

Visiedocument
Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030:
TOEKOMST VOOR ZELDZAAM



SAMEN VERDER

INHOUD

INLEIDING	3
LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING	4
<i>Persoonlijke impact.....</i>	<i>4</i>
<i>Sociaal-maatschappelijk domein</i>	<i>4</i>
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING.....	6
<i>Maatschappelijke impact.....</i>	<i>6</i>
<i>Nationale strategie.....</i>	<i>6</i>
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG	7
<i>Awareness.....</i>	<i>7</i>
<i>De patiënt centraal.....</i>	<i>7</i>
<i>Registratie.....</i>	<i>7</i>
<i>Kwaliteit.....</i>	<i>8</i>
<i>Capaciteit.....</i>	<i>8</i>
<i>Onderwijs.....</i>	<i>9</i>
ORGANISATIE VAN DE ZORG	10
<i>De patiënt centraal.....</i>	<i>10</i>
<i>Expertisecentra</i>	<i>10</i>
<i>Nationale samenwerking.....</i>	<i>11</i>
<i>Europese samenwerking.....</i>	<i>12</i>
GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING	13
<i>Innovatie.....</i>	<i>13</i>
<i>Een erfelijke aandoening in de familie.....</i>	<i>13</i>
<i>Populatiescreening</i>	<i>13</i>
TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN	15
<i>Awareness.....</i>	<i>15</i>
<i>Belang van een diagnose.....</i>	<i>15</i>
<i>Zonder diagnose</i>	<i>16</i>
<i>Tijdig weten en handelen rondom de zwangerschap</i>	<i>16</i>
WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING	17
<i>De patiënt centraal.....</i>	<i>17</i>
<i>Regie</i>	<i>17</i>
<i>Financiering</i>	<i>18</i>
<i>Data</i>	<i>18</i>
MEDICIJNBELEID.....	20
<i>Toegankelijke innovatie.....</i>	<i>20</i>
<i>Verantwoordelijke innovatie.....</i>	<i>21</i>
BIJLAGE - DOELSTELLINGEN VSOP	22
REFERENTIES	28

INLEIDING

Dit Visiedocument is een handreiking voor het Nederlandse beleid op het terrein van zeldzame aandoeningen tot aan 2030. Na een korte impressie van de situatie worden in ieder hoofdstuk doelstellingen geformuleerd. Deze zijn gebaseerd op knelpunten, behoeften en ambities van het patiëntenveld, geconsulteerd via online bijeenkomsten. Een scala aan andere veldpartijen is geraadpleegd door middel van een online survey. Geprobeerd is ieders inbreng recht te doen en een plek te geven in dit Visiedocument, maar het is daarnaast absoluut waardevol ook kennis te nemen van de individuele reacties op de survey die via vsop.nl/2030 zijn in te zien.

Het Visiedocument kan richting geven aan een gezamenlijke aanpak door alle betrokken partijen in zorg en onderzoek in een op te stellen **Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030** waarin doelstellingen nader worden uitgewerkt en wordt aangesloten op de Europese doelen en aanbevelingen van de **Rare 2030 Foresight Study** die in dit Visiedocument zijn overgenomen. Voor het welslagen van Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 zijn een mandaat en regie vanuit de overheid nodig.

Dit Visiedocument is opgesteld onder regie van de VSOP. De VSOP heeft in samenhang met de doelstellingen van dit Visiedocument ook eigen doelstellingen ontwikkeld en opgenomen in het VSOP-Meerjarenbeleidsplan dat met ingang van 2022 ingaat. Deze doelstellingen staan in de bijlage. Het gehele VSOP-meerjarenbeleidsplan is via vsop.nl/2030 te downloaden.

Dit Visiedocument is tijdens de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen op 1 december 2021 overhandigd aan mw. Dr. Ronnie van Diemen, Directeur-Generaal Curatieve Zorg, Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport.

Zowel organisaties als individuele personen kunnen de oproep voor een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 online onderschrijven via vsop.nl/2030.

LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

PERSOONLIJKE IMPACT

Zeldzame aandoeningen zijn in meerderheid chronisch, progressief en invaliderend van aard. Patiënten¹ kampen veelal met meerdere, ernstige symptomen. De meeste zeldzame aandoeningen zijn erfelijk, genetisch of aangeboren. Een klein deel ontstaat later in het leven, door onbekende oorzaken, infecties, allergieën, omgevingsfactoren of heeft een onbekende oorzaak. Ook zeldzame vormen van kanker vallen onder de zeldzame aandoeningen.

Driekwart van de zeldzame aandoeningen treedt al op jonge leeftijd op. Er worden in Nederland naar schatting minimaal 8.000 kinderen per jaar geboren met een zeldzame aandoening, hetgeen ten grondslag ligt aan veel van de sterfte op jonge leeftijd.

Een zeldzame aandoening sluipt onverwacht je leven of dat van je kind binnen. De impact is groot: verlies van autonomie, lagere kwaliteit van leven, zware (psycho)sociale en emotionele belasting en onbegrip kunnen het gevolg zijn, ook voor gezinnen, families, mantelzorgers en overige direct betrokkenen.

Patiënten, met name jongeren, dienen in staat te zijn binnen de vaak beperkende context van hun aandoening, hun leven te leven zoals zij dat het liefst zouden willen en daarin zoveel mogelijk zelf de regie te hebben. Zowel *empowerment* als maatschappelijk participatie en integratie zijn daartoe voorwaarden, met een belangrijke rol voor overheid, onderwijsinstellingen, werkgevers, maatschappelijke organisaties, etc.

DOELSTELLING

Patiënten ervaren een betere kwaliteit van leven door meer aandacht binnen het sociaal-maatschappelijke domein voor de impact van hun aandoening, ervaren knelpunten en behoeften en het belang van eigen regie.

SOCIAAL-MAATSCHAPPELIJK DOMEIN

Dit visiedocument beoogt de patiënt en diens kwaliteit van leven centraal te stellen. Het sociaal/maatschappelijk domein is daarin een belangrijke factor. Daar is vaak sprake van onbekendheid met de aandoening en de ondersteuningsvraag op het terrein van 'care' en maatschappelijke participatie: onderwijs, werk en inkomen. Het is van belang dat professionals van (gemeentelijke) uitvoeringsinstanties binnen het sociale domein goed geïnformeerd zijn over de gevolgen van zeldzame en genetische aandoeningen voor patiënten en de betekenis daarvan voor hun handelen, voorzieningen, hulpmiddelen, etc.

Ook de impact op andere gezinsleden (brussen), familieleden, naasten en mantelzorgers blijft vaak buiten beeld. Vaak zijn zij degenen die zorgen voor de juiste communicatie over de aard en impact van de aandoening, zorgvraag, behoeften, ervaren beperkingen en belemmeringen, etc. Ook patiëntenorganisaties zijn goed bekend met sociaal-maatschappelijke knelpunten. Hun ondersteuning en professionele inbreng richting relevante partijen in het sociale domein zijn onmisbaar.

Hoewel sociaal-maatschappelijke zorg deel zou moeten uitmaken van netwerkzorg, hebben expertisecentra meestal weinig weet van dit domein en is er weinig samenwerking met sociaal maatschappelijke organisaties in de periferie. Expertisecentra kunnen er samen met patiëntenorganisaties voor zorgen dat sociaal-maatschappelijke zorg een plek krijgt in allerlei nu veelal medisch georiënteerde zorginstrumenten en processen.

Met de ervaringen en behoeften van patiënten als uitgangspunt, kan de medische en de sociaal- maatschappelijke zorg echt effectief zijn.

¹ Waar in dit document sprake is van 'patiënten' betreft dit – tenzij anders vermeld - patiënten met zeldzame en/of genetische aandoeningen en/of, afhankelijk van de context, de ouders van jonge patiënten, het gezin en overige naasten. Waar sprake is van 'aandoening' betreft dit – tenzij anders vermeld – een zeldzame/genetische aandoening.

RARE 2030 FORESIGHT STUDY - INTEGRATED AND PERSON-CENTRED CARE

Goal: Reduce the level of psychological, social and economic vulnerability of people with a rare disease and their families by one third.

Recommendation: Implement EU-wide and national actions by all stakeholders that guarantee the integration of people living with a rare disease in societies and economies, enabling them to live life to their full potential, by implementing innovative solutions and approaches to integrated and person-centred care along the full lifespan of people living with a rare disease. EU-wide and national actions must be undertaken by all stakeholders to guarantee equal opportunities and access to the labour market, active support for employment, fair working conditions, social protection and inclusion and integrated and person-centred, long-term care for people living with a rare disease and their families.

DOELSTELLINGEN

- **Patiënten ervaren een betere kwaliteit van leven door meer aandacht binnen het sociaal-maatschappelijke domein voor de impact van hun aandoening, ervaren knelpunten en behoeften en het belang van eigen regie.**
- **Ontschotting tussen het medische en het sociaal-maatschappelijke domein wordt bevorderd; expertisecentra informeren, adviseren en begeleiden zorgverleners en werkers in het sociaal-maatschappelijk domein en ontwikkelen daartoe zorginstrumenten.**

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

MAATSCHAPPELIJKE IMPACT

Zeldzame aandoeningen zijn Europees gedefinieerd als aandoeningen die bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voorkomen. Van een zeldzame vorm van kanker is sprake als de diagnose minder dan 1.000 keer per jaar wordt gesteld. Bij 1 op de 5 patiënten met kanker is dat het geval.

Gezamenlijk zijn de zeldzame aandoeningen niet zeldzaam: ze treffen minstens één miljoen Nederlanders. Oftewel: 1 miljoen redenen voor actie! Wereldwijd zijn er namelijk ruim 7.000 zeldzame aandoeningen. Dagelijks worden er meer ontdekt, o.a. door meer bekendheid van 'het fenomeen zeldzame aandoening' en verbeterde (genetische) diagnostiek. Jaarlijks overlijden in Nederland circa 15.000 mensen ten gevolge van een zeldzame aandoening: zo'n 10% van alle sterfgevallen.

Zeldzame aandoeningen doen een groot beroep op de zorgkosten van de zorg: ramingen bedragen rond de € 20.000 per patiënt per jaar en zo'n 20% van het totale nationale zorgbudget. Dit getuigt op zichzelf van een solidair zorgstelsel: iets om zuinig op te zijn. Echter, een deel van deze kosten is te wijten aan een inefficiënt en suboptimaal zorgstelsel, bijvoorbeeld door onjuiste en/of overbodige behandelingen die soms zelfs leiden tot onherstelbare gezondheidsschade. Maatregelen gericht op betere kwaliteit van zorg, zoals ook geschetst in dit Visiedocument, kunnen tevens bijdragen aan een efficiëntere inzet van beschikbare middelen.

NATIONALE STRATEGIE

Meer bekendheid ('awareness') in de samenleving over de omvang en impact van zeldzame aandoeningen zal bijdragen aan meer begrip voor de patiënt vanuit zijn/haar omgeving. Begrip alleen creëert echter nog geen oplossingen. Er is meer awareness nodig in de landelijke politiek, investeringen die recht doen aan de problematiek en meer samenwerking van veldpartijen in onderzoek, zorg, beleid en communicatie. Centrale regie vanuit de overheid is daarvoor onmisbaar, zoals in 2013 geadviseerd in het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) en vier jaar later in het Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten.

