te geven aan de ontwikkelingen op het gebied van DNA voor zorg, preventie en onderzoek wil VWS een beleidsplan ontwikkelen. Met het oog daarop voerde het RIVM een veldconsultatie uit, waaraan de VSOP op meerdere momenten een actieve bijdrage leverde. Het [definitieve rapport](#) is begin 2023 voorgelegd aan VWS.

[HUGE NL](#) (Humane Genetica Nederland) is een samenwerkingsverband van diverse partijen op het terrein van de humane genetica dat wil anticiperen op de snelle ontwikkelingen in de genetica. We namen deel aan meerdere bijeenkomsten van HUGE-NL.

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 op dit terrein.

De Universiteit Utrecht interviewde ons over de ontwikkelingen op het terrein van de pharmacogenetica: een mooi voorbeeld van wat de genetica voor iedere Nederlander kan betekenen.

- We namen deel aan werkgroepen van de [Vereniging Klinische Genetica Nederland](#) (VKGN) die zich richtten op de '[Kennisaanpak klinische genetica](#)' en de ondersteuning voor artsen bij de communicatie over non-paterniteit na DNA-onderzoek.
- In de werkgroep 'Nevenbevindingen' van VKGN en de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL) evalueerden we de melding van Single Nucleotide Variants (SNV's) en startte de beleidsontwikkeling betreffende Copy Number Variations (CNV's).
- Als lid van de [Nederlandse Associatie voor Community Genetics en Public Health Genomics \(NACGG\)](#) namen we deel aan de twee jaarlijkse bijeenkomsten.
- We participeren in twee projecten over *direct-to-consumer* genetische zelftesten: [ERUDIGIT](#) (Empowering citizens for responsible use of direct to consumer genetic testing) en '[Check de test](#)'.

Preïmplantatie Genetische Testen

Paren met een kinderwens en een gediagnosticeerd gedefect kunnen een Preïmplantatie Genetische Test (PGT) overwegen om de genetische aandoening bij hun kind te voorkomen. In de [Landelijke Indicatiecommissie Preïmplantatie Genetische Testen \(LIC-PGT\)](#) is de VSOP vertegenwoordigd om aanvragen voor nieuwe PGT-indicaties te beoordelen. Deze commissie is ingesteld door VWS en valt onder de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG). Jaarlijks stuurt VWS het jaarverslag naar de Tweede Kamer. Nadat we daarover in 2022 de VVD en D66 al adviseerden, reageerden we in het verslagjaar op de [internetconsultatie](#) van hun wetsvoorstel dat PGT wil uitbreiden naar bepaalde vormen van genetisch dragerschap: *"Bij criteria van het beslissingskader, zoals ernst, behandelbaarheid en psychische belasting, moet de ervaringsdeskundigheid van de aanvragers – bekend met de erfelijke aandoening – het uitgangspunt zijn."*

De hielprik

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) die daaronder valt.

De hielprikscreening betreft behandelbare ('*treatable*') aandoeningen. Echter, ook als een aandoening niet te genezen is, of verergering niet 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. We verwerkten deze visie in een artikel dat in februari 2024 in 'Medisch Contact' zou worden gepubliceerd met als titel '[Tijd om de hielprik uit te breiden](#)'



We participeerden in de volgende projecten:

- Als lid van de ‘Patient Advisory Board’ namen we deel aan bijeenkomsten, o.a. in Barcelona, van het Europese project [Screen4Care](#). Daarin wordt zowel gewerkt aan Europese normen voor zowel treatable als actionable: mede het gevolg van onze bijdrage aan de [Newborn Screening Working Group](#) van EURORDIS.
- De VSOP was lid van de begeleidingscommissie van ‘[NGSf4NBS](#)’: een onderzoek naar het uitbreiden van het aantal aandoeningen in de hielprik op basis van DNA-analyse.
- 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.

