

---

# EEN NATIONALE STRATEGIE ZELDZAME AANDOENINGEN 2030

VERSLAG

## NATIONALE CONFERENTIE ZELDZAME AANDOENINGEN 2021

1 DECEMBER 2021

---



SAMEN VERDER



VSOP

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

In 2013 werd het **Nationaal Plan Zeldzame Ziekten** (NPZZ) gelanceerd. Na vier jaar (2017) volgde een actualisatie: het **Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten**.

Nu, vier jaar later, is opnieuw een nationaal kader nodig dat voor samenhangend beleid zorgt op het terrein van de zeldzame aandoeningen. Immers, de vele verschillende zeldzame aandoeningen, de uiteenlopende behoeften en prioriteiten en de complexiteit van het zorgveld maken afstemming en regie noodzakelijk. De **Rare 2030 Foresight Study** biedt daartoe unieke aanknopingspunten. Doel en aanbeveling betreffende 'Long-term, integrated European and national plans and strategies' zijn als volgt geformuleerd:

**Goal:** *A new EU policy framework for rare disease - including rare cancers, rare infections and rare poisonings - guaranteeing that rare diseases remain a public health priority through concerted European actions and guiding the implementation of long-term national plans and policies across all countries in Europe.*

**Recommendation:** *A European policy framework for rare diseases defined by societal responsibility, equity and driven by the needs of people living with a rare disease should guide the implementation of consistent national plans and strategies, secure major investments at both the European level and by governments that are fairly shared across Europe in order to pool scarce resources, share expertise and information, scale-up good practices and provide access to timely and accurate diagnosis and the highest available quality of treatment and care for people living with a rare disease, no matter where they live in Europe. Both EU and national policies are supported by measurable outcomes that are monitored and assessed by a multistakeholder body on a regular basis.*

In aansluiting daarop is, gecoördineerd door de VSOP – een Visiedocument opgesteld, bedoeld als handreiking voor een te realiseren **Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030** (NSZA 2030).

De thema's van het **Visiedocument NSZA 2030** vormden tevens de basis voor het programma van deze 9<sup>e</sup> Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen.

## EERDERE CONFERENTIES

---

<b>NCZA 2009</b>	Gelijke kansen voor zeldzame aandoeningen in zorg en onderzoek
<b>NCZA 2010</b>	Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen
<b>NCZA 2013</b>	Een Nationaal Plan – En nu?!
<b>NCZA 2014</b>	Kwaliteit voor zeldzaam
<b>NCZA 2016</b>	Van expertisecentra naar expertisenetwerken
<b>NCZA 2017</b>	Onderzoek op de agenda
<b>NCZA 2018</b>	De diagnose: zeldzaam belangrijk
<b>NCZA 2019</b>	Zeldzame ziektes over de grens

# OCHTEND

## WELKOM EN INTRODUCTIE DOOR DE OCHTENDVOORZITTERS

- **Prof. Marianne de Visser**, em. hoogleraar neuromusculaire aandoeningen, lid van de Wetenschappelijke Raad voor het Regeringsbeleid (WRR).
- **Dr. Anton de Wijer**, Voorzitter VSOP

Het 'Visiedocument Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' staat vandaag centraal. Dit visiedocument wordt straks virtueel uitgereikt aan dr. Ronnie van Diemen van het Ministerie van VWS.

Prof. De Visser laat weten dat de sprekers de recent verschenen biografie van Els Borst zullen ontvangen als dank voor hun bijdrage. Zij was arts, politicus en na haar ministerschap ook voorzitter van de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK). Als minister droeg ze de zeldzame aandoeningen een warm hart toe, hetgeen ook blijkt uit een in 2020 uitgezonden radiospot waarin ze zegt:

*“Ziek zijn is niet leuk. Met een zeldzame aandoening lijkt het ook nog eens of je de enige bent. Toch zijn er vaak vele duizenden met dezelfde ziekte. Zeker op Europees of wereldniveau. En hoe zeldzaam is zeldzaam als je weet dat er zo'n 8000 zeldzame aandoeningen bekend zijn? Tenslotte gaat het om mensen, veel meer mensen dan u net nog dacht.”*