Het voorliggende Visiedocument NSZA 2030 is een handreiking voor een gezamenlijke Nederlandse aanpak onder de noemer **Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 (NSZA 2030)**. Een orgaan bestaande uit relevante veldpartijen (een 'multistakeholder body' met als werktitel **Implementatieplatform NSZA 2030**) formuleert meetbare einddoelen, stelt partijen in staat deze uit te voeren en monitort de uitkomsten. Gelijkaardige relaties, adequate financiering en cocreatie vormen de uitgangspunten.

De impact van zeldzame aandoeningen op de samenleving, volksgezondheid en zorg is groot. Zeldzame aandoeningen zijn dan ook gedefinieerd als een "collective responsibility" en 'public health priority' in de *Rare 2030 Foresight Study*. Opnieuw is daarin een belangrijke rol weggelegd voor nationale plannen c.q. strategieën van de EU-lidstaten:

RARE 2030 FORESIGHT STUDY

LONG-TERM, INTEGRATED EUROPEAN AND NATIONAL PLANS AND STRATEGIES

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.

DOELSTELLING

Er wordt een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 (NSZA 2030) ontwikkeld met een mandaat en regie vanuit de overheid en monitoring door een Implementatieplatform NSZA 2030.

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG

RARE 2030 FORESIGHT STUDY - ACCESS TO HIGH QUALITY HEALTHCARE

Goal: All citizens can exercise their right to access a timely diagnosis, high quality essential healthcare, and safe, effective and affordable medicines and treatment, as close to home as possible or else have easy access to physical or remote cross-border healthcare, without unnecessary delay, under an EU “whole-system” approach for rare diseases.

Recommendation: Political, financial, operational and technical support at European, national and regional levels should be provided to establish a mature highly specialized healthcare ecosystem that, in collaboration with patient organizations and all relevant stakeholders, leaves no person living with a rare disease with uncertainty regarding their diagnosis, care and treatment.

AWARENESS

Niet alleen in de samenleving als geheel, juist ook in de wereld van de zorg is meer bewustzijn ('awareness') nodig aangaande zeldzame aandoeningen. Bewustzijn leidt tot meer alertheid en kennis van medische professionals, kennis leidt tot meer deskundigheid, deskundigheid tot betere kwaliteit van zorg.

Voor ieder van de vele afzonderlijke zeldzame aandoeningen is het lastig awareness te genereren onder relevante beroepsgroepen. Door samen te werken op basis van overeenkomsten tussen aandoeningen, symptomen en/of problematiek is een groter bereik mogelijk en kunnen ervaren knelpunten en gewenste maatregelen effectiever voor het voetlicht worden gebracht.

Ook gedurende de Covid-pandemie was de aandacht voor zeldzame aandoeningen onvoldoende. Noodzakelijke zorg werd uitgesteld en leidde soms tot blijvende gezondheidsschade. Men voelde zich kwetsbaar en geïsoleerd. In de Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 is daarom aandacht nodig voor een aanpak bij een toekomstige pandemie.

DOELSTELLING

Partijen nemen gezamenlijk verantwoordelijkheid voor het bevorderen van meer bewustzijn rondom zeldzame aandoeningen in de zorg.

DE PATIËNT CENTRAAL

Bij zeldzame aandoeningen is de coördinatie van de vaak multidisciplinaire zorg rondom de individuele patiënt (wie, wanneer, waar, welke zorg) van groot belang. Met name bij de zeer complexe aandoeningen heeft het expertisecentrum hierin een belangrijke rol.

Digitale zorg maakt de patiënt minder afhankelijk van zorgverleners en biedt meer controle over de eigen gezondheid. De mogelijkheden worden echter nog onvoldoende benut. "Fysiek waar het moet, digitaal waar het kan". De Persoonlijke Gezondheidsomgeving (PGO) kan dat ondersteunen.

REGISTRATIE

Het is een publiek en politiek misverstand te denken dat er weinig patiënten met zeldzame aandoeningen zijn. Dat wordt mede veroorzaakt doordat de aandoeningen niet als zodanig worden geregistreerd in de zorgsystemen van ziekenhuizen. De omvang van de patiëntenpopulatie en de impact voor de zorg blijven daardoor grotendeels onder de radar. Ook tijdens de Covid-pandemie bleven patiënten met zeldzame aandoeningen daardoor te lang buiten beeld.

De Orpha-codering voor zeldzame aandoeningen is internationaal erkend. Deze wordt nog maar zeer beperkt gebruikt: vooral door klinisch genetici en expertisecentra. Eenduidige registratie van patiënten op basis van Orpha-codes in veel meer zorgsystemen genereert betrouwbare kwantitatieve data voor wetenschappelijk- en zorgonderzoek. Ook ervarings- en uitkomstmaten (*Patient Reported Experience* en *Outcome Measures: PREM's* en *PROM's*) zijn dan te koppelen aan de aandoening en/of de zorginstelling. Patiëntenorganisaties kunnen bijdragen aan de ontwikkeling van aandoeningsspecifieke PREM's en PROM's.

DOELSTELLING

De Orpha-codering voor zeldzame aandoeningen wordt geïntegreerd in lokale en nationale zorgsystemen.

KWALITEIT

Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen dragen op basis van Europese criteria verantwoordelijkheid voor het vastleggen van hun kennis en inzichten in aandoeningspecifieke multidisciplinaire kwaliteitsdocumenten. Zij ontwikkelen die in samenwerking met medisch-wetenschappelijke verenigingen, o.a. voor autorisatie, en met patiëntenorganisaties voor de inbreng van het ervaringsperspectief. Uitwerking in zorgpaden, begrijpelijke patiënteninformatie, uitkomstmaten en daadwerkelijke implementatie in de volle breedte van de zorgpraktijk zal bijdragen aan adequate doorverwijzing, tijdige diagnose en betere kwaliteit van zorg en begeleiding.

'Evidence based' is het uitgangspunt voor de inhoud van kwaliteitsdocumenten en vervolgens voor de toelating van nieuwe behandelingen tot de zorg. Echter, bij de meeste zeldzame aandoeningen ontbreekt sluitende wetenschappelijke onderbouwing vanwege de kleine patiëntenpopulaties. Goede informatie voor, en een goed gesprek met de patiënt zijn dan extra belangrijk: 'samen begrijpen' en 'samen beslissen'.

De afwezigheid van een toegankelijk kwaliteitsdocument kan, vooral buiten de expertisecentra, tot suboptimale zorg leiden. Dan is een kwaliteitsdocument aangewezen op basis van *experience based evidence* (*expert opinion* en ervaringsdeskundigheid) en *best practices*, bij voorkeur op basis van een langs deze weg tot stand gekomen internationale '*standard of care*' (bijvoorbeeld ontwikkeld door een ERN en ePAG) die naar de Nederlandse situatie wordt vertaald.

DOELSTELLING

Voor zoveel mogelijk zeldzame aandoeningen worden multidisciplinaire kwaliteitsdocumenten en daarvan afgeleide zorgpaden, patiënteninformatie en uitkomstmaten ontwikkeld. Indien nodig en beschikbaar, worden internationale '*standards of care*' daarvoor benut.

CAPACITEIT

Patiënten moeten er op kunnen rekenen dat alle betrokken specialisten en zorgverleners die van belang zijn voor goede zorg, deel uitmaken van het multidisciplinaire behandelteam (expertisecentra worden daar ook op getoetst). Vanwege knelpunten bij een aantal medische disciplines is dit niet altijd het geval:

- Psychosociale zorg blijft in veel expertise- en behandelcentra achterwege.
- De klinische genetische centra hebben onvoldoende capaciteit om aan de toenemende zorgvraag te voldoen.
- Er is een (opleidings)tekort en een financieringsproblematiek bij kinderartsen-EAA (Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen). Zij zijn belangrijk voor adequate zorg maar ook voor goede aansluiting op de volwassenzorg.
- In de volwassenzorg is een tekort aan benodigde specialisten om de aansluiting vanuit de kinderartsen-EAA te realiseren: internisten-EAA, neurologen en AVG-artsen.
- De groep van volwassenen met een (licht) verstandelijke beperking door een zeldzaam genetisch syndroom vraagt door de complexe zorgbehoefte extra aandacht. Hiervoor zijn nu onvoldoende gespecialiseerde zorgverleners beschikbaar.

Daarnaast heeft een meerderheid van de patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen onvoldoende capaciteit om professioneel te kunnen voldoen aan de vraag naar informatie, lotgenotencontact en belangenbehartiging.

DOELSTELLING

Capaciteitsproblemen worden in kaart gebracht.

ONDERWIJS

Onderwijs over zeldzame aandoeningen is van belang in de opleiding van (toekomstige) medici; zowel in de opleiding tot basisarts als de vervolgopleiding en nascholingen door medisch-wetenschappelijke (beroeps)verenigingen. Ook in de (vervolg)opleiding van paramedici en andere zorg- en hulpverleners is aandacht voor zeldzame aandoeningen belangrijk. Te denken valt aan verpleegkundigen, sociaal-maatschappelijk werkers, fysiotherapeuten, verloskundigen en hielprik-screeners.

In het curriculum dienen de zeldzame aandoeningen ‘als fenomeen’ aan de orde te komen, alsmede de bijzondere, de wettelijke rol van expertisecentra en de kennis en vaardigheden die nodig zijn voor een tijdige diagnose of tijdige doorverwijzing. Praktische terugkoppeling vanuit expertisecentra na doorverwijzing kan ook bijdragen aan de kennis van verwijzende zorgprofessionals, zowel in de intramurale zorg, als in de eerstelijns- (huisarts, jeugdarts) en paramedische zorg.

Hoewel het NPZZ 2013 beoogde landelijke kaders te scheppen, blijft onderwijs over zeldzame aandoeningen als fenomeen nog zonder landelijke regie. In het Raamplan Geneeskunde (2020) komt ‘zeldzame aandoening’ als term niet voor, waarmee dit onderwerp dus niet nationaal is geborgd. Medische-wetenschappelijke verenigingen zijn verantwoordelijk voor het landelijke onderwijsprogramma. Een specifieke commissie en/of ambassadeur voor zeldzame aandoeningen en samenwerking met opleidingsinstituten kunnen daarbij helpen.

DOELSTELLINGEN

- **Medisch-wetenschappelijke (beroeps)verenigingen zetten het onderwijs over zeldzame aandoeningen op de kaart bij docenten/opleiders van de verschillende medische vakgebieden.**
- **Zeldzame aandoeningen worden opgenomen in het toekomstige Raamplan Geneeskunde.**

ORGANISATIE VAN DE ZORG

Als de zorg goed georganiseerd is, kent de patiënt de weg. Nationale regie is nodig om zichtbaarheid, concentratie, samenwerking en kennisdeling te bevorderen.