Ook namen we deel aan diverse bijeenkomsten over de toekomst van de neonatale hielprikscreening, resulterend in een [adviesrapport](#) dat in het voorjaar aan VWS en de Tweede Kamer werd aangeboden.

Het VSOP-Platform Diagnostiek, Erfelijkheid en Zwangerschap en het Platform Kwaliteit en Organisatie van Zorg kwamen in december bijeen. Prof. Cornel ging in op de uitdagingen van brede DNA-testen in de hielprikscreening van pasgeborenen.

Bevolkingsonderzoek

Voor bevolkingsgroepen met een groter dan gemiddeld genetisch risico op een kind met een genetische aandoening bestaat er inmiddels een [Nederlandse richtlijn](#) voor een screeningsaanbod. De VSOP is er voorstander van dat de gehele Nederlandse bevolking daarvan gebruik kan maken. We reageerden dan ook verheugd op het positieve advies van de Gezondheidsraad hierover dat in november verscheen.

De VSOP is lid van de projectgroep van het onderzoek ‘[DNA-screening; onderzoek naar de morele aanvaardbaarheid, voorwaarden en rol van de overheid](#)’. Het eindrapport zou medio 2024 verschijnen.

In december namen we deel aan een ‘Maatschappelijk Café Medische Preventie’ van HollandBio. We benadrukten daar het belang van preventieve mogelijkheden bij genetische en aangeboren aandoeningen, aangezien het beleid betreffende preventie gewoonlijk vrijwel alleen focust op leefstijl.

Informerer familieleden

De VSOP is lid van het VKGN-consortium ‘Informerer Familieleden’, gericht op onderzoek en beleid dat er voor zorgt dat men goed geïnformeerd kan beslissen over het testen op een erfelijke aanleg die in de familie voorkomt.

In het VSOP-project ‘Informerer familieleden at-risk: juiste informatie door de juiste persoon op het juiste moment’ werkte we samen met het Radboudumc en de patiëntenorganisatie aan de ontwikkeling van een digitale brief voor familieleden van patiënten met het Lynch-syndroom, waarin ook een verhelderende [animatie](#) wordt opgenomen.

TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN

Diagnostische vertraging is een groot probleem bij zeldzame aandoeningen. Een tijdige diagnose kan progressie en/of onjuiste behandeling 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.

Genetische screeningsprogramma’s zijn een effectief middel om een genetisch risico te detecteren, een tijdige diagnose te stellen en een (preventieve) behandeling starten. Het patiëntenperspectief is in het bijzonder van belang bij screenings en diagnostiek voorafgaand aan (preconceptioneel) of tijdens (prenataal) de zwangerschap. Daarbij gaat het om evenwichtige informatie, autonome besluitvorming en een toekomstperspectief waarin mensen met een aandoening of beperking verzekerd zijn van goede zorg en maatschappelijke acceptatie en participatie.

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 preconceptiezorg, 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 en onderzoek

- Tijdens een expertmeeting in juni dachten we mee over de inhoud van het door ZonMw te ontwikkelen onderzoeksprogramma ‘Zwangerschap en Geboorte’ dat in 2024 wordt gelanceerd.
- In bredere zin (Expertmeeting RIVM/CvB in maart) werd de VSOP geconsulteerd over de toekomst van screening en vroege opsporing van aandoeningen. Het [rapport](#) hierover werd in februari 2024 gepubliceerd.
- De VSOP is lid van de PFNL-Werkgroep ‘Cliëntenorganisaties Geboortezorg’ waarin diverse patiëntenorganisaties hun activiteiten betreffende de volle breedte van de zwangerschapszorg uitwisselen.

Preconceptiezorg

De VSOP participeerde in het VWS-expertteam ‘Preconceptionele gezondheid’, gericht op bewustwording over preconceptionele gezondheid onder zorgprofessionals via o.a. het mede door VSOP-ontwikkelde [zwangerwijzer.nl](#). We waren vooral betrokken bij het onderwerp ‘Medicatie’.

