

ZELDZAME ZIEKTEN

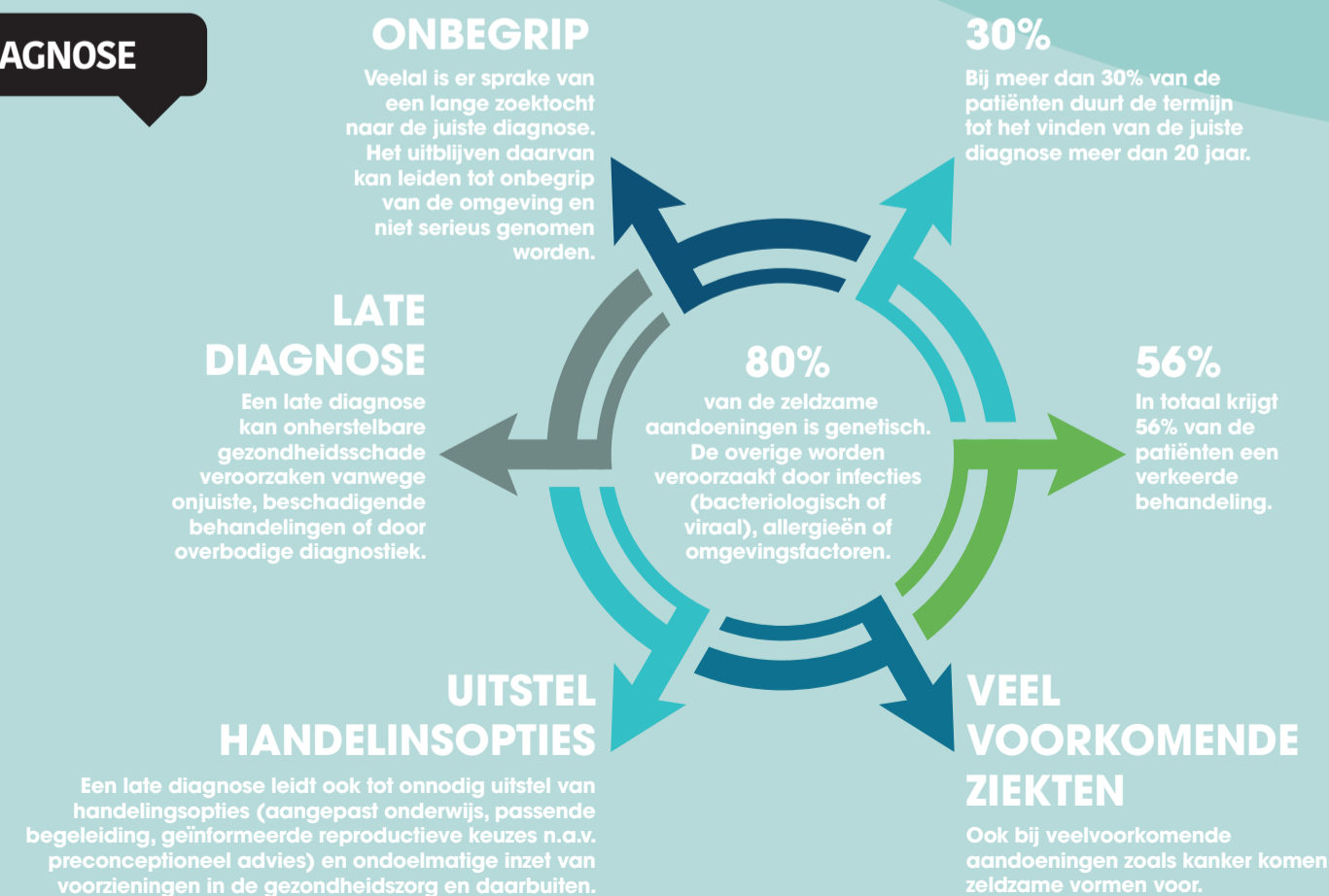


Een ziekte of aandoening is in Europa zeldzaam wanneer dit voorkomt bij 1 op de 2.000 inwoners (Orphan Drug Regulation 141/2000). Mensen met een zeldzame aandoening kampen veelal met een scala aan zeer diverse klachten, waarmee zij bij veel verschillende zorgverleners terecht komen.

AANTALLEN



DIAGNOSE



KINDEREN

- 75% van de zeldzame aandoeningen raakt kinderen. Er worden in Nederland minimaal 2.000 kinderen per jaar geboren met een zeldzame aandoening, resulterend in, in totaal, 75.000 kinderen en jeugdigen met een (chronische) zeldzame aandoening.
- 40% van de kinderen met een zeldzame aandoening heeft geen diagnose.
- Bij ca. 40% van de kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt een zeldzame, genetische diagnose gesteld. Jaarlijks worden ca. 700 kinderen geboren waarbij een ernstige ontwikkelingsachterstand optreedt zonder dat er een diagnose kan worden gesteld.
- Kinderen met een aangeboren aandoening hebben 2,6 keer zoveel kans op kanker in de kindertijd.
- Zeldzame aandoeningen zijn de oorzaak van 35% van de sterfte in het eerste levensjaar, 30% van de kinderen met een zeldzame aandoening overlijdt vóór het 5e levensjaar.

SUBOPTIMALE ZORG EN ONDERZOEK

- 01** Gebrek aan wetenschappelijk onderzoek en kennis over de aandoening.
- 02** Gebrek aan goede kwaliteit van zorg.
- 03** Beperkte kennis en expertise bij zorgprofessionals.
- 04** Gebrek aan kwalitatieve goede (behandel)informatie over de aandoening, zoals richtlijnen, zorgstandaarden, kwaliteitsstandaarden, behandelprotocollen etc.

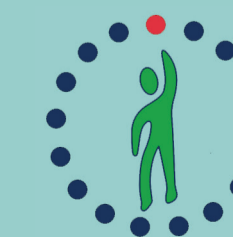
GEVOLGEN VOOR PATIËNT EN NAASTEN

- De aandoening is progressief, invaliderend, degeneratief en kan levensbedreigend zijn. Naarmate men ouder wordt, is er een grote kans op co-morbiditeit (meerdere aandoeningen tegelijkertijd).
- De aandoening gaat ten koste van de kwaliteit van leven o.a. door verlies van autonomie, de zware (psycho)sociale belasting voor patiënten én hun naasten en een ontwrichtende uitwerking op het gezin.
- Er is geen uitzicht op genezing of een op de aandoening gerichte behandeling. De zorg richt zich op de behandeling van symptomen, het verbeteren van de kwaliteit van leven en het voorkomen of beperken van (onherstelbare) gezondheidsschade.
- Het risico dat meerdere gezins- en/of familieleden aangedaan of erfelijk belast zijn.
- Ongelijkheid en belemmeringen in de toegang tot behandelingen en (dure) geneesmiddelen.



WAT TE DOEN?

HOE KAN DE KWALITEIT VAN LEVEN VAN MENSEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING VERBETERD WORDEN?



Zeldzame Ziekten

- Door beleidsbeïnvloeding richting overheid, politiek en partijen in de gezondheidszorg, nationaal en internationaal
- Door het bevorderen van 'awareness' in de samenleving
- Door bundeling van krachten en lobby voor de gemeenschappelijke problemen van zeldzame aandoeningen
- Door het bevorderen van samenwerking tussen patiëntenorganisaties die zeldzame aandoeningen vertegenwoordigen