DE PATIËNT CENTRAAL

Bij een goede organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen staat de patiënt centraal. ‘Iedere patiënt de juiste zorg op de juiste plek op het juiste moment gedurende het hele leven’, is het uitgangspunt. Alle zorgpartijen hebben een rol in de realisatie van de integrale zorg die dit mogelijk moet maken. De schotten tussen de verschillende sectoren leiden tot onduidelijkheden, bureaucratie en bemoeilijken de samenwerking. Bovenal leidt deze versnippering tot onnodige fysieke, emotionele en psychische belasting voor patiënten. De huidige bekostiging, veelal locatie- en sector-gebonden, draagt bij aan de instandhouding hiervan. Het geld dient de patiënt te volgen. Een levensloopdossier en een levensloop-DBC kunnen dit ondersteunen.

Die continuïteit van zorg, waaronder de psychosociale zorg, is extra belangrijk bij de transitiezorg: als jongvolwassenen rond de leeftijd van 18 jaar door de kinderarts worden overgedragen aan de reguliere zorg voor volwassenen.

DOELSTELLINGEN

- **Iedere patiënt is gezien door en geregistreerd bij het voor zijn aandoening erkende expertisecentrum.**
- **Iedere patiënt ervaart dat de individuele zorg goed wordt gecoördineerd.**
- **Iedere jongvolwassen patiënt ervaart dat de transitie van kind- naar volwassenzorg goed verloopt.**

EXPERTISECENTRA

Sinds 2015 worden de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen door het ministerie van VWS aangewezen en per 2021 is dit met wettelijke eisen en concrete indicatoren verankerd. De beoordeling van de expertisecentra vindt zowel plaats vanuit het medisch-wetenschappelijk als het patiëntenperspectief. De samenwerking tussen expertisecentra en patiëntenorganisaties is voorwaardelijk voor erkenning, maar heeft hierdoor tegelijkertijd een enorme positieve impuls gekregen.

Inmiddels zijn er meer dan 300 erkende Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Erkenning is geen eindstation, maar een aanmoediging tot verdere zorgverbetering, wetenschappelijk onderzoek, samenwerking en concentratie. Voor concentratie zijn door de beroepsgroep en patiëntenorganisatie erkende volumecriteria nodig.

Voor alle patiënten met zeldzame aandoeningen is gespecialiseerde multidisciplinaire zorg en begeleiding van groot belang. Indien het aantal patiënten dat mogelijk maakt, dient er voor elke zeldzame aandoening dan ook tenminste één specifiek Nederlands expertisecentrum te zijn. Voor een behoorlijk aantal zeldzame aandoeningen bestaat er echter nog geen erkend Nederlands expertisecentrum. Zolang dat het geval is zouden patiënten kunnen worden doorverwezen naar een erkend expertisecentrum, of gerenommeerd behandelcentrum, dat ook voor die desbetreffende aandoening over relevante behandelexpertise beschikt. Voor uiterst zeldzame aandoeningen waarvoor wellicht nooit een expertisecentrum gerealiseerd kan worden, dient een Nederlands behandelcentrum in verbinding te staan met expertise in het buitenland (grensoverschrijdende zorg).

DOELSTELLINGEN

- **Centra met de ambitie erkend te worden als expertisecentrum voor aandoeningen zonder expertisecentrum, worden daartoe door hun ziekenhuizen en koepels in staat gesteld.**
- **Expertisecentra behandelen patiënten met aandoeningen die gerelateerd zijn aan de aandoening(en) waarvoor men is erkend, maar zonder eigen erkend Nederlands expertisecentrum. Hun ziekenhuizen en koepels ondersteunen hen daarin.**
- **De zorg en het onderzoek in de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen worden geconcentreerd op basis van betrouwbare Nederlandse patiëntenaantallen en (inter)nationale volumecriteria.**

- **Expertisecentra voor aandoeningen die nauw verwant zijn of verschillende levensfasen betreffen (kinderen, volwassenen) gaan nauw(er) samenwerken en maken dit zichtbaar voor patiënten en (verwijzende) zorgverleners.**
- **Onderzocht wordt of de financiering van erkende expertisecentra in de pas loopt met de eisen die aan hen worden gesteld.**
- **De huidige 5-jaars beoordeling van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen wordt geborgd in een duurzame, permanente Nederlandse strategie.**
- **Erkende expertisecentra pakken hun rol op bij de coördinatie van de individuele multidisciplinaire zorg bij patiënten, in het bijzonder bij patiënten met complexe aandoeningen.**

NATIONALE SAMENWERKING

In het huidige beleid met betrekking tot zeldzame aandoeningen ligt de nadruk op academische zorg in de UMC's. Het merendeel van de zorg aan patiënten vindt echter daarbuiten plaats, in perifere ziekenhuizen en andere branches zoals de thuiszorg, verpleeghuiszorg, instellingen voor mensen met een verstandelijke beperking, etc. Vaak denkt men niet veel in aanraking te komen met patiënten met zeldzame aandoeningen omdat men niet weet welke aandoeningen tot die categorie behoren. Ter illustratie: elke huisartsen-normpraktijk heeft naar schatting gemiddeld 100 patiënten met een zeldzame aandoening.

Veel van deze zorg staat niet in verbinding met de expertisecentra. Het belang daarvan is onvoldoende bekend bij de desbetreffende professionals: medisch specialisten, overige artsen, verpleegkundigen, verzorgenden, werkers in het sociale domein, etc. Raadpleging van de expertisecentra en doorverwijzing van patiënten vinden daardoor onvoldoende plaats. Soms is men onbekend met de aard van een zeldzame aandoening doordat patiënten door vroegtijdige onderkenning (hielprik) of medische innovaties (weesgeneesmiddelen, gentherapie) niet meer vroegtijdig overlijden maar een veel langere levensverwachting hebben. Vroeger 'zag' men deze patiënten niet.

De expertisecentra zijn vaak onvoldoende vindbaar en zichtbaar voor zowel (verwijzende) medische professionals als patiënten. Met name nieuwe patiënten en patiënten die niet zijn aangesloten bij een patiëntenorganisatie vinden daardoor moeilijk de weg naar de juiste expertise en daarmee naar adequate behandeling. Voor patiënten met een aandoening zonder Nederlands expertisecentrum geldt dat dubbel. Verdere stroomlijning van landelijke informatiebronnen (Orphanet, Erfocentrum, VSOP, NFU, etc.) is wenselijk.

Deze wederzijdse onbekendheid leidt tot veel (onnodige) consulten voor de patiënt en suboptimale behandeling en begeleiding. Zelfs in het beleid van veel (wetenschappelijke) beroepsverenigingen ontbreken de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen.

Multidisciplinaire branche-overstijgende netwerkzorg dient dan ook een volgende beleidsprioriteit te zijn nu de academische organisatie van zorg voor zeldzame aandoeningen goed is uitgewerkt. Het onderbrengen van nauw verwante expertisecentra in nationale expertisenetwerken is daar onderdeel van. Voor de minst zeldzame aandoeningen kunnen dat wellicht aan de UMC's gerelateerde regionale netwerken zijn, maar meestal gaat het daarbij om een landelijk zorgnetwerk dat in verbinding staat met alle (perifere) behandel- en/of interventiecentra en de patiëntenorganisatie. Zo kan effectiever worden gewerkt aan *shared care*, integrale zorgpaden en eenduidige externe communicatie, leidend tot betere vindbaarheid voor, en interactie met, verwijzende zorgverleners en patiënten. Tevens wordt zorgonderzoek bevorderd door gezamenlijke registers met meer deelnemende patiënten en meer en betere data.

Netwerkzorg is de samenvattende 'stip aan de horizon' van het Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten:

SLOTADVIES AFSTEMMINGSOVERLEG ZELDZAME ZIEKTEN

"Iedereen die lijdt aan een zeldzame ziekte krijgt tijdig een accurate diagnose, ontvangt netwerkzorg en behandeling (waar nodig grensoverschrijdend) die aansluit bij de individuele behoefte. Om dit mogelijk te maken dienen de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen een zodanige positie te krijgen dat aan alle voorwaarden kan worden voldaan, zoals het vormen van een netwerk met zorgverleners in de regio van de patiënt en andere instanties zoals gemeenten en zorgverzekeraars. Beleids- en voorwaardenscheppende maatregelen zoals financiële ondersteuning, zullen nodig zijn om dit te faciliteren. Participatie van mensen met een zeldzame ziekte en hun organisaties is hier een onlosmakelijk onderdeel van. Monitoring en evaluatie van centra dienen te zorgen voor continuïteit en duurzame kwaliteitsverbetering."

DOELSTELLINGEN

- De eerste- en tweedelijns zorg wordt beter toegerust tot het signaleren van een mogelijke zeldzame aandoening, het vinden van daarvoor relevante informatie wordt verbeterd, alsmede de kennis over het belang van erkende expertisecentra voor doorverwijzing.
 - Er is sprake van een adequate samenwerking, communicatie en overdracht tussen de expertisecentra, derde-, tweede- en eerstelijnszorgverleners.
 - De expertisecentra zijn goed zichtbaar en vindbaar voor zowel (verwijzende) medisch-professionals als patiënten.
 - Externe kennisdeling en deskundigheidsbevordering wordt een verplichte indicator binnen de overheids-eisen waaraan de expertisecentra moeten voldoen.
 - Er komen zorginhoudelijke en financiële kaders voor netwerkzorg tussen enerzijds (samenwerkende) expertisecentra en anderzijds perifere (behandel)centra en zorgverleners.
 - Landelijke spreiding van expertisecentra en behandelcentra krijgt nadrukkelijker aandacht in het beleid zeldzame aandoeningen.
 - Er komt een landelijk format voor zorgpaden, waarin voor adequate organisatie van zorg ook de relatie van expertisecentra met de perifere zorg is opgenomen. De expertisecentra stemmen de zorgpaden af met patiëntenorganisaties en publiceren deze op hun websites.
-

EUROPESE SAMENWERKING

Europese Referentienetwerken (ERN's) zijn door de Europese Commissie ingestelde zorgnetwerken van expertisecentra. Daaraan zijn *European Patient Advisory Groups* (ePAG's) verbonden waarin patiënt-vertegenwoordigers uit de EU-lidstaten zitting hebben.

