



VSOP

PERSBERICHT

Soest 24-2-2020

Aandacht voor zeldzame aandoeningen blijft hard nodig

29 februari is het Zeldzameziektendag 2020

Op de meest zeldzame dag die er bestaat – schrikkelog 29 februari – ‘viert’ de wereld Zeldzameziektendag. Patiënten en zorgverleners vragen dan wereldwijd aandacht voor zeldzame aandoeningen. En dat is nog altijd hard nodig. In Nederland organiseert de VSOP - koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen - het event ‘Zeldzaam – samen sterker’.

In 2008 vond in Madurodam de eerste Zeldzameziektendag, oftewel RareDiseaseDay plaats, die vervolgens op iedere laatste dag van februari plaatsvond. Dit jaar komen patiënten en patiëntvertegenwoordigers opnieuw in Madurodam bijeen om zich te laten inspireren door aansprekende initiatieven en innovaties. Ook reikt een deskundige jury de Zeldzame Engel Awards uit aan mensen die zich bijzonder hebben ingezet voor mensen met zeldzame aandoeningen.

Aandacht blijft nodig

Tijdens de eerste zeldzameziektendag 12 jaar geleden pleitte de VSOP al voor een ‘Deltaplan’ om de problematiek van zeldzame aandoeningen aan te pakken. Na veel lobby en op voordracht van veel partijen in de zorg lanceerde het ministerie van VWS vervolgens in 2013 het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. In de tussentijd is op diverse aspecten voortgang geboekt; zo is er meer aandacht voor zeldzame aandoeningen (al zijn dure weesgeneesmiddelen helaas vaak de aanleiding), is de hielprik uitgebreid, worden mensen met een genetisch risico tijdiger geïnformeerd en heeft de minister 365 expertisecentra aangewezen.

Er dient echter nog veel werk te worden verricht en (politieke) aandacht voor zeldzame aandoeningen blijft hard nodig. Te denken valt aan tijdige diagnostiek, meer samenwerking én concentratie van kennis in Nederland en Europa, en snellere toegang tot innovatieve behandelingen. Meer aandacht voor zeldzame aandoeningen in de samenleving, politiek