## TOELICHTING VISIEDOCUMENT NATIONALE STRATEGIE ZELDZAME AANDOENINGEN 2030

- **Dr. Cor Oosterwijk**, Directeur VSOP

Het voorliggende Visiedocument NSZA 2030 is opgesteld door de VSOP onder raadpleging van zowel patiëntenorganisaties als vele overige veldpartijen. De indeling van deze dag volgt de indeling van het Visiedocument. Het Visiedocument is een handreiking voor de nadere uitwerking in een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030. De noodzaak daarvan kan worden onderschreven, zowel door organisaties als personen, via [vsop.nl/2030](https://vsop.nl/2030).

## (VIRTUELE) OVERHANDIGING AAN DR. RONNIE VAN DIEMEN, MINISTERIE VAN VWS.

Mw. De Visser refereert aan de noodzaak van een nationale strategie in vervolg op het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten uit 2013. Beide ochtendvoorzitters 'overhandigen' het Visiedocument virtueel aan dr. Van Diemen.

## OPENINGSTOESPRAAK DR. RONNIE VAN DIEMEN

- **Dr. Ronnie van Diemen**, Directeur-Generaal Curatieve Zorg, Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport.

Dr. Van Diemen is van origine kinderarts. Tijdens haar opleiding werden kinderen met zeldzame aandoeningen vooral behandeld door artsen die speciale interesse en affiniteit hadden. Na jarenlang onderzoek waren ze vervolgens in staat een diagnose te stellen. Sindsdien is er veel veranderd. Er zijn expertisecentra ingericht en netwerken opgezet waarin samengewerkt wordt. Het beleid heeft geleid tot meer samenwerking. Dit Visiedocument is een goede basis voor verdere beleidsontwikkeling.



## ZELDZAME AANDOENINGEN /SYNDROMEN IN DE ZORG VAN 2030

### ▪ **Dr. Laura de Graaff-Herder, Genetic and Developmental Endocrinologist, Erasmus MC**

Dr. Laura de Graaff-Herder noemt zichzelf 'syndroom-internist' en is gespecialiseerd in het behandelen van volwassenen met een zeldzame aangeboren aandoening. De titel 'syndroom-internist' zou een officieel specialisme moeten zijn. Ongeveer 25 jaar geleden is het specialisme kinderarts Erfelijke Aangeboren Aandoeningen (EAA) ontstaan. Door de verbeterde, multidisciplinaire zorg voor deze kinderen hebben we nu te maken met volwassenen met deze aandoeningen. De complexiteit van de aandoeningen blijft ook op volwassenleeftijd hetzelfde of verergert. Aangezien de expertise van zowel huisarts als AVG-arts ontoereikend is, ontstond vijf jaar geleden onder de kinderartsen EAA de behoefte om een internist-EAA in het leven te roepen. In het Erasmus MC is toen een multidisciplinaire poli voor aangeboren aandoeningen opgezet en ook andere ziekenhuizen zijn daartoe bereid. Er is veel onderdiagnostiek en onder- maar ook overbehandeling. Internisten met goede syndroomkennis besparen kosten en dragen bij aan een betere kwaliteit van leven van de patiënt. Scholing moet vast onderdeel worden van de geneeskunde opleiding en het moet mogelijk zijn om opgeleid te worden tot syndroominternist. In elk UMC zouden minstens twee syndroominternisten moeten zijn. Een vroege diagnose is erg belangrijk voor een betere medische behandeling en begeleiding, ook op het sociale vlak. Niet gediagnosticeerde patiënten zijn kwetsbaar in de samenleving. Soms wordt een lichte verstandelijke beperking niet opgemerkt door zorgprofessionals. Patiënten blijven staande dankzij continue inspanning, leidend tot overbelasting en uiteenlopende klachten.