Via de momenteel 24 ERN's krijgen patiënten en artsen toegang tot de beste zorgpraktijken en tijdige uitwisseling van (soms levensreddende) kennis en kunde, zonder naar een ander land te hoeven reizen. Echter, de ERN's zijn nog onvoldoende geïntegreerd in de EU-lidstaten. De '*Verklaring van de ERN-bestuursraad van lidstaten over de integratie van de Europese referentienetwerken in de gezondheidszorgstelsels van de lidstaten*' (2019) is ook een opdracht aan Nederland:

- a) *“Het nationale beleid en/of rechtskader te beoordelen en zo nodig aan te passen of bij te werken met het oog op een soepele integratie van de ERN's in de nationale gezondheidszorgstelsels, met inbegrip van onder meer de nationale plannen of strategieën voor zeldzame ziekten en de nationale programma's voor kankerbestrijding.*
- b) *Passende (heldere en duidelijk omschreven) zorgtrajecten voor patiënten te creëren om zo de zorg voor en het beheer van patiënten met een complexe of zeldzame ziekte te verbeteren.*
- c) *Heldere systemen te ontwikkelen waarmee zorgaanbieders mensen kunnen doorverwijzen naar de ERN's.*
- d) *Een heldere strategie te ontwikkelen voor de verspreiding van informatie over de ERN's onder zorgaanbieders van alle niveaus en de toegang van zorgverleners tot de door de ERN's gegenereerde kennis (klinische richtsnoeren, opleidingsmateriaal enz.) te faciliteren.*
- e) *Na te denken over de beste manier om coördinatoren, leden en aangesloten partners van ERN's te ondersteunen (administratief, financieel, organisatorisch, op het gebied van informatie enz.) om patiënten toegang te waarborgen tot de beste beschikbare expertise.”*

DOELSTELLINGEN

- **Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen organiseren zich in nationale expertisenetwerken en staan aldus functioneel in verbinding met de ERN's.**
- **Concrete patiëntinformatie over planbare grensoverschrijdende zorg is beschikbaar voor alle aandoeningen waarvoor dit relevant is. Dit betreft in ieder geval de aandoeningen zonder Nederlands multidisciplinair behandelcentrum en aandoeningen waarvoor binnen een ERN een effectievere behandeling wordt aangeboden dan in Nederland.**

GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

INNOVATIE

De innovaties op het terrein van DNA-onderzoek gaan snel en worden steeds vaker toegepast, niet alleen in de diagnostiek van zeldzame genetische aandoeningen, maar ook voor *personalised medicine*, waaronder farmacogenetica en karakterisatie van tumormateriaal van patiënten met zowel zeldzame als niet-zeldzame vormen van kanker. Deze positieve ontwikkelingen vragen uitwerking op nationaal beleidsniveau; bijvoorbeeld de omgang met nevenbevindingen en DNA-varianten van onbekende betekenis (*Variants of Uncertain Significance*).

Klinisch genetische diagnostiek zal ook steeds vaker worden ingezet door niet klinisch-genetici (*mainstreaming*). Deskundigheidsbevordering van andere medisch specialisten door de klinische genetica is nodig om de patiënt op de juiste wijze te counsellen en het juiste DNA-onderzoek in te zetten. Tegelijkertijd bieden bedrijven *direct-to-consumer* genetische tests van bedenkelijke kwaliteit aan, veelal zonder counseling.

DOELSTELLINGEN

- **De samenleving en de gezondheidszorg worden beter toegerust om met genetische informatie en genetische innovaties om te gaan (*genetic literacy*).**
- **Commerciële DNA-testen die in Nederland worden aangeboden, gaan aan dezelfde kwaliteitseisen voldoen als testen binnen de reguliere zorg, met name op het terrein van informatie, counseling en aanpalende zorg.**

EEN ERFELIJKE AANDOENING IN DE FAMILIE

De VKGN-richtlijn '*Informeren familieleden bij erfelijke aandoeningen*' levert een enorme bijdrage aan het tijdig informeren van familieleden met een genetisch risico. De effectiviteit van de richtlijn kan verder worden verhoogd: veel familieleden met een genetisch risico zien af van een genetisch consult zonder dat weloverwogen te doen, of omdat het ten koste gaat van het eigen risico binnen de zorgverzekering. In de praktijk ervaren patiënten ook drempels bij andere verzekeringen. Verder kan landelijke koppeling van de stambomen bijdragen aan het bereiken van alle familieleden. Ook is een systeem nodig dat kinderen op het moment dat zij de volwassen leeftijd bereiken, worden geïnformeerd over een eventueel genetisch risico.

DOELSTELLINGEN

- **Meer familieleden met een genetisch risico worden met die informatie bereikt, o.a. door de familiegegevens (stambomen) in beheer van de klinisch genetische centra onderling te koppelen en informatie over een mogelijk genetisch risico vanaf de leeftijd van 16 jaar opvraagbaar te maken.**
- **Maatschappelijke, culturele en financiële drempels voor een genetisch consult worden onderzocht en weggenomen.**

POPULATIESCREENING

Burgers zijn zich steeds meer bewust van het belang van hun genetische aanleg voor gezondheid en leven. (Epi)genetische aspecten spelen bij vrijwel alle, ook niet-zeldzame aandoeningen een rol. Het gebruik van omvangrijke, individuele DNA-informatie voor preventie wordt echter nog onvoldoende benut vanwege het ontbreken van logistieke, technische, maatschappelijke, ethische en juridische kaders.

Al voor de conceptie kunnen mensen via dragerschapsonderzoek geïnformeerd worden over mogelijke genetische risico's voor hun toekomstig kind. Autonome, geïnformeerde besluitvorming en maatschappelijke acceptatie van en zorg voor mensen met een genetische aandoeningen zijn daartoe voorwaarde, zowel met betrekking tot de toenemende preconceptionele als prenatale mogelijkheden. Zorgverleners en samenleving dienen (aanstaande) ouders in staat te stellen hun keuzes voorafgaand en tijdens de zwangerschap, te wegen op grond van zowel hun eigen levensovertuiging als het welzijn van hun toekomstig kind.

Na de geboorte is de neonatale hielprikscreening een eerste, unieke gelegenheid om aangeboren en genetische aandoeningen tijdig te diagnosticeren. Naast biochemische technieken is het de verwachting dat ook genetische technieken daarin een plek krijgen. Dit brengt met zich mee dat extra voorlichting en extra tijd nodig zijn om (aanstaande) ouders zo volledig mogelijk te informeren, naast extra scholing voor de betrokken professionals.

Ook in latere levensfasen zijn er mogelijkheden voor populatiescreening op genetische aandoeningen, al-dan-niet zeldzaam. Maar veel is niét te voorkomen en keuzemogelijkheden brengen tegelijkertijd diepgaande dilemma's met zich mee. De toenemende acceptatie van genetische screenings vraagt tegelijkertijd dan ook om het borgen van de maatschappelijke acceptatie van hoogstaande zorg en ondersteuning voor mensen met een aandoening of handicap.

DOELSTELLINGEN

- **De aandacht voor een integraal preconceptioneel zorgaanbod wordt op nationaal niveau geïntensiveerd en preconceptioneel dragerschapsonderzoek gaat daarvan onderdeel uitmaken.**
- **Het traject dat kan leiden tot opname van een nieuwe aandoening in de hielprik wordt zo kort mogelijk. Daartoe worden aandoeningen die aan de criteria voor opname in de hielprik voldoen, zo vroeg mogelijk gesignaleerd en wordt de inzet van DNA-analyse verkend.**
- **Er worden richtlijnen, methoden en ethische kaders ontwikkeld om genetische informatie op grote schaal in te zetten (gepersonaliseerd gezondheidssysteem). Patiënten en burgers zijn daarbij betrokken.**

TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN

AWARENESS

Awareness (bewustzijn en alertheid) en kennis onder medische beroepsgroepen ten aanzien van onverklaarbare klachten of symptomen ('niet-pluis-gevoel') zijn belangrijke voorwaarden voor een tijdige diagnose bij zowel volwassenen als kinderen. Deskundigheidsbevordering draagt bij aan een 'lerend systeem': het vermoeden van een zeldzame aandoening ontstaat eerder als er kennis is over een zeldzame aandoening of bij alertheid op het fenomeen zeldzame aandoening.

BELANG VAN EEN DIAGNOSE

Meer dan de helft van de patiënten krijgt (aanvankelijk) een verkeerde behandeling ten gevolge van een foutieve of te late diagnose, of onkunde, met soms onherstelbare gezondheidsschade tot gevolg. Bij veel patiënten is er sprake van een (onnodig) lange zoektocht: bij een derde duurde de tijd tot de juiste diagnose zelfs meer dan 20 jaar. Dit leidt tot onbegrip van de omgeving en het gevoel niet serieus genomen te worden: in een derde van de gevallen werd de aandoening aanvankelijk ten onrechte gelabeld als psychisch. Ouders en patiënten met een ontbrekende (of ultra zeldzame) diagnose ervaren de problematiek van de zeldzame aandoeningen in volle hevigheid. Door het ontbreken van een expertisecentrum en lotgenotencontact staan zij er vaak alleen voor.

'Tijdig weten', oftewel een tijdige diagnose, stelt patiënt en arts in staat tot 'tijdig handelen', zoals:

- de juiste medische en/of psychologische interventies;
- tijdige en doelmatige inzet van zorgvoorzieningen; begeleiding en aangepast onderwijs of werk;
- lotgenotencontact en/of aansluiting bij een patiëntenorganisatie;
- deelname van patiënten aan klinisch wetenschappelijk onderzoek (trials): met name van belang als er nog geen effectieve behandeling bestaat;
- bezinning ten aanzien van een eventuele (volgende) kinderwens.

Zorgverleners die de diagnose niet zelf kunnen stellen, kunnen doorverwijzen naar diagnostische poliklinieken voor kinderen en/of volwassenen met expertise op het gebied van aandoeningen zonder diagnose en (ultra) zeldzame aandoeningen (www.diagnoseonbekend.nl). Vooral voor de groep volwassenen met complexe problematiek blijkt het ingewikkeld de diagnostische route te stroomlijnen. Een goede samenwerking tussen de poliklinieken en een uniforme werkwijze kunnen een lange zoektocht van patiënten voorkomen.

Ten aanzien van moeilijk oplosbare casuïstiek dient op landelijk niveau multidisciplinair te worden samengewerkt, zo nodig met raadpleging van internationale expertise, zoals gefaciliteerd door het CPMS (Clinical Patient Management Systeem) van de ERN's.

RARE 2030 FORESIGHT STUDY - EARLIER, FASTER, MORE ACCURATE DIAGNOSIS

Goal: All people living with a rare disease known in the medical literature will be diagnosed within six months of coming to medical attention. All people will have access to the most effective diagnostic technologies, best practices and programmes (including screening) without discrimination and regardless of where they live in Europe. All currently undiagnosable individuals will enter a European and globally coordinated diagnostic and research pipeline.

Recommendation: The time to diagnosis should be shortened - whilst avoiding erroneous and subsequent negative consequences - which should be achieved by better use and accessibility of currently effective and available diagnostic testing technologies, best practices and programmes. New technologies and innovative approaches must be driven by patient-needs and applied rapidly and strategically. Inequalities in access to diagnosis and ensuing care must be eradicated through the harmonisation of standards and programmes across Europe (and beyond). A particular focus is necessary for patients with undiagnosed rare diseases, which demands greater and more strategic global collaboration via data-sharing and diagnostic platforms and infrastructures.

DOELSTELLINGEN

- **Er komt een landelijke diagnostische infrastructuur om diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen en in de tumordiagnostiek te voorkomen. De rol van moleculair-genetische diagnostiek wordt daarin uitgewerkt en zorgpaden en kwaliteitsstandaarden worden er op aangepast.**

- **Voor moeilijk oplosbare casuïstiek wordt op landelijk of op internationaal niveau multidisciplinair samengewerkt.**

ZONDER DIAGNOSE

Ondanks alle pogingen zullen er echter patiënten zijn die gedurende kortere of langere tijd, of zelfs altijd, zonder diagnose door het leven gaan. Dat betekent niet dat er geen zorgbehoefte is. Een zorgplan op basis van symptomen en de deelproblematiek is daarom aangewezen. Ook het sociale domein wordt daarin meegenomen. Binnen het sociale domein ervaren patiënten bij wie een diagnose uitblijft extra drempels omdat systemen en besluiten zijn ingericht op een bevestigde, erkende diagnose.