We namen 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](#)’: gericht op leefstijlverbetering bij kwetsbare vrouwen met een zwangerschapswens.
- ‘[Centering](#)’: een ‘Tupperware-strategie’ ter voorkoming van zwangerschapsrisico’s bij kwetsbare groepen.

De VSOP werkt op dit terrein nauw samen met prof. dr. Lidewij Henneman, VU-hoogleraar betreffende ‘Het patiëntenperspectief bij de ontwikkeling van genetische testen rondom zwangerschap en geboorte’.

Prenatale screening

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 SEO’ en ‘Voorlichting en Deskundigheidsbevordering’ en ‘Kwaliteit Niet-Invasieve Prenatale Test (‘NIPT’ en ‘Nevenbevindingen NIPT’). Deze laatste werkgroep ontwikkelde in opdracht van VWS en geadviseerd door de Gezondheidsraad, het [protocol](#) ‘Nevenbevindingen NIPT’ als onderdeel van de vergunningsaanvraag voor NIPT als reguliere screening.

Samen met de betrokken beroepsgroepen overlegden we in juli met de minister van VWS en vertegenwoordigers van de Gezondheidsraad over de wijziging van de Wet op het Bevolkingsonderzoek (WBO). De VSOP pleitte in het algemeen voor het aanbieden van keuzemogelijkheden (‘samen beslissen’, ook bij bevolkingsonderzoek), zodat burgers kunnen beslissen of men over bepaalde nevenbevindingen, waaronder die bij de NIPT, geïnformeerd willen worden. Op bekendmaking geldt een verbod, tenzij er sprake is van gewetensnood bij de arts. De minister veranderde op dit punt helaas niet van gedachten.

Omroep Human interviewde ons - ter voorbereiding op het programma ‘Medialogica’ - over de beeldvorming in de media van mensen met het syndroom van Down in relatie tot prenatale screening.

We bedrukten het belang van evenwichtige informatie om daarin de juiste keuzes te kunnen maken.

Deelname aan onderzoeksprojecten op het terrein van de prenatale zorg betrof:

- [Affirm](#): betreft de voorspellende waarde van de ‘foetale fractie’ in de NIPT op slechte zwangerschapsuitkomsten.
- [limitas](#): onderzocht de meerwaarde van toevoegen van de 13-weeken-echo aan de prenatale screening. Dit project resulteerde in een [artikel](#) met de VSOP als coauteur.

Zonder diagnose

De VSOP-site [diagnoseonbekend.nl](#) biedt een overzicht van 20 Nederlandse diagnostische poliklinieken. De site richt zich op doorverwijzende artsen zodat zij patiënten met een onbekende zeldzame aandoening in contact kunnen brengen met de juiste zorgprofessionals. De ontwikkeling van deze website bevorderde tevens onderlinge samenwerking en zette de VSOP aan tot het ontwikkelen van een ‘Visiedocument Zorgnetwerk Diagnose Onbekend’.

Via ‘[Platform ZON](#)’ richten we ons ook rechtstreeks tot ouders van kinderen met een onbekende of zeer zeldzame diagnose. De website biedt relevante informatie en mogelijkheden voor onderling contact via een besloten Facebook-groep met ongeveer 460 leden.

Ook op internationaal niveau zetten we ons in voor deze doelgroep, bijvoorbeeld als lid van de *Community Engagement Task Force* (CETF) van het Europese project [Solve-RD](#), dat tot doel heeft alle patiënten met een zeldzame aandoening te diagnosticeren. We namen in april in Praag deel aan het slotcongres van Solve-RD.

Ook participeerden we in de Patient Engagement Group van [Undiagnosed Diseases Network International \(UNDI\)](#).



WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING

Vroege patiëntbetrokkenheid en partnerschap zijn onmisbaar voor patiëntgericht wetenschappelijk onderzoek.