Vooruitkijkend naar 2030 is het belangrijkste doel de behandeling en (psycho)sociale zorg in het leven van mensen met een syndroom te verbeteren.

### ▪ **Referent: Mw. Carla Sloof, voorzitter Zeldzamen**

Meer syndroomkennis bij internisten en anderen is een goede ontwikkeling. Multidisciplinaire samenwerking is heel belangrijk. Positief is dat je bij een syndroom internist iets minder 'zeldzaam' voelt omdat deze arts meer syndroompatiënten ziet. Positief dat er ook aandacht is voor richtlijnen en handreikingen.

### ▪ **Chat**

In de chat is positief gereageerd op het verhaal van dr. De Graaf. Belangrijkste vraag is hoe dit financieel gerealiseerd kan worden? Dr. De Graaf: financiering is het allergrootste probleem. Er is geen geld om nog een syndroominternist aan te stellen. Veel gebeurt in mijn vrije tijd. Het is een noodkreet.

Marianne de Visser: de transitiezorg is niet expliciet besproken in je presentatie? Dr. De Graaf: er zijn speciale spreekuren met een transitie-coördinator. Maar de DBC (diagnose-behandelcombinatie) daarvoor is niet dekkend. Er zou een syndroom-supplement moeten komen.

## ORGANISATIE VAN DE ZORG IN 2030

▪ **Prof. Dr. Wendy van Zelst-Stams**, hoogleraar Zorg voor Zeldzaam, Sectiehoofd van de Afdeling Genetica, Radboudumc, Coördinator Beoordeling Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen, NFU  
Prof. Van Zelst schetst de problematiek van zeldzame aandoeningen bij de organisatie van zorg. Er zijn 8.000 individuele zeldzame aandoeningen, die 1,2 miljoen Nederlanders treffen; 75% start op de kinderleeftijd en 80% heeft een genetische oorzaak. De weg tot een diagnose kan lang en ingewikkeld zijn. Vaak zijn er meer dan vijf verschillende disciplines betrokken. De ruim 300 expertisecentra voor zeldzame aandoeningen kunnen zich sinds 2017 bij European Reference Networks aansluiten. In 2019 kreeg NFU de opdracht van VWS om met VSOP en Orphanet een jaarlijkse beoordelingsprocedure te ontwikkelen, aansluitend op de ERN's.

Najaar 2021 heeft de NFU haar [visie op organisatie van zorg gepresenteerd](#). Uitgangspunten daarin zijn:

- Aansluiting van de expertisecentra op de ERN's moet duidelijk zijn
- Kennis uit de ERN's wordt gedeeld via expertisenetwerken
- Vindbaarheid en zichtbaarheid van expertisecentra voor patiënten

In Nederland zouden de erkende expertisecentra onderling moeten samenwerken als expertisenetwerk. Dit nationale netwerk kan vervolgens participeren in de ERN's. Dit nationale expertisenetwerk werkt vervolgens weer samen met ziekenhuizen, behandel- en interventie-centra in de regio zodat de zorg ook buiten de expertisecentra kan plaatsvinden. Het expertisecentrum coördineert de zorg (*shared care*).

Expertisecentra moeten ook een belangrijke rol krijgen bij het monitoren van de effectiviteit van geneesmiddelen en moeten hiertoe zijn uitgerust. Om dit te realiseren is een passende bekostiging noodzakelijk.

Betere registratie en uniforme codering zijn nodig. Binnen Europa worden Orpha-codes gebruikt voor registraties. Deze zijn vanaf 2022 beschikbaar in de *Dutch Hospital Database*. Om klinische kenmerken en genotype vast te leggen wordt de *Human Phenotype Ontology* en de HUGO-genenlijst gebruikt. Uiteindelijk is registratie binnen het EPD het doel.

Door een kortere diagnosetijd en betere behandeling neemt de kosteneffectiviteit toe. Een juiste diagnose helpt patiënten ook om in het sociale domein de juiste hulpmiddelen en ondersteuning te krijgen. Met tijdige WGS (DNA-onderzoek van alle genen) kan een slag worden gemaakt voor wat betreft de erfelijke zeldzame aandoeningen.