Bij de helft van de kinderen met een ontwikkelingsachterstand kan met DNA-diagnostiek een zeldzame, genetische diagnose worden gesteld. Dit leidt tot een toenemend aantal nieuwe, voorheen onbekende diagnoses en nieuwe, ultra-zeldzame aandoeningen. Maar bij de andere helft blijft een diagnose vooralsnog uit. Gezien de toenemende kennis en innovaties in de (genetische) diagnostiek, kan periodiek nieuw (genetisch) onderzoek dan zinvol zijn. Het inrichten van een goede infrastructuur voor hercontact is daarbij van belang.

DOELSTELLINGEN

- **Er komen zorgplannen voor mensen zonder diagnose.**
 - **Hercontact na een eerdere onduidelijke (genetische) diagnose wordt op nationaal niveau geregeld.**
-

TIJDIG WETEN EN HANDELEN RONDOM DE ZWANGERSCHAP

Tijdige informatie, voorafgaand aan en tijdens de zwangerschap, over alles wat kan bijdragen aan een goede zwangerschapsuitkomst voor moeder en kind, is van groot belang. Dit omvat eerdere zwangerschappen, leefstijl, chronische aandoeningen, medicatie, omgevingsfactoren en genetische factoren.

Het is positief dat er inmiddels professionele instrumenten zijn ontwikkeld op het terrein van preconceptionele zorg, zoals de NHG-standaard, de Preconceptie Indicatie Lijst (PIL) en de 'Richtlijn preconceptie-dragerschapsonderzoek voor hoog-risico-groepen'. Daadwerkelijke toepassing van deze instrumenten door de desbetreffende beroepsgroepen is echter nog suboptimaal en ook zijn sommige bevolkingsgroepen moeilijk bereikbaar. Anderzijds dient ook hier te worden ingezet op meer bewustzijn onder de bevolking in het algemeen en stellen met een kinderwens in het bijzonder.

Er komen steeds meer mogelijkheden om middels invasieve en non-invasieve diagnostiek allerlei (genetische) aandoeningen prenataal te detecteren, en soms zelfs prenataal (invasief) te behandelen.

DOELSTELLINGEN

- **Preconceptionele zorg en prenatale counseling worden nadrukkelijker geborgd in de zorg, met nadrukkelijke aandacht voor geïnformeerde besluitvorming.**
- **Er komt een aanbod van preconceptionele genetische dragerschapsscreening voor iedere burger die daarvan gebruik wil maken in het kader van een kinderwens.**

WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING

DE PATIËNT CENTRAAL

Zoals geschetst bij de behandeling van kwaliteitsstandaarden is de zorg bij veel zeldzame aandoeningen niet evidence-based vanwege het gering aantal patiënten. Bij de zeldzame aandoeningen is het daarom des te belangrijker dat de zorg is ingebed in een lerend zorgsysteem en nauw verbonden is met wetenschappelijk onderzoek.

Vanwege de geringe aantallen is intensieve betrokkenheid van patiënten van belang om met voldoende medische data en patiënt-gerapporteerde data (PREM's en PROM's) het onderzoek daadwerkelijk succesvol te laten zijn. In de praktijk blijkt dat ook het geval: meer dan bij andere aandoeningen zijn patiënten en patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen zich zeer bewust van het belang van wetenschappelijk onderzoek. Maar nog niet altijd is er sprake van gelijkwaardige relaties en partnerschap tussen onderzoeker en patiëntenorganisaties.

Heldere geïnformeerde toestemming (*informed consent*) dient er voor te zorgen dat de patiënt er weloverwogen voor kiest aan een register of onderzoek mee te doen. De mogelijkheid voor 'brede toestemming' dient vooral een wetenschappelijk belang, de optie medisch relevante informatie teruggekoppeld te krijgen vooral een individueel belang.

DOELSTELLINGEN

- **Patiëntenorganisaties zijn partners in alle fasen van wetenschappelijk onderzoek. Onderzoeksagenda's zijn altijd gebaseerd op een synthese tussen de onderzoeksagenda vanuit medisch-wetenschappelijk perspectief en patiëntenperspectief.**
- **Deelnemers aan wetenschappelijk onderzoek krijgen de voor hen relevante gezondheidsinformatie via een medisch deskundige tussenpersoon teruggekoppeld.**

REGIE

Voor de meeste zeldzame aandoeningen bestaat er helaas nog geen adequate therapie. Innovaties in het biomedisch-wetenschappelijk onderzoek zorgen ervoor dat er voor meer zeldzame en genetische aandoeningen effectieve(re) behandelingen komen. Preventie en genezing zijn voor de meeste zeldzame aandoeningen nog toekomstmuziek, maar door zorginnovaties worden symptomen steeds vaker effectief behandeld, leidend tot een betere kwaliteit van leven.

Een grote mate van betrokkenheid bij wetenschappelijk onderzoek is een belangrijk criterium om als expertisecentrum erkend te worden. Aangezien er meer dan 300 expertisecentra erkend zijn voor meer dan 1.000 zeldzame aandoeningen ligt versnippering op de loer. Zowel voor fundamenteel, translationeel, klinisch als sociaal onderzoek is meer nationale regie en internationale samenwerking nodig om de schaarse patiënten en beperkte middelen efficiënt te kunnen benutten.

Een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen is nodig om samenwerking en disseminatie en implementatie van innovaties en *best practices* te bevorderen. Een goed uitgangspunt vormt de 'Kennisagenda Zeldzame Ziekten' van de Universiteit Utrecht in opdracht van ZonMw, op basis waarvan het ministerie van VWS in 2017 een samenhangend onderzoeksbeleid toegezegde. Zaken die met deze Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen nader uitgewerkt en geïmplementeerd kunnen worden zijn bijvoorbeeld: een nationale register-infrastructuur, cost-plus modellen voor duurzame therapie-ontwikkeling, innovatieve klinische trial designs en het benutten van Persoonlijke Gezondheids Omgevingen (PGO's) voor wetenschappelijk onderzoek.

Daarnaast is aansluiting op (inter) nationale initiatieven van belang, zoals momenteel *FAST (Future Affordable and Sustainable Therapy impuls)*, *INVEST-NL*, *Health RI*, *IRDIRC (International Rare Diseases Research Consortium)*, *EJP-RD (European Joint Programme on Rare Diseases)* en de *EU Health Data Space*.

DOELSTELLING

- **Een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen maakt deel uit van de Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 en sluit aan bij actuele (inter)nationale initiatieven.**

FINANCIERING

Vanwege de omvang van de problematiek van de zeldzame aandoeningen en de grote impact op mensenlevens en de volksgezondheid zijn veel grotere investeringen in wetenschappelijk onderzoek nodig dan nu het geval is. Ook kunnen beschikbare middelen efficiënter worden ingezet. Een meer integrale financiering van Nederlands onderzoek door betere afstemming tussen overheidsfondsen en particuliere fondsen kan versnippering voorkomen. Dat maakt het tevens voor zowel onderzoekers als patiëntenorganisaties mogelijk om strategische meerjarige onderzoeksagenda's te ontwikkelen, waarin wederzijdse prioriteiten op elkaar en op langlopende Europese/internationale programma's kunnen worden afgestemd.

Onderzoek naar een zeldzame vorm van een veel voorkomende aandoening is niet zelden de aanzet tot een therapie of geneesmiddel voor óók die veelvoorkomende aandoening. Dit 'niet-zo-zeldzame' fenomeen zou ook een reden moeten zijn voor overheden, fondsen en industrie om meer te investeren in basaal-wetenschappelijk en therapeutisch onderzoek voor zeldzame aandoeningen.

Echter, om te voorkomen dat de Nationale Onderzoeksagenda vooral commercieel gedreven is of zich alleen op de minder zeldzame zeldzame aandoeningen richt, is ook een ethisch kader agenda nodig om te voorkomen dat sommige vormen van onderzoek en/of sommige patiëntengroepen niet aan bod komen: *"leave nobody behind"*.

RARE 2030 FORESIGHT STUDY - INNOVATIVE AND NEEDS-LED RESEARCH AND DEVELOPMENT

Goal: People living with any rare disease will benefit from faster development and safer use of health and well-being innovations in terms of curative or symptomatic treatments, improved organisation and management of care and holistic support.

Recommendation: Maintain basic, clinical, social and translational research on rare diseases as a priority by increasing the funds for competitive and pre-competitive research, establishing greater incentives in more neglected areas (or in areas of high unmet needs), and supporting infrastructures required to expedite discovery and knowledge acquisition. Research in public health, social sciences, healthcare organisation, health economics and health policy research must also be promoted, to ensure that research outputs are applied for the benefit of people living with a rare disease.

DOELSTELLING

Overheids- en gezondheidsfondsen financieren programma's op basis van een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen. Daarbij werken zij zoveel mogelijk samen en sluiten aan bij bestaande (inter)nationale programma's of initiatieven, of ontwikkelen nieuwe programma's, waaronder programma's voor patiënt-geïnitieerd en patiënt-geprioriteerd onderzoek.

DATA

Onafhankelijke aandoenings specifieke registers (en biobanken) zijn onmisbaar en vereisen nauwe samenwerking tussen onderzoekers, zorgverleners en patiëntenorganisaties. Geen enkele zeldzame aandoening kan zonder een register. Deze dienen zo mogelijk internationaal te worden opgezet. Nu gebeurt dat vaak pas als er voor een duur weesgeneesmiddel (kosten)effectiviteitsonderzoek nodig is. Maar ook van andere behandelingen moet geleerd worden en het natuurlijk beloop (*natural history*) is zowel voor klinische trials als voor patiënten van belang.

De continuïteit (financiering) en internationalisering (ERN's) van registers zijn een zorgpunt.

Kwaliteit-van-leven-data (PREM's en PROM's) zijn een essentieel onderdeel bij de monitoring van effecten van interventies. Het is van belang dat patiënten hun persoonlijke gezondheidsomgeving (PGO) daarvoor kunnen inzetten.

Naast gestructureerde registers zijn ook grote - maar ongestructureerde - verzamelingen van gezondheidsgegevens ('big data') van belang voor zeldzame en genetische aandoeningen. Noodzakelijk hiervoor is een (inter-) nationale data infrastructuur, met standaardisatie o.a. via de *FAIR-principes (Findability, Accessibility, Interoperability, Reuse)*.

Zeldzame gegevens redden levens!

RARE 2030 FORESIGHT STUDY - OPTIMISING DATA FOR PATIENT AND SOCIETAL BENEFIT

Goals:

- All data associated with rare diseases is properly coded using the Orphanet nomenclature, including all people with rare diseases that have encountered a centre of expertise having this code as part of their electronic health records.
- All data of relevance to rare diseases (including quality of life, health economics, public health, natural history, genomics) is federated within national systems, and is Findable, Accessible, Interoperable and Reusable (FAIR compliant)
- The majority of people living with a rare disease have their data integrated to a federated European (and where possible, global) health and research data ecosystem.

