

VSOP

Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
T.a.v. demissionair minister drs. E.I. Schippers &  
demissionair staatssecretaris drs. M.J. van Rijn  
Postbus 20350  
2500 EJ Den Haag

Soest, 3 juli 2017

Referentie: TVV/ 17-076  
Betreft: Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen

Geachte mevrouw Schippers, geachte heer van Rijn

Het lijkt geen twijfel dat de problematiek van het toenemend aantal dure weesgeneesmiddelen en vraagstukken betreffende de kosteneffectiviteit en vergoeding ervan, ook de politieke agenda van uw opvolgers zal bepalen.

De VSOP komt op voor de belangen van mensen met zeldzame en genetische aandoeningen. We juichen het daarom zeer toe dat er een toenemend aantal geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen beschikbaar komt, maar voelen ons tegelijkertijd medeverantwoordelijk voor het oplossen van de dilemma's die dit met zich meebrengt.

Tijdens de - door de VSOP georganiseerde - **Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen** van 28 februari jl. ([www.ncza.nl](http://www.ncza.nl)) hebben vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties, onderzoekinstellingen en biofarmaceutische bedrijven de noodzaak onderschreven van het opstellen van een **Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen** als een belangrijk element in het oplossen van de knelpunten betreffende therapieontwikkeling voor zeldzame aandoeningen. Ook een vertegenwoordiger van uw ministerie woonde de conferentie bij.

De dag voorafgaand aan de conferentie ontving u het **Eindadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten** (Brief ZonMw met kenmerk 2017/04287/ZONMW) als opvolger van het eerder door de minister onderschreven **Nationaal Plan Zeldzame Ziekten** (brief minister Schipper aan de Voorzitter van de Tweede Kamer d.d. 24 november 2013, kenmerk 167426-112834-CZ).

In de reactie van staatssecretaris van Rijn op dit Eindadvies (gericht aan de Voorzitter van de Tweede Kamer d.d. 3 april 2017, ref 31 765, nr. 268) wordt het oordeel betreffende wetenschappelijk onderzoek - in relatie tot netwerking vanuit en rondom de door de minister erkende expertisecentra - overgelaten aan uw opvolger(s).

Ons voorstel voor de ontwikkeling van een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen sluit aan op het Eindadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten, alsmede het rapport *'Research-based innovation activities on rare diseases in the Netherlands. Overview of period 1995-2015 focused on Inborn errors of metabolism and neurological disorders* (brief ZonMw d.d. 27 juli 2017, kenmerk 201 7/1 3861/ZonMw) en vormt daarmee één geheel.

Door de deelnemers aan de Nationale Conferentie zijn aanbevelingen opgesteld als basis voor de nadere uitwerking van de Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen. De te nemen maatregelen kunnen zowel van beleidsmatige, organisatorische, als financiële aard zijn:

## Aanbevelingen Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 2017

De Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen dient zich te richten op het realiseren, stimuleren en/of ontwikkelen van:

- Het bewustzijn van het belang van onderzoek voor zeldzame aandoeningen bij politiek en overheid, alsmede richting de samenleving middels een effectieve communicatiestrategie / campagne.
- Adequate, structurele financiering van het onderzoek voor zeldzame aandoeningen, en wel door binnen de reguliere onderzoeksbudgetten een percentage te oormerken dat aansluit op de omvang en ernst van de problematiek.
- Onderzoek dat gekenmerkt wordt door:
  - (vroeg) interactie met patiënten;
  - eerlijke communicatie richting patiënten (verwachtingsmanagement);
  - internationale samenwerking;
  - vroege en laagdrempelige openbaarmaking van de alle (positieve en negatieve) onderzoeksdata.
- Onderzoek dat zich richt op:
  - gezamenlijke kenmerken of gezamenlijke behandelmogelijkheden van zeldzame aandoeningen;
  - het belang van de zeldzame aandoening voor een niet-zeldzame aandoening;
  - de diverse psychosociale aspecten van het leven met een zeldzame aandoening, zowel gericht op de patiënt zelf als zijn directe omgeving (gezin, naasten, mantelzorgers);
  - ervaringsverhalen middels kwalitatief onderzoek;
  - off-label gebruik van geneesmiddelen bij weesindicaties;
  - de ontwikkeling van een kwaliteitsstandaard (richtlijn of zorgstandaard) voor een zeldzame aandoening;
  - de organisatie van de zorg in relatie tot:
    - o tijdige en juiste diagnostiek;
    - o tijdige en juiste doorverwijzing;
    - o keuzemogelijkheden voor de patiënt (samen beslissen 'welke zorg waar).
- De integratie van het onderzoek dat uitgevoerd wordt door de erkende expertisecentra, alsmede de daarvoor benodigde opleidingscapaciteit, in:
  - de totale zorgketen (nationaal expertisenetwerk);
  - het desbetreffende Europese Referentie Netwerk (ERN).
- Een betere, transparantere en rechtvaardiger beoordeling van de veiligheid en (kosten)effectiviteit van weesgeneesmiddelen, middels:
  - vroeg overleg tussen veldpartijen;
  - meer transparantie en ethisch ondernemen door de producenten van weesgeneesmiddelen;
  - innovatieve studiedesigns;
  - patiënt-relevante uitkomstmaten;
  - heldere start en stopcriteria;
  - HTA die rekening houdt met de specifieke kenmerken van het ontwikkeltraject van therapieën voor zeldzame aandoeningen;
  - doeltreffende, flexibele en innovatieve vergoedingsarrangementen, zo mogelijk op Europees niveau.

- *Early access* en *compassionate use*, met name bij weesgeneesmiddelen voor ernstige aandoeningen en in het bijzonder bij kinderen.
- De bijdrage van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen aan onderzoek en therapieontwikkeling middels:
  - een 'code of conduct' die intensievere samenwerking tussen patiëntenorganisaties en industrie mogelijk maakt;
  - onafhankelijke financiering van patiëntenorganisaties voor samenwerking met de industrie;
  - adequate financiering van patiëntenorganisaties voor zeer zeldzame aandoeningen met weinig leden;
  - meer medezeggenschap in het onderzoeksbeleid, ook voor vrijwilligersorganisaties.
- Een nationale data-infrastructuur voor zeldzame aandoeningen:
  - inclusief ultra-zeldzame aandoeningen;
  - inclusief historische data en long-term follow-up;
  - met verbindingen tussen zeldzame aandoeningen
  - en tevens in verbinding staand met:
    - een bredere nationale onderzoeksinfrastructuur;
    - internationale databases;
    - big data.

#### **Tot slot**

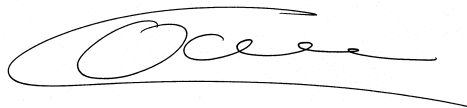
Zeldzame aandoeningen treffen minstens één miljoen Nederlands en dienen om die reden hoog op de beleidsagenda van uw opvolgers te staan. Ook de maatschappelijke onrust betreffende de al-dan-niet toelating van weesgeneesmiddelen tot het verzekerde pakket noodzaakt tot een robuustere aanpak. Wij geloven dat onze aanbevelingen daarvoor een bouwsteen kunnen zijn en zien uit naar uw reactie.

Hoogachtend,

*namens de deelnemers aan de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 2017*



Dr. Anton de Wijer  
Voorzitter VSOP



Dr. Cor Oosterwijk  
directeur VSOP

*In cc naar:*

Deelnemers Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 2017

Demissionair minister van OC&W

Kamercommissie voor VWS /Kamercommissie voor OC&W

NFU, STZ en NVZ

ZonMw