Prof. Van Zelst wil dat in 2030 alle mensen met een zeldzame aandoening op basis van de juiste diagnose binnen één jaar nadat zij zich met symptomen melden de juiste zorg krijgen.

▪ **Referent: Mw. Anja Horemans, Hoofd Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland**

Een expertisenetwerk is niet alleen belangrijk om een stem te hebben in Europa, maar ook om een stem te hebben richting andere Nederlandse organisaties in het veld. Mw. Horemans benadrukt het belang van netwerkzorg. Patiëntenorganisaties kunnen helpen om de professionals in dit netwerk te ondersteunen. Zorg dat er binnen een zorgnetwerk sprake is van informatie-uitwisseling en niet van een eenzijdige informatiestroom. Mw. Horemans onderstreept het belang van de vindbaarheid van de centra, ook voor eerstelijnszorgverleners.

▪ **Mentimeter & Chat:**

Vragen in de chat voor prof. Van Zelst betreffen het zorgpad en de kosteneffectiviteit van expertisecentra. Ze reageert: er is geen uniform format beschikbaar maar in de Staatscourant staat wat er in het zorgpad dient te staan. Gebleken is echter dat e.e.a. wisselend wordt geïnterpreteerd.

Wat betreft kosteneffectiviteit: de meerwaarde kan niet alleen financieel zijn.

Op de Mentimeter-vraag hoe de deelnemers de verschillende rollen van een expertisecentrum zouden willen prioriteren, staan de rollen 'kwalitatief goede patiëntenzorg leveren' en 'realiseren netwerkzorg' op een gedeelde eerste plaats. Deze twee rollen hangen nauw met elkaar samen. Marianne de Visser refereert op basis van deze uitkomst aan de oncologische netwerkzorg gefinancierd door het Citrienfonds en ZonMw. Prof. Van Zelst hoopt op financiering van een expertisenetwerk-consult.

## MIDDAG

### MIDDAGVOORZITTERS

- **Prof. dr. Roger Schutgens**, Internist-hematoloog, Coördinator Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen, UMC Utrecht
- **Dr. Anton de Wijer**, Voorzitter VSOP

### GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING VAN 2030

- **Prof. Martina Cornel**, Hoogleraar Community Genetics en Public Health Genomics, Amsterdam UMC, vice-voorzitter VSOP

Prof. Cornel gaat in haar presentatie in op drie aspecten uit het Visiedocument NSZA 2030:

#### ***Vroeger herkennen van zeldzame aandoeningen***

Diagnostiek kan bijdragen aan vroegere herkenning van aandoeningen door middel van innovatieve diagnostische DNA-testen zoals Whole Genome Sequencing. Uitdagingen hierbij zijn het omgaan met varianten van onbekende betekenis en nevenbevindingen. Zeldzame aandoeningen kunnen ook vroeger worden herkend door cascadescreening (informer van familieleden) en door populatiescreening (preconceptioneel, prenataal, neonataal en later in het leven). Bij populatiescreening roept het private aanbod vragen op over gelijke toegang.

#### ***Genetic literacy***

Er zal meer bekendheid moeten komen over genetische aandoeningen onder artsen en de algemene bevolking. Hiervoor zijn reeds enkele websites beschikbaar ([erfelijkheid.nl](http://erfelijkheid.nl); [huisartsengenetica.nl](http://huisartsengenetica.nl) en [artsengenetica.nl](http://artsengenetica.nl)). Patiëntenorganisaties kunnen aan de bekendheid bijdragen door te laten zien wat het betekent om een zeldzame aandoening te hebben.

#### ***Meer behandelingen***

De ontwikkelingen op het gebied van genterapie en CRISPR-Cas komen aan bod en het hergebruik van oude middelen voor nieuwe indicaties. Uitdagingen hierbij zijn de kosten en het feit dat het van blockbuster naar kleine aantallen gaat voor enkele of de individuele patiënt.