Recommendation: All European data sources of relevance to addressing the challenges faced by people living with a rare disease should be federated in a continuum encompassing epidemiological, healthcare, research, quality of life and treatment-related data, and should be linked at the global level where possible. Sharing of data for care and research should be optimised across infrastructures and countries, relying upon commonly adopted codification systems (Orphanet nomenclature), harmonised standards and interoperability requirements. Cohesive data ecosystems should be developed at national level, linking seamlessly via Findable, Accessible, Interoperable and Reusable (FAIR) data approaches to an integrated European ecosystem, positioned within the European Health Data Space and centred on robust European Reference Networks (ERNs), the European Platform on Rare Disease Registration, and other key infrastructures. Legal and ethical guidelines and regulations should incentivise practices that best lead to addressing these challenges while respecting international, national and regional laws and conventions – particularly the preferences and privacy of people living with a rare disease and their families.

DOELSTELLINGEN

- Een nationale register-infrastructuur biedt alle expertisecentra de mogelijkheid een register op te zetten dat aansluit op de registers van de ERNs.
- Gezondheidsgegevens en onderzoeksgegevens zijn FAIR en onderdeel van een omgeving (health data space) waarin onderzoek en zorg samenkomen in een 'lerend gezondheidsstelsel'.
- Een nationale gezondheidsdata-infrastructuur stelt patiënten en burgers in staat vanuit hun eigen perspectief een goede afweging te maken tussen voor- en nadelen van onderzoek. Een begrijpelijk informed consent en inzage/beheer/terugkoppeling van hun data en de resultaten van het onderzoek zijn daarvan onderdeel.

MEDICIJNBELEID

TOEGANKELIJKE INNOVATIE

Er zijn vele veelbelovende innovaties in op het terrein van geneesmiddelenontwikkeling. Het is een gezamenlijke verantwoordelijkheid van alle actoren dat bewezen effectieve innovaties de patiënt zo snel mogelijk bereiken. Transparantie, vertrouwen en samenwerking zijn nodig om de ontwikkeling en toegankelijkheid van deze innovaties te blijven garanderen.

De kaders van het Nederlandse medicijnbeleid zijn in hoge mate afhankelijk van de internationale / Europese context, maar industrie, academie en patiënten hebben allerlei mogelijkheden deze via hun Europese netwerken te beïnvloeden. In het licht van de ongelijke toegang tot innovatieve diagnostiek, weesgeneesmiddelen en behandelingen is dat ook zeer wenselijk. Daarnaast is ook de opstelling van partijen binnen het Nederlandse beleid uiteindelijk zeer bepalend voor tijdige toegang van patiënten tot innovaties. Het Zorginstituut Nederland heeft daarin een belangrijke verantwoordelijkheid; als pakketbeheerder, bevorderaar van vroege dialoog met medische beroepsgroepen en expertisecentra, patiëntenorganisaties en farmaceutische bedrijven. Ieders bijdrage is nodig voor pakketbeheer op basis van een lerend systeem en met zo min mogelijk onzekerheid.

Bewezen effectieve innovaties op het terrein van *personalised medicine*, waarbij een interventie wordt voorafgegaan door individuele diagnostiek, zoals farmacogenetica en *in-vitro assays* met biopten en organoïden, vragen nadrukkelijk om bredere toepassing. Zorgvuldiger monitoring van de veiligheid en (kosten)effectiviteit van complexe veelbelovende interventies zoals genterapie (weesgeneesmiddelarrangementen als voorbeeld), kunnen veel kennis opleveren en bijdragen aan doorontwikkeling en gepast gebruik. Ook hier is continuïteit van de financiering van monitoring vaak een knelpunt.

RARE 2030 FORESIGHT STUDY - AVAILABLE, ACCESSIBLE AND AFFORDABLE TREATMENTS

Goals:

- *More and better quality curative, stabilising, palliative, assistive, rehabilitative and preventative technologies and therapies are available, accessible AND affordable for all people living with a rare disease in Europe.*
- *Europe is a world leader in the development of rare disease therapies with a competitive regulatory ecosystem and a more robust pharma and biotech manufacturing presence, leading to greater investments in research and product development, with accompanying improvements in patient access and health monitoring.*
- *1000 New therapies should be available by 2030, in line with the IRDiRC vision.*

Recommendation: Establish streamlined regulatory, pricing and reimbursement policies. These policies should encourage a continuum of evidence generation along the full life cycle of a product or technology as well as the patient journey from diagnosis to treatment access. A European ecosystem able to attract investment in areas of unmet need, foster innovation, and address the challenges of healthcare system sustainability.

DOELSTELINGEN

- **Het geneesmiddelenbeleid van overheid en zorgverzekeraars wordt beter afgestemd op de zeldzame aandoeningen. De infrastructuur van erkende expertisecentra, patiëntenorganisaties en ERN's wordt daartoe benut.**
- **De Nederlandse overheid zet zich binnen Europa in voor beschikbare, toegankelijke en betaalbare medicijnen door meer Europese samenwerking, waaronder gezamenlijke HTA, gezamenlijke prijsonderhandelingen en gezamenlijke inkoop.**

VERANTWOORDELIJKE INNOVATIE

Eerlijke prijzen en vergoedingstrajecten zijn nodig om een solidair nationaal zorgstelsel te in stand te kunnen houden. De uitgaven aan weesgeneesmiddelen stegen in 2020 tot meer dan € 260 miljoen euro. Dure weesgeneesmiddelen kosten soms meer dan € 100.000 per patiënt per jaar en voor mogelijk eenmalige genterapieën wordt meer dan 1 miljoen euro gevraagd.

Daarbij dient ook de lokale situatie meegenomen te worden. De concentratie van patiënten met zeldzame aandoeningen in expertisecentra kan dusdanig op lokale budgetten drukken dat ziekenhuizen een terughoudend beleid gaan voeren. DBC's voor zeldzame aandoeningen zijn vaak niet kostendekkend waardoor zorgverleners niet de zorg kunnen leveren die nodig is.

Off-label gebruik is veelvoorkomend bij pediatrische en zeldzame aandoeningen. Landelijke monitoring kan waardevolle informatie opleveren voor uitbreiding van het label als veilig en effectief. De inzet van bestaande medicijnen voor zeldzame indicaties (*drug repurposing*) kan veel betekenen en onderzoek daarnaar dient gestimuleerd te worden. Prijsopdrijving door misbruik van de weesgeneesmiddelen-wetgeving ('medicijnkaping') is echter onacceptabel.

DOELSTELLINGEN

- **Succesvolle toepassingen van *drug repurposing* worden geregistreerd.**
- **Niet-commerciële academische partijen krijgen de kans om - bij voorkeur in Europees verband en in samenwerking met de farmaceutische industrie - weesgeneesmiddelen en genterapieën voor zeer zeldzame indicaties (zonder verdienmodel) te produceren.**

BIJLAGE - DOELSTELLINGEN VSOP

Het meerjarenbeleid van de VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, is nauw verbonden met het voorliggende Visiedocument.

Hieronder wordt de relatie zichtbaar gemaakt van de doelstellingen in dit Visiedocumenten met die van de VSOP. Als er bij een doelstelling in het Visiedocument geen afzonderlijke VSOP-doelstelling staat vermeld, betreft dit een gezamenlijk doelstelling, zonder een specifieke eigen bijdrage daaraan vanuit de VSOP.

Doelstellingen Visiedocument NSZA 2030	Doelstellingen VSOP
Leven met een zeldzame aandoening	
Persoonlijke impact	
1) Patiënten ervaren een betere kwaliteit van leven door meer aandacht binnen het sociaal-maatschappelijke domein voor de impact van hun aandoening, voor ervaren knelpunten en behoeften en het belang van eigen regie.	<ul style="list-style-type: none"> – 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.
Sociaal-maatschappelijk domein	
2) Ontschotting tussen het medische en het sociaal-maatschappelijke domein wordt bevorderd; expertisecentra informeren, adviseren en begeleiden zorgverleners en werkers in het sociaal-maatschappelijk domein en ontwikkelen daartoe zorginstrumenten.	<ul style="list-style-type: none"> – De VSOP geeft bekendheid aan de gevolgen 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.
Zeldzame aandoeningen in de samenleving	
Maatschappelijke impact	
Nationale strategie	
3) Er wordt een Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 (NSZA 2030) ontwikkeld met een mandaat en regie vanuit de overheid en monitoring door een Implementatieplatform NSZA 2030.	<p>De VSOP bepleit een actuele 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030' (NSZA 2030) en draagt bij aan de oprichting van een Implementatieplatform NSZA 2030 dat de voortgang coördineert en monitort.</p>
	<p>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 het de inbreng van ervaren knelpunten en behoeften in beleidsorganen.</p>

Zeldzame aandoeningen in de zorg	
Awareness	
4) Partijen nemen gezamenlijk verantwoordelijkheid voor het bevorderen van meer bewustzijn rondom zeldzame aandoeningen in de zorg.	
De patiënt centraal	
	De VSOP agendeert en adresseert ervaren knelpunten en behoeften van patiënten bij relevante (groepen van) zorgverleners: expertisecentra, medisch-wetenschappelijke verenigingen en koepelorganisaties.
Registratie	
5) De Orpha-codering voor zeldzame aandoeningen wordt geïntegreerd in lokale en nationale zorgsystemen.	
Kwaliteit	
6) Voor zoveel mogelijk zeldzame aandoeningen worden multidisciplinaire kwaliteitsdocumenten en daarvan afgeleide zorgpaden, patiënteninformatie en uitkomstmaten ontwikkeld. Indien nodig en beschikbaar, worden internationale 'standards of care' daarvoor benut.	De VSOP draagt bij aan de totstandkoming van kwaliteitsinstrumenten voor zeldzame aandoeningen en de uitwerking daarvan in zorgpaden, patiënteninformatie en uitkomstmaten. De VSOP benut daarbij de ervaringskennis van patiënten(organisaties).
Capaciteit	
7) Capaciteitsproblemen worden in kaart gebracht.	
Onderwijs	
8) Medisch-wetenschappelijke (beroeps)verenigingen zetten het onderwijs over zeldzame aandoeningen op de kaart bij docenten/opleiders van de verschillende medische vakgebieden.	De VSOP draagt vanuit het patiëntenperspectief bij aan de ontwikkeling en implementatie van onderwijs-initiatieven.
9) Zeldzame aandoeningen worden opgenomen in het toekomstige Raamplan Geneeskunde.	
Organisatie van de zorg	
De patiënt centraal	
10) Iedere patiënt is gezien door en geregistreerd bij het voor zijn aandoening erkende expertisecentrum.	<ul style="list-style-type: none"> – Iedere patiëntenorganisatie ervaart dat het een gelijkwaardige partner is van het expertisecentrum en het daaraan verbonden zorgnetwerk, op het terrein van zorg en onderzoek. – Iedere zorgverlener ervaart dat hij of zij deel uitmaakt van een zorgnetwerk dat alle zorgdomeinen verbindt en hun kennis en kunde vergroot, waardoor zij de juiste zorg kunnen bieden. – Iedere patiënt kan hierdoor zeggen: ik heb tijdig geweten, ben juist geïnformeerd, heb de voor mij juiste beslissingen kunnen nemen, leidend tot een correcte diagnose en toegang tot de beste beschikbare expertise en zorg.
11) Iedere patiënt ervaart dat de individuele zorg goed wordt gecoördineerd.	
12) Iedere jongvolwassen patiënt ervaart dat de transitie van kind- naar volwassenzorg goed verloopt.	