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.

Registers

Om de uitkomsten van zowel wetenschappelijk onderzoek als zorg te kunnen meten, evalueren en verbeteren, zijn registers van groot belang. Patiëntenparticipatie is daarbij met name van belang voor gegevens betreffende de kwaliteit van leven. De VSOP-website patientenregisters.org ondersteunt daarbij. Ook als lid van het [Redactieteam](#) van Biobanken.nl en het [Stakeholder Forum](#) van BBMRI.ERIC is dat ons doel.

De VSOP verzorgt het secretariaat van Forum Biotechnologie en Genetica (FBG). In juni organiseerden we samen met het FBG en het Zorginstituut Nederland (ZiNL) een invitationale conference met als titel 'Patiëntenregistraties voor zeldzame aandoeningen: hoe verbinden we Nederland met Europa?' Diverse goede voorbeelden passeerden de revue, maar duidelijk werd ook dat er nog veel nodig is om een kader te ontwikkelen dat Europese/Nederlandse registers voor alle zeldzame aandoeningen mogelijk maakt.

Beleid

We namen actief deel aan de volgende gremia betreffende wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling:

- De [Klankbordgroep Horizon Europe - Cluster Health](#) van de 'Rijksdienst voor Ondernemend Nederland' (RVO). We leverden inbreng voor het 'Strategic Plan' van de Europese Commissie.
- De Stuurgroep en het Kernteam van de [ELSI Servicedesk](#).
- De [Maatschappelijke Adviesraad en Strategic Committee](#) van Health RI. We namen deel aan de jaarlijkse conferentie en aan een traject om tot een lerend gezondheidsstelsel te komen.

In april namen we deel aan een bijeenkomst van het Ministerie van Infrastructuur en Waterstaat over de vraag wat de gevolgen zouden moeten zijn van de, die maand verschenen, [Trendanalyse Biotechnologie](#). We benadrukten o.a. het belang van de kansen van de snelle ontwikkeling op het terrein van de DNA-analyse en genetische therapieën.

Kennis- en onderzoeksagenda's

Het Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialisten (FMS) begeleidt hun leden bij het opstellen of herzien van hun kennisagenda's. Kennishiaten worden samen met de patiëntenorganisaties vastgesteld, als basis voor verder wetenschappelijk onderzoek. We werkten mee aan de kennisagenda's van de Nederlandse Orthopedische Vereniging (NOV), de Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie (NVOG), de Nederlandse Vereniging voor Nucleaire Geneeskunde (NVNG) en de Koninklijke Nederlandse Organisatie van Verloskundigen (KNOV).

Verder droegen we bij aan het opstellen van een onderzoeksagenda van de vereniging [ZeldSamen](#) (netwerken voor zeldzame genetische syndromen).

Platform

Het VSOP-Platform 'Onderzoek- en Medicijnbeleid' besteedde aandacht aan publiek-private samenwerkingen (Vera Nies, Lygature), het Orphan Drug Access Protocol ODAP (Anke Pisters-van Roy, Zorgverzekeraar CZ) en de stand van zaken met betrekking tot genterapie op basis van de horizonscangeneesmiddelen.

Klinisch onderzoek

Als lid van de [Werkgroep Werving proefpersonen](#) van de Dutch Clinical Research Foundation (DCRF) formuleerden we vragen over patiëntenparticipatie voor opname in de dossiers die onderzoekers indienen bij de Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek (CCMO).

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.