Prof. Cornel concludeert dat we in 2030 veel verder zullen zijn op het gebied van zeldzame aandoeningen: de diagnostiek zal sneller plaatsvinden, er zal meer bekendheid zijn en een aanzienlijk aantal zeldzame aandoeningen zal behandelbaar zijn.

- **Referent:** Prof. Conny van Ravenswaaij

Prof. Van Ravenswaaij pleit voor betere toegankelijke genetische diagnostiek. *Mainstreaming* en de leesbaarheid van klinisch-genetische uitslagen is belangrijk. Andere specialisten hebben niet alleen kennis maar ook tools nodig om met deze diagnostiek om te gaan en dit op een juiste manier met de adviesvrager te bespreken. De vraag van de patiënt/ouders is leidend en waar relevant moet genetische diagnostiek vervolgens goed en snel toegankelijk zijn, met aandacht voor goede uitleg en communicatie.

- **Chat:**

*Genetische diagnostiek:* In de chat werd opgemerkt dat de groei van genetische diagnostiek ook mogelijk gemaakt moet worden, door afspraken met zorgverzekeraars.

*Hielprik:* De procedure om een aandoening aan de hielprik toe te voegen moet sneller en de stem van de patiënt moet meer gehoord worden, bijvoorbeeld als het gaat om het toevoegen van onbehandelbare aandoeningen om ouders reproductieve opties te bieden.

*Preconceptionele dragerschapsscreening:* [Rapport betreffende dragerschapsscreening](#)

## TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN IN 2030

- **Ir. Maaïke Wijnhoud**, Dutch Representative on the Board of Member States, Directie Curatieve Zorg Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Mw. Wijnhoud gaat in haar presentatie in op wat er op het ministerie van VWS wordt gedaan op het gebied van zeldzame aandoeningen. Het ministerie houdt zich niet bezig met specifieke aandoeningen of groepen aandoeningen. De inhoud van zorg ligt nadrukkelijk bij de beroepsgroepen in afstemming met de patiënt en verzekeraar. Voor zeldzame aandoeningen faalt dit systeem echter. De uitdaging is het grote aantal aandoeningen en het kleine aantal patiënten per aandoening. Hierbij is het bundelen van expertise belangrijk. Om dit te stimuleren heeft VWS het proces, de erkenningsprocedure voor expertisecentra, juridisch geborgd. Tevens wordt ingezet op aansluiting bij de ERN's. Thema's die niet specifiek zijn voor zeldzame aandoeningen, zoals de verbinding tussen zorg en het sociale domein, worden binnen de overheid breder opgepakt.

Daarna gaat mw. Wijnhoud in op het onderwerp vroegdiagnostiek. De gezondheidsraad is teruggekomen op hun advies dat niet-behandelbare aandoeningen niet thuishoren in de hiepriek. Er moet echter wel een hele goede afweging worden gemaakt van de voor- en nadelen. Hierbij moet worden gekeken naar de prognose, de variatie in fenotype en of er een betrouwbare test beschikbaar is. De hiepriek zal niet alle zeldzame aandoeningen kunnen opsporen. Het ministerie overlegt met veldpartijen op welke manier vroegdiagnostiek verder verbeterd kan worden. De eerste bevindingen van deze gesprekken zijn dat er een overkoepelend traject ontbreekt om de samenwerking en doorstroming tussen verschillende zorgverleners te verbeteren. Verder zijn er in de verschillende fasen van het diagnostisch traject aangrijpingspunten voor verbetering.