Expertisecentra	
13) Centra met de ambitie erkend te worden als expertisecentrum voor aandoeningen zonder expertisecentrum, worden daartoe door hun ziekenhuizen en koepels in staat gesteld.	De VSOP geeft in het bijzonder aandacht aan 'witte vlekken' in het zorglandschap, te weten: zeldzame aandoeningen zonder een Nederlands of Europees expertisecentrum.
14) Expertisecentra behandelen patiënten met aandoeningen die gerelateerd zijn aan de aandoening(en) waarvoor men is erkend, maar zonder eigen erkend Nederlands expertisecentrum. Hun ziekenhuizen en koepels ondersteunen hen daarin.	
15) De zorg voor en het onderzoek naar zeldzame aandoeningen worden geconcentreerd op basis van betrouwbare Nederlandse patiëntenaantallen en (inter)nationale volumecriteria.	
16) Expertisecentra voor aandoeningen die nauw verwant zijn of verschillende levensfasen betreffen (kinderen, volwassenen) gaan nauw(er) samenwerken en maken dit zichtbaar voor patiënten en (verwijzende) zorgverleners.	
17) Onderzocht wordt of de financiering van erkende expertisecentra in de pas loopt met de eisen die aan hen worden gesteld.	
18) De huidige 5-jaars beoordeling van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen wordt geborgd in een duurzame, permanente Nederlandse strategie.	
19) Erkende expertisecentra pakken hun rol op bij de coördinatie van de individuele multidisciplinaire zorg voor patiënten, in het bijzonder patiënten met complexe aandoeningen.	
	De VSOP geeft in het bijzonder aandacht aan 'witte vlekken' in het zorglandschap, te weten: expertisecentra zonder patiëntenorganisatie.
Nationale samenwerking	
20) De eerste en tweedelijns zorg worden beter toegerust tot het signaleren van een mogelijke zeldzame aandoening, het vinden van daarvoor relevante informatie wordt verbeterd, alsmede de kennis over het belang van erkende expertisecentra voor doorverwijzing.	
21) Er is sprake van een adequate interactie van de expertisecentra met derde-, tweede- en eerstelijnszorgverleners en patiëntenorganisaties	De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties in hun samenwerking met expertisecentra en zorgnetwerken.
22) De expertisecentra zijn goed zichtbaar en vindbaar voor zowel (verwijzende) medisch-professionals als patiënten.	
23) Externe kennisdeling en deskundigheidsbevordering wordt een verplichte indicator binnen de overheidseisen waaraan de expertisecentra moeten voldoen.	
24) Er komen zorginhoudelijke en financiële kaders voor netwerkzorg tussen enerzijds (samenwerkende) expertisecentra en perifere (behandel)centra en zorgverleners anderzijds.	De VSOP geeft in het bijzonder aandacht aan 'witte vlekken' in het zorglandschap, te weten: expertisecentra zonder nationaal expertise- of zorgnetwerk.

25) Landelijke spreiding van expertisecentra en behandelcentra krijgt nadrukkelijker aandacht in het beleid zeldzame aandoeningen.	
26) Er komt een landelijk format voor zorgpaden, waarin voor adequate organisatie van zorg ook de relatie van expertisecentra met de perifere zorg is opgenomen. De expertisecentra stemmen de zorgpaden af met patiëntenorganisaties en publiceren deze op internet.	
Europese samenwerking	
27) Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen organiseren zich in nationale expertisenetwerken en staan aldus functioneel in verbinding met de ERN's.	Voor een grotere impact en bereik zoeken de leden van de VSOP samenwerking met patiëntenorganisaties voor aanpalende aandoeningen en/of overeenkomstige symptomen of problematiek. Het VSOP-bureau stimuleert en faciliteert dit, mede op basis van de indeling van de ERN's en Orphanet.
28) Concrete patiëntinformatie over planbare grensoverschrijdende zorg is beschikbaar voor alle aandoeningen waarvoor dit relevant is. Dit betreft in ieder geval alle aandoeningen zonder Nederlands multidisciplinair behandelcentrum en aandoeningen met effectievere behandeling binnen een ERN dan in Nederland.	De VSOP zet zich in voor patiëntenvoorlichting over, en ondersteuning bij, vergoeding van grensoverschrijdende zorg.
Genetische aandoeningen in de samenleving	
Innovatie	
29) De samenleving en de gezondheidszorg worden toegerust om met genetische informatie en innovaties om te gaan (<i>genetic literacy</i>).	
30) Commerciële DNA-testen die in Nederland worden aangeboden voldoen aan dezelfde kwaliteitseisen als testen binnen de reguliere zorg, met name op het terrein van informatie, counseling en aanpalende zorg.	
Een erfelijke aandoening in de familie	
31) Meer familieleden met een genetisch risico worden met die informatie bereikt, o.a. door de familiegegevens (stambomen) in beheer van de klinisch genetische centra onderling te koppelen en informatie over een mogelijk genetisch risico vanaf de leeftijd van 16 jaar opvraagbaar te maken	De VSOP zet zich in voor optimalisatie van beleid en informatievoorziening rondom het informeren van familieleden met een erfelijke aandoening.
32) Maatschappelijke, culturele en financiële drempels voor een genetisch consult worden onderzocht en weggenomen.	
Populatiescreening	
33) De aandacht voor een integraal preconceptioneel zorgaanbod wordt op nationaal niveau geïntensiveerd en preconceptioneel dragerschapsonderzoek gaat daarvan onderdeel uitmaken.	
34) Het traject dat kan leiden tot opname van een nieuwe aandoening in de hielprik wordt zo kort mogelijk. Daartoe worden aandoeningen die aan de criteria voor opname in de hielprik voldoen, zo vroeg mogelijk gesignaleerd en wordt de inzet van DNA-analyse verkend.	De VSOP wil dat ook aandoeningen die buiten de beperkte definitie vallen van 'behandelbaar', opgenomen worden in de hielprik of een vergelijkbaar vroege screening.

35) Er worden richtlijnen, methoden en ethische kaders ontwikkeld om genetische informatie op grote schaal in te zetten (gepersonaliseerd gezondheidssysteem). Patiënten en burgers zijn daarbij betrokken.	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.
Tijdig weten, tijdig handelen	
Awareness	
Belang van een diagnose	
36) Er komt een landelijke diagnostische infrastructuur om diagnostische vertraging te voorkomen. De rol van moleculair-genetische diagnostiek daarin wordt uitgewerkt, ook in de tumordiagnostiek, en zorgpaden en kwaliteitsstandaarden worden er op aangepast.	<ul style="list-style-type: none"> – 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.
37) Voor moeilijk oplosbare casuïstiek wordt op landelijk of op internationaal niveau multidisciplinair samengewerkt.	
Zonder diagnose	
38) Er komen zorgplannen voor mensen zonder diagnose.	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.
39) Hercontact na een eerdere onduidelijke (genetische) diagnose wordt op nationaal niveau geregeld.	
Tijdig weten en handelen rondom de zwangerschap	
40) Preconceptiezorg en prenatale counseling worden nadrukkelijker geborgd in de zorg, met nadrukkelijke aandacht voor geïnformeerde besluitvorming.	<ul style="list-style-type: none"> – 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.
41) Er komt een aanbod van preconceptionele genetische dragerschapsscreening voor iedere burger die daarvan gebruik wil maken in het kader van een kindervens.	
Wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling	
De patiënt centraal	
42) Patiëntenorganisaties zijn partners in alle fasen van wetenschappelijk onderzoek. Onderzoeksagenda's zijn altijd gebaseerd op een synthese tussen de onderzoeksagenda vanuit het medisch-wetenschappelijk perspectief en het patiëntenperspectief.	De VSOP ondersteunt patiëntenorganisaties bij de inbreng van het patiëntenperspectief in onderzoek.
43) Deelnemers aan wetenschappelijk onderzoek krijgen de voor hen relevante gezondheidsinformatie via een medisch deskundige tussenpersoon teruggekoppeld.	

Regie	
44) Een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen maakt deel uit van de Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030 en sluit aan bij actuele (inter)nationale initiatieven.	
Financiering	
45) Overheids- en gezondheidsfondsen financieren programma's op basis van een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen. Daarbij werken zij zoveel mogelijk samen en sluiten aan bij bestaande (inter)nationale programma's of initiatieven, of ontwikkelen nieuwe programma's, waaronder programma's voor patiënt-geïnitieerd en patiënt-geprioriteerd onderzoek.	
Data	
46) Een nationale register-infrastructuur biedt alle expertisecentra de mogelijkheid een register op te zetten dat aansluit op de registers van de ERNs.	De VSOP zet zich in voor partnerschap en medezeggenschap van patiëntenorganisaties bij het opzetten en beheren van registries en biobanken.
47) Gezondheidsgegevens en onderzoeksgegevens zijn FAIR en onderdeel van een omgeving '(health data space) waarin onderzoek en zorg samenkomen in een 'lerend gezondheidsstelsel'.	
48) Een nationale gezondheidsdata-infrastructuur stelt patiënten en burgers in staat vanuit hun eigen perspectief een goede afweging te maken tussen voor- en nadelen van onderzoek. Een begrijpelijk informed consent en inzage/beheer/terugkoppeling van hun data en de resultaten van het onderzoek zijn daarvan onderdeel.	
Medicijnbeleid	
Toegankelijke innovatie	
49) Het geneesmiddelenbeleid van overheid en zorgverzekeraars wordt beter afgestemd op de zeldzame aandoeningen. De infrastructuur van erkende expertisecentra, patiëntenorganisaties en ERN's wordt daartoe benut.	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.
50) De Nederlandse overheid zet zich binnen Europa in voor beschikbare, toegankelijke en betaalbare medicijnen door meer Europese samenwerking, waaronder gezamenlijke HTA, gezamenlijke prijsonderhandelingen en gezamenlijke inkoop.	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 patiënten-organisaties op het terrein van medicijnontwikkeling en medicijnbeleid.
Verantwoordelijke innovatie	
51) Succesvolle toepassingen van <i>drug repurposing</i> worden geregistreerd.	
52) Niet-commerciële academische partijen krijgen de kans om - bij voorkeur in Europees verband en in samenwerking met de farmaceutische industrie - (zonder verdienmodel) weesgeneesmiddelen en genterapieën voor zeer zeldzame indicaties te produceren.	

REFERENTIES

LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

Nationaal

- VN-verdrag handicap: www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/rechten-van-mensen-met-een-handicap/positie-mensen-met-een-beperking-verbeteren-vn-verdrag-handicap
iederin.nl/onze-doelen/vn-verdrag-handicap
- Het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (ZonMw, 2013) en het Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten (ZonMw, 2017): www.zonmw.nl/nl/onderzoek-resultaten/kwaliteit-van-zorg/programmas/programma-detail/secretariaat-afstemmingsoverleg-zeldzame-ziekten
- VSOP-website over zeldzame aandoeningen voor patiënten en patiëntenorganisaties: www.zeldzameaandoening.nl
- Brochure Hulpmiddelen Wet langdurige zorg: www.zorginstituutnederland.nl/publicaties/brochure/2021/06/09/brochure-hulpmiddelen-wlz

Internationaal

- Rare 2030 Foresight Study: www.rare2030.eu
- Agenda zeldzame kankers 2030: jointactionrarecancers.eu/attachments/article/265/Rare_Cancer_Agenda_2030.pdf
- EUCERD Recommendations to support the incorporation of rare diseases to social policies and services: ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Nationaal

- Algemene informatie over zeldzame aandoeningen: www.volksgezondheidzorg.info/onderwerp/zeldzame-aandoeningen
- Informatie ministerie van VWS over zeldzame aandoeningen: www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/kwaliteit-van-de-zorg/zeldzame-aandoeningen
- Kosten en beoordeling weesgeneesmiddelen: www.zorginstituutnederland.nl/over-ons/werkwijzen-en-procedures/adviseren-over-en-verduidelijken-van-het-basispakket-aan-zorg/beoordeling-van-geneesmiddelen/beoordeling-van-weesgeneesmiddelen
- Implementatie van de ORPHA-codes in de Nederlandse ziekenhuizen via de Diagnosethesaurus: www.dhd.nl/producten-diensten/diagnosethesaurus/Paginas/bronregistratie-diagnosen-zeldzame-ziekten-orpha-codes.aspx

Internationaal

- Council Recommendation on an action in the field of rare diseases (2009): eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF
- EUCERD Recommendations on Core Indicators for National Plans and Strategies: www.radico.fr/images/documents-utiles/europe/EUCERD-Recommendations-Indicators-adopted.pdf

ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG

Nationaal

- Zeldzame aandoeningen: de betekenis van patiëntenorganisaties en de VSOP voor de zorgverlener: (Bijblijven, 2016): mijn.bsl.nl/bijblijven-8-9-2016/10983778
- Website NFU: www.nfu.nl/themas/zorg-op-de-juiste-plek/zeldzame-aandoeningen
- Zeldzame kankers: [shop.iknl.nl/shop/kankerzorg-in-beeld-zeldzame-kanker-\(2018\)/197636](http://shop.iknl.nl/shop/kankerzorg-in-beeld-zeldzame-kanker-(2018)/197636)

Internationaal

- Rare Barometer Survey: Improve our Experience of Healthcare! Patients' and carers' experience of medical care for their rare diseases: download2.eurordis.org/rbv/HCARE/HCARE_FS_long.pdf
- RD-CODE - Standard procedure and guide for the coding with Orphacodes: www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/05/D5.2_Standard-procedure-and-guide_fnal.pdf
- Rare Barometer Survey: Rare disease patients' experience of treatments (report not available yet): www.eurordis.org/voices.

ORGANISATIE VAN DE ZORG

Nationaal

- Database met o.a. alle erkende expertisecentra, beheerd door de VSOP: www.zichtopzeldzaam.nl
- Beleid ten aanzien van (expertisecentra voor) zeldzame aandoeningen (2021): www.tweedekamer.nl/kamerstukken/brieven_regering/detail?id=2021Z00122&did=2021D00555

Internationaal

- EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases: www.eurordis.org/sites/default/files/publications/factsheet_Centres_Expertise.pdf
- EUCERD Recommendations on Rare Disease European Reference Networks: ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/eucerd_rd_ern_en_0.pdf
- Special Report of the European Court of Auditors on implementation of Directive 2011/24/EU. 2019: op.europa.eu/webpub/eca/special-reports/cross-border-health-care-7-2019/en
- EURORDIS-Rare Diseases Europe - Recommendations to achieve a mature ERN system in 2030: www.eurordis.org/maturevisionern
- ERN BoMS Statement on Integration of ERNs into national health systems: ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/integration_healthcaresystems_annex_en.pdf
- Rare Cancer Agenda 2030: www.jointactionrarecancers.eu/attachments/article/265/Rare_Cancer_Agenda_2030.pdf

GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING

Nationaal

- Richtlijn Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen (VKGN, 2019): richtlijndatabase.nl/richtlijn/informeren_van_familieleden_bij_erfelijke_aandoeningen/startpagina_-_informeren_van_familieleden_bij_erfelijke_aandoeningen.html
- Screenen op niet-behandelbare aandoeningen vroeg in het leven (Gezondheidsraad, 2020): www.gezondheidsraad.nl/documenten/adviezen/2020/09/30/screenen-op-niet-behandelbare-aandoeningen-vroeg-in-het-leven
- Informatie van het Erfocentrum over verzekeringen en erfelijkheid: www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes

Internationaal

- EUCERD Opinion on Newborn Screening: isns-neoscreening.org/wp-content/uploads/2016/06/Expert-opinion-document-on-NBS-FINAL.pdf
- EURORDIS Key Principles for Newborn Screening: www.eurordis.org/newbornscreening
- EUCERD Recommendations on Rare Disease Patient Registration: www.eucerd.eu/?page_id=13
- EUCERD Recommendations on Ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems: ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendation_coding_cegrd_en.pdf

TIJDIG WETEN, TIJDIG HANDELEN

Nationaal

- Zeldzame ziekten: een onmogelijke diagnostische opgave? (Huisarts en Wetenschap, 2016): www.henw.org/artikelen/zeldzame-ziekten-een-onmogelijke-diagnostische-opgave
- VSOP-website met een informatie over gespecialiseerde diagnostische klinieken: www.diagnoseonbekend.nl
- VSOP-website voor ouders van kinderen zonder diagnose: ziekteonbekend.nl
- Scherper zicht op diagnostische vertraging (M. Alma, 2018): vsop.nl/media/uploads/file/Onderzoeksrapport_Scherper%20Zicht%20op%20Diagnostische%20Vertraging.pdf
- Etiologie richtlijn ontwikkelingsachterstand / VB (NVK, 2018): [www.nvk.nl/themas/kwaliteit/richtlijnen/richtlijn?componentid=7667712&tagtitles=Erfelijke%252ben%252baangeboren%252baandoeningen%2cMetabole%252bZiekten%2cKeel-Neus-Oog%252b\(KNO\)%2cNeurologie](http://www.nvk.nl/themas/kwaliteit/richtlijnen/richtlijn?componentid=7667712&tagtitles=Erfelijke%252ben%252baangeboren%252baandoeningen%2cMetabole%252bZiekten%2cKeel-Neus-Oog%252b(KNO)%2cNeurologie)
- Informatie RIVM over pre- en neonatale screeningen: www.pns.nl

Internationaal

- Commission Expert Group on Rare Disease Recommendations on Cross-Border Genetic Testing: ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/2015_recommendation_crossbordergeneticstesting_en.pdf
- International Joint Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients: www.udninternational.org/documenti/schede/international_joint_recommendations.PDF
- Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease: www.globalrareiseasecommission.com
- Recommendations of EUROCAT and EUROPLAN on Primary Prevention: eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-EUROPLAN-Primary-Preventions-Recommendations.pdf

ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING

Nationaal

- VSOP-website over registers: patientenregisters.org
- VSOP-website over klinisch onderzoek bij kinderen: www.kindenonderzoek.nl
- ZonMw-publicatie over patiëntenparticipatie in onderzoek: vsop.nl/media/uploads/file/Handboek%20Patiëntenparticipatie%20in%20onderzoek.pdf
- Trendanalyse Biotechnologie - Regelgeving ontregeld. COGEM & Gezondheidsraad, 2016: cogem.net/publicatie/trendanalyse-biotechnologie-2016-regelgeving-ontregeld
- Regie op registers dure geneesmiddelen: www.zorginstituutnederland.nl/werkagenda/publicaties/adviezen/2021/06/10/advies-governance--financiering-van-project-regie-op-registers-voor-dure-geneesmiddelen
- Future Affordable and Sustainable Therapy (FAST): www.zonmw.nl/nl/onderzoek-resultaten/translatieeel-onderzoek/future-affordable-and-sustainable-therapies
- Visie KNAW op innovatie in de ontwikkeling van medicijnen: knaw.nl/nl/actueel/publicaties/efficiency-gains-through-innovation-in-medicines-development

Internationaal

- International Rare Disease Research Consortium (IRDIRC) Goals: irdirc.org/about-us/vision-goals
- EJP RD Short guide on patient partnerships in rare diseases research projects: www.ejprarediseases.org/wp-content/uploads/2020/08/SHORT-GUIDE-ON-PATIENTPARTNERSHIPS-IN-RARE-DISEASE-RESEARCH-PROJECTS.pdf
- Rare Barometer Survey - Share and protect our health data: Rare disease patients' preferences on data sharing and protection: download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/dataprotectionsharing/EN_RB_Data%20Survey%20Infographics_Complete.pdf
- European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD): www.ejprarediseases.org

MEDICIJNBELEID

Nationaal

- Platform voor duurzame en betaalbare beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen: medicinvoordemaatschappij.nl/
- Gedragscode Nederlandse innovatieve geneesmiddelensector: www.vereniginginnovatievegeneesmiddelen.nl/over-ons/gedragscode
- Visie HollandBio op toegang tot innovatie: www.hollandbio.nl/programmas/sneller-beter-van-lab-naar-patient
- Beoordeling van nieuwe zorg door Zorginstituut Nederland: www.zorginstituutnederland.nl/over-ons/werkwijzen-en-procedures/adviseren-over-en-verduidelijken-van-het-basispakket-aan-zorg/beoordeling-van-nieuwe-zorg
- Pakketbeheer: www.rijksoverheid.nl/documenten/publicaties/2021/04/30/stand-van-zaken-toekomstbestendig-pakketbeheer-geneesmiddelen

–

Internationaal

- Committee for Orphan Medicinal Products (COMP): www.ema.europa.eu/en/committees/committee-orphan-medicinal-products-comp
- Guiding Principles on Reasonable Agreements between Patient Advocates and Pharmaceutical Companies: wecanadvocate.eu/wp-content/uploads/2019/03/Guiding-Principles_final-document6.2_clean.pdf
- European Patients' Academy on Therapeutic Innovation (EUPATI): eupati.eu
- IRDIRC Orphan Drug Development Guidebook: irdirc.org/orphan-drug-development-guidebook-materials
- Rare Barometer Survey - Rare disease patients' participation in research: download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2018_02_12_rdd-research-survey-analysis.pdf
- Patient Engagement Toolbox created by the PARADIGM project: imi-paradigm.eu
- IRDIRC Orphan Drug Development Guidebook (ODDG): irdirc.org/orphan-drug-development-guidebook-materials