We participeerden in de volgende Nederlandse en Europese klinische trajecten:

- De VSOP organiseert en faciliteert de patiëntenadviesraad voor CARoSO (Arteria Coeliaca Release of Sham Operatie: een klinische studie betreffende maagdarmklachten door een zeldzame aandoening, uitgevoerd door het desbetreffende ECZA van het Medisch Spectrum Twente).
- [Conect4Children](#) (C4C) is een groot samenwerkingsproject op het terrein van klinisch onderzoek voor kinderen waaraan de VSOP en EURORDIS meewerken. In mei organiseerden we een webinar over patiëntenparticipatie in kindergeneeskundig onderzoek. Ook faciliteerden we de patiëntenparticipatie bij 'RespNeth' betreffende de beademing op de intensive care, en 'Clearway', een studie naar de behandeling van RSV (Respiratoir Syncytieel Virus). We namen deel aan het strategisch overleg van [PedMed](#): de nationale 'hub' van C4C die het onderzoek in Nederland coördineert.
- Als lid van de Scientific Advisory Board adviseerden we [CHARLIE](#): '*Changing rare disorders of lysine metabolism*'.

Gen- en celtherapie

Gentherapie biedt hoop op genezing voor veel genetische aandoeningen.

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' die in maart in Londen plaatsvond. Aan de orde kwamen de wetenschappelijke, ethische en maatschappelijke aspecten van genetische therapieën.

De VSOP, PFNL, NFK, Hematon en Spierziekten Nederland werken samen in het *Patiëntenplatform Gen- en Celtherapie*. Als vertegenwoordiger van dit platform namen we deel aan de [Special Interest Group ATMPs van het Regulatory Science Network Nederland](#) (RSNN). Deze organiseerde in juni een workshop waarvan de uitkomsten werden verwerkt in het rapport '[Geneesmiddelen voor Geavanceerde Therapie \(ATMP's\) in Nederland: Veldverkenning, Knelpuntanalyse en Activiteitenkaart](#)'. Knelpunt betreft o.a. de strikte milieuwetgeving. In dat kader namen we deel aan de [Discussiegroep Medische ggo-producten](#) van het ministerie van Infrastructuur en Waterstaat.

Voor de Nederlandse Vereniging van Hemofilie Patiënten (NVHP) ontwikkelden we een visie vanuit het patiëntenperspectief over gentherapie, in het bijzonder voor het middel Etranacogene dezaparvovec (Hemgenix) voor hemofilie B. Onze visie gaven we ook in een interview voor publicatie in het boek 'Cel en gentherapie - Van droom tot praktijk' (auteurs: Cees Smit en Annemarie van Eekelen).

Embryo-onderzoek

Aangezien embryo-onderzoek van belang is voor het ontrafelen van de vroege processen die leiden tot genetische aandoeningen, is de VSOP al sinds de eeuwwisseling belangenbehartigend actief op dit terrein, bijvoorbeeld als lid van de [Begeleidingscommissie Evaluatie embryowet](#).

In 2023 waren we lid van de [ZonMw-Commissie PSIDER - Pluripotent stamcel onderzoek](#), die onderzoeksaanvragen op dit terrein beoordeelt. Ook waren we lid van de stakeholder-commissie van een van de toegekende PSIDER-projecten: [HipGametes](#). '*In vitro generation of human induced pluripotent stem cell-derived gametes to model human embryogenesis*'. In juli was de tweede bijeenkomst. Het project onderzoekt alternatieven voor wetenschappelijk onderzoek met vroege menselijke embryo's. Dergelijk onderzoek is momenteel wettelijk verboden, maar in navolging van het Evaluatierapport ondersteunt ook de VSOP de opheffing van dit verbod zoals voorgesteld in een [wetsvoorstel van VVD en D66](#).



MEDICIJNBELEID

Er vindt enorm veel innovatie plaats in de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Een eerlijke en maatschappelijk verantwoorde prijsstelling is nodig om die ontwikkeling niet te frustreren en de beschikbaarheid van deze innovatieve middelen veilig te stellen. Vroege samenwerking tussen patiënten, onderzoekers, overheid en industrie is daarbij essentieel. 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.