Wat betreft de financiering: binnen Horizon Europe wordt een toename van middelen voor zeldzame aandoeningen verwacht. Verder kunnen de UMC's vanuit de 'Beschikbaarheidsbijdrage Academische Zorg' zelf keuzes maken hoe dit geld in te zetten. Daarnaast is men nog in gesprek over de financiering van het expertiseconsult waarbij een adviesgever uit een derdelijns centrum een vergoeding kan krijgen voor het consult. Met betrekking tot de informatie-infrastructuur is het van belang kennis en expertise te bundelen. Er moet beter worden geregistreerd waar welke aandoeningen worden behandeld, afspraken worden gemaakt over de te gebruiken codes (Orphanet nomenclatuur) en opname hiervan in het Elektronisch Patiënten Dossier.

Binnen het ministerie van VWS wordt dus steeds gekeken wat specifiek is voor zeldzame aandoeningen en wat onderdeel is van generiek beleid. De doelstellingen uit het Visiedocumenten NSZA 2030 zullen aan de juiste tafels binnen het ministerie worden besproken.

- **Referent: Dr. Sigrid Hendriks**, beleidsmedewerker VSOP

Mw. Hendriks bepleit aandacht in de beroepsopleidingen voor zeldzame aandoeningen als fenomeen. Zowel patiënten als zorgprofessionals worden opgeroepen om bij het geven van onderwijs over een specifieke aandoening ook de brede context van zeldzame aandoeningen toe te lichten. Zeldzame Aandoeningen behoort een onderwerp te zijn in het volgende raamplan Geneeskunde van de artsopleiding.

Voor de 20 procent van de zeldzame aandoeningen zonder genetische oorzaak is het van belang dat de diagnostische zoektocht korter wordt door betere samenwerking tussen zorgverleners.

Tot slot pleit ze voor een regievoerend arts bij volwassen met zeldzame aandoeningen.

- **Mentimeter & Chat:**

*European Reference Networks (ERN's):* Van de 24 ERN's hebben er zeven een Nederlandse coördinator.

Patiëntenparticipatie is hierbij van belang. Op dit moment is een ziekenhuis de hoofdaanvrager voor aansluiting bij een ERN. Verkend wordt hoe netwerken van expertisecentra zich bij een ERN kunnen aansluiten. Deelname aan Europese onderzoeksprogramma's is belangrijk.

*Sociaal domein.* De verbinding tussen zorg en sociaal domein faalt in regelgeving van de overheid (UWV, WMO) bij de zeldzame aandoeningen en wordt binnen de overheid breder opgepakt.

*Mentimeter: hoeveel procent van de patiënten met een zeldzame aandoening krijgt een verkeerde behandeling?*

Het juiste antwoord (56%) werd door iets minder dan de helft van de deelnemers gegeven. (Bron Visiedocument NFU). Een volgende Mentimetervraag gaat in op verschillende redenen voor het tijdig stellen van een diagnose. '(Onherstelbare) gezondheidsschade voorkomen' vindt men de belangrijkste reden, gevolgd door 'het voorkomen van uitstel van handelingsopties en ondoelmatige inzet van middelen' en 'begrip van de omgeving (school, werk)'.



## WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIE ONTWIKKELINGEN IN 2030

- **Prof. Leo Schultze Kool**, Hoogleraar Interventie Radiologie, board member HECOVAN Expertise Center, Radboudumc

Toegang tot data is wereldwijd een probleem. Oplossing is de FAIR Guideline uit 2016; FAIR staat voor Findable, Accessible, Interoperable, Reusable. Prof Kool illustreert hoe dit werkt d.m.v. [een animatiefilmpje](#) van vier patiënten uit vier verschillende Europese landen, met dezelfde diagnose, maar andere symptomen en behandeling.

Aan een database wordt een ontologie-laag toegevoegd die de computer kan lezen: bijvoorbeeld een internationale classificatie, zoals Orpha-code voor diagnose, Human Phenotype Ontology (HPO) voor fenotype etc. Toegang tot de FAIR-data voor bepaalde onderzoeksvragen gaat vervolgens via een soort antenne op de database: het FAIR datapoint. Via een bepaalde beschrijving bij de onderzoeksgegevens (metadata) wordt duidelijk wie de eigenaar is van de data en of er toestemming voor toegang is. FAIR doet deze controle volgens de GDPR wetgeving (AVG). Als er toestemming is worden alleen de resultaten van deze zoekopdracht geëxporteerd naar de opdrachtgever. De ruwe data blijven waar ze zijn. Dit principe heet de *Personal Health Train*.

