



VSOP

# PERSBERICHT

Soest 26 februari '19

## Aandacht voor zeldzame aandoeningen op zeldzameziektendag 2019

### Dure geneesmiddelen slechts deel van het probleem

Aanstaande donderdag 28 februari is het International Rare Disease Day, ofwel Zeldzameziektendag. De problematiek van zeldzame aandoeningen is veel breder dan de dure weesgeneesmiddelen die vaak in het nieuws zijn. Organisaties uit de hele wereld vragen dit jaar aandacht voor "Bridging health and social care"<sup>1</sup>. In Nederland organiseert patiëntenkoepelorganisatie VSOP samen met partners uit Duitsland en België een symposium over het belang van grensoverschrijdende zorg voor mensen met zeldzame aandoeningen.

#### Wat is zeldzaam?

Een aandoening krijgt het label 'zeldzaam' als het voorkomt bij minder dan 1 op 2.000 mensen. Toch zijn zeldzame aandoeningen gezamenlijk allesbehalve zeldzaam omdat er zo'n 7.000 zeldzame aandoeningen bestaan. In Nederland telt dit op tot ruim 1 miljoen mensen die leven met een zeldzame aandoening. In driekwart van de gevallen openbaart de aandoening zich in de kindertijd. 80% van de zeldzame aandoeningen is genetisch en erfelijk.

#### De problematiek van zeldzaam

Zeldzame aandoeningen zijn vaak in het nieuws vanwege de vaak dure weesgeneesmiddelen, maar dat is slechts een heel klein deel van de problematiek. Meestal duurt het bijvoorbeeld erg lang voordat een juiste diagnose is gesteld. Bij 1 op de 5 patiënten wel dan 20 jaar!<sup>2</sup> Voor patiënten is dat een tijd van onzekerheid en onbegrip. Bovendien kan zonder diagnose niet de juiste behandeling of begeleiding worden gestart, hetgeen soms onherstelbare gezondheidsschade oplevert.

Omdat de aandoeningen zo zeldzaam zijn, ontbreekt het vaak aan wetenschappelijk bewezen behandelingen. Bovendien kan onbekendheid met de juiste behandeling leiden tot verkeerde zorg. De door de minister erkende expertisecentra en de door de Europese

---

<sup>1</sup> Zie <https://www.rarediseaseday.org/>

<sup>2</sup> Bron: rapport 'Scherper zicht op diagnostische vertraging' [https://vsop.nl/media/uploads/file/Onderzoeksrapport\\_Scherper%20Zicht%20op%20Diagnostische%20Vertraging.pdf](https://vsop.nl/media/uploads/file/Onderzoeksrapport_Scherper%20Zicht%20op%20Diagnostische%20Vertraging.pdf)

Commissie ingestelde Europese Referentie Netwerken zijn bedoeld om daar verandering in aan te brengen.

### **Grotere bewustwording bij publiek en zorgprofessionals**

De jaarlijks terugkerende Zeldzameziektedag draagt ertoe bij dat publiek en zorgprofessionals zich meer bewust zijn van het bestaan van zeldzame aandoeningen. Zodat patiënten tijdig de juiste diagnose krijgen, doorverwezen worden naar de juiste expertisecentra en de juiste zorg en begeleiding ontvangen.

---

----

### **Noot voor de redactie**

#### **Voor vragen of extra informatie:**

Saskia Vonk – Communicatiemedewerker

Tel 035 603 40 40/ 06 48 27 31 69

[s.vonk@vsop.nl](mailto:s.vonk@vsop.nl)

#### **Over de VSOP**

Bij de VSOP zijn 76 patiëntenorganisaties voor zeldzame en genetische aandoeningen aangesloten. Wij zetten ons in voor preventie, meer onderzoek, meer bewustwording, een tijdige diagnose en betere kwaliteit van zorg.

<https://vsop.nl>

Over de problematiek van zeldzaam: <https://vsop.nl/voor-wie/>

#### **Over symposium EMRaDi**

Meer informatie over symposium 'Euregio Maas-Rijn Zeldzameziektedag':

[http://www.emradi.eu/nl/news/56\\_emr-zeldzameziektedag](http://www.emradi.eu/nl/news/56_emr-zeldzameziektedag)