Tijdens de oprichtingsbijeenkomst van [FAST](#) in april, op het Ministerie van Economische Zaken, vroegen we aandacht voor het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen enerzijds en het feit dat de minister van VWS in de periode daarvoor moest besluiten effectieve middelen niet op te nemen in het verzekerde pakket vanwege de hoge vraagprijs.

In november namen we als panellid deel aan een discussiebijeenkomst over ‘Essentiële geneesmiddelen als publiek goed’, georganiseerd door de Raad voor Medische Wetenschappen van de KNAW. We riepen de KNAW op een internationale voortrekkersrol te gaan vervullen op het terrein van nauwere publiek-private samenwerking bij de ontwikkeling van essentiële geneesmiddelen.

Beleid

Beleidsparticipatie op het terrein van het weesgeneesmiddelenbeleid vond plaats binnen de volgende gremia:

- De [Ronde Tafel Weesgeneesmiddelen](#) van het ZiNL. We werkten samen met ‘[Medicijn voor de Maatschappij](#)’ en ZN aan een methodiek voor geregleerde opname in het basispakket van weesgeneesmiddelen die zorgverzekeraars beoordelen; [het Orphan Drug Access Protocol \(ODAP\)](#).
- Het Afstemmingsoverleg Medicijndossier van PFNL.
- De [Commissie Advanced Therapy Medicinal Products](#) van het College ter Beoordeling Geneesmiddelen (CBG)
- De [Committee for Orphan Medicinal Products \(COMP\)](#) van het European Medicines Agency (EMA). In februari namen we ook deel aan een EMA-workshop over de toepassing van op RNA-gebaseerde geneesmiddelen.
- De Commissie Wees: in 2023 opgericht door de Federatie Medisch Specialisten (FMS), adviseert Zorgverzekeraars Nederland (ZN) en het ZiN over weesgeneesmiddelen.
- We overlegden ook met de farmaceutische bedrijven Alexion en UCB.

Beleidsparticipatie op het terrein van dure geneesmiddelen vond plaats binnen de volgende gremia:

- Het Landelijk Overleg Dure Geneesmiddelen (LODG). Samen met NFK en PFN werd regelmatig gezamenlijk input gegeven op beleid van VWS, het ZiN, de Nederlandse Zorgautoriteit (NZa) en ZN.
- De [Expertisegroep Regie Op Registers Dure Geneesmiddelen \(RORDGM\)](#) van het ZiNL.

ZiNL raadpleegde de VSOP regelmatig, o.a. over de Regeling Voorwaardelijke Toelating, de rol van Indicatiecommissies, gepast gebruik en weesgeneesmiddelarrangementen. De [Adviescommissie Pakket](#) (ACP) adviseert ZiNL - en daarmee VWS – tweemaandelijks over de toelating van nieuwe behandelingen tot het verzekerde pakket. Als lid van de ACP namen we actief deel aan twee heidagen en werkten tevens mee aan de ontwikkeling van een nieuw ‘[Argumentenkader](#)’ dat begin 2024 door het ZiNL is gepresenteerd.

De sluis

De overheid plaatst dure geneesmiddelen de zogenaamde [sluis](#): een traject waarin mede op basis van adviezen van ZiNL door VWS met de fabrikant wordt onderhandeld over de prijs.

De [Horizonscan Geneesmiddelen](#) bevat nieuwe geneesmiddelen en indicatie-uitbreidingen, die de komende twee jaar op de markt komen en vanwege hun hoge prijs in de sluis geplaatst zouden kunnen worden. We adviseerden en begeleidden diverse patiëntenorganisaties bij het vergoedingstraject van sluismiddelen, die in deze Horizonscan aangekondigd werden. We namen deel aan een traject over het verbeteren van de toegang tot sluis-geneesmiddelen, een initiatief van de Vereniging voor Innovatieve Geneesmiddelen (VIG). Ook adviseerden we Takeda m.b.t de ontwikkeling van een [e-learning](#) voor patiëntenorganisaties betreffende geneesmiddelenvergoeding.