Binnen vijf jaar kunnen alle registers en databases FAIR zijn. Binnen Nederland is in het Health RI consortium een plan gemaakt voor een landelijke infrastructuur voor alle universiteiten, gebaseerd op FAIR. Nieuwe databases moeten nu vanaf het begin FAIR gemaakt worden. Via deze infrastructuur worden expertisecentra aangesloten op de ERN's. De verwachting is dat de industrie ook zal aansluiten bij FAIR. Het Electronic Health System (in Nederland Elektronisch Patiënten Dossier, EPD genoemd) moet gekoppeld worden aan registers maar dit zal pas rond 2030 gerealiseerd zijn.

Ook aan gegevens die echt van de patiënt zelf moeten komen zoals kwaliteit van leven gegevens is gedacht en ook de patiënt heeft toegang tot de eigen data. Generieke PROMS zoals moeheid, pijn, depressie, moeten gevalideerd en reproduceerbaar zijn voor een bepaalde aandoening. Dit kost ongeveer drie jaar per aandoening en ziektespecifieke PROMS zijn vaak nog niet gevalideerd.

### Waar zitten de problemen?

- Betrokkenheid van de medische onderzoekers – wat is het belang? Een middel om voor implementatie van FAIR data te zorgen is dat FAIR een voorwaarde is bij het verkrijgen van een onderzoeksbeurs.
- Exporteren van data is niet conform GDPR. Privacy officers hebben bezwaren.
- Hoe doe je samenwerking buiten EU? Daar is andere wetgeving van toepassing.

### Chat:

*Data:* Het FAIR opslaan van data in zowel zorg als onderzoek is van belang om data te kunnen hergebruiken met toestemming van de patiënt. Wanneer data uit zorg en onderzoek gecombineerd kunnen worden zou de weg naar een gevalideerde therapie versneld kunnen worden. Vanuit ERN's zou gewerkt kunnen worden aan uniformering van de methodiek van dataregistratie.

*Data-infrastructuur:* [health-ri.nl/health-ri](http://health-ri.nl/health-ri)

Informatie over het aandeel zeldzame aandoeningen binnen Health-RI volgt t.z.t.

*Gentherapie:* [biomaatschappij.nl/online-dossier/dossier-gentherapie/](http://biomaatschappij.nl/online-dossier/dossier-gentherapie/)

## MEDICIJNBELEID IN 2030 - LESSEN VOOR DE TOEKOMST

### ▪ Prof. Dr. Ludo van der Pol, Neuroloog, Hoofd SMA Expertisecentrum, UMCU

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een progressief ziektebeeld waarbij afsterven van motorneuronen leidt tot spierzwakte en in de ernstiger vormen (type 1 of 2) tot vroegtijdig overlijden. In relatief korte tijd zijn er drie genetische behandelingen ontwikkeld, Nusinersen, de gentherapie Zolgensma en Risdiplam. De eerste twee zijn nu opgenomen in het basispakket. SMA komt in 2022 in de hieplijk, maar de behandelingen waren al eerder beschikbaar en het beste resultaat wordt bereikt bij presymptomatische kinderen. Dat traject moet dan ook beter afgestemd worden op het beschikbaar komen van de behandeling. De verwachting is dat er ongeveer 20 nieuwe kinderen per jaar opgespoord worden en behandeld zullen worden met gentherapie. Een groot knelpunt is de prijs: 250.000 euro per patiënt per jaar voor de middelen voor levenslang gebruik en 2 miljoen euro voor de eenmalige gentherapie. Dit leidt ertoe dat pakkettoelating een complex en langdurig proces is. Er is bovendien discrepantie tussen de uitgangspunten van het EMA en het Zorginstituut. In 2016 is er een Nusinersen early access programma gestart waar lang niet alle kinderen voor in aanmerking kwamen, wat ertoe leidde dat ouders met hun kind naar het buitenland gaan. Ook was de lange tijdsduur voordat de voorwaardelijke toelating van Nusinersen voor de behandeling van oudere kinderen vanaf negen en een half jaar kon starten eigenlijk wreed en onethisch. In de huidige regelingen lijkt dan ook vooral te worden gestuurd op kosten en niet op *unmet medical need*.

De financiële tegemoetkoming voor bijvoorbeeld het verzamelen van gegevens voor het weesgeneesmiddel-arrangement voor het register is onvoldoende. Het expertisecentrum heeft wel de lasten maar niet de lusten.

De zeldzame aandoeningen hebben een goede infrastructuur nodig om registers op te kunnen zetten. De kost gaat voor de baat uit. Er zijn veel genetische therapieën voor andere neurologische aandoeningen in aantocht.

*Take home message:* Tijdige investeringen zijn nodig. Begin op tijd met een register en de plaatsbepaling van een therapie voor een bepaalde patiëntengroep.

### ▪ Referent: Dr. Annemiek Verkamman, directeur Hollandbio

Nieuwe therapieën zullen altijd bij lancering duur blijven. Dat zien we zeker bij zeldzame ziekten omdat daar innovatieve therapieën vaak voor het eerst toegepast worden, bijvoorbeeld de gentherapie. Het zeldzame ziekten domein is de kraamkamer van innovaties. De kosten zitten in de tijd die het duurt en de mislukkingen bij de ontwikkeling. Kijk maar naar de COVID-vaccins: sommige zijn gelukt en andere mislukt. Als we het goedkoper willen maken kun je aan twee knoppen draaien: Het moet sneller, want dan gaan de *cost of capital* omlaag (sneller). Het kan beter door technologie in te zetten om te voorspellen of iets gaat werken en bij welke patiënten zoals organoïden en *artificial intelligence* (AI).

Van de 22 weesgeneesmiddelen die in 2020 een handelsvergunning kregen is er nog maar 1 vergoed. De toegang is dus zeer zorgelijk. We kunnen de manier waarop we omgaan met de kleine groepen, met heterogene en weinig data verbeteren. De EMA is daar al ver mee, de nationale vergoedingsautoriteiten zijn daar echter minder ver mee.

Dr Verkamman pleit voor een meer gezamenlijke visie en aanpak voor dit complexe vraagstuk.

### Mentimeter & Chat:

*Gentherapie:* [biomaatschappij.nl/online-dossier/dossier-gentherapie](https://biomaatschappij.nl/online-dossier/dossier-gentherapie)

Bij gebruik van patiëntendata zijn verschillende aspecten belangrijk. In de Mentimeter wordt de deelnemers gevraagd om per aspect het belang aan te geven. Het 'hebben van een nationale datastructuur' en het 'invoeren van orphacodes' worden als belangrijkste gezien, snel gevolgd door 'beleidsmakers die het belang van gebruiken van patiëntendata inzien'.

In een volgende Mentimeter-vraag wordt de deelnemers gevraagd enkele speerpunten in het medicijnbeleid te prioriteren. 'Beschikbaarheid van medicijnen' blijkt de belangrijkste, gevolgd door 'innovatie en onderzoek' en 'patiëntenparticipatie'. 'Betaalbaarheid' ziet men als laatste prioriteit.

## AFSLUITING

Tot slot van de conferentie wordt de deelnemers via de Mentimeter gevraagd wat na vandaag het belangrijkste aandachtspunt in de nationale strategie zeldzame aandoeningen zou moeten zijn. Dit geeft het volgende beeld:



De middagvoorzitters danken de sprekers, referenten en de ongeveer 100 deelnemers hartelijk voor hun actieve deelname.

De conferentie werd mede mogelijk gemaakt door:



Verslag onder verantwoordelijkheid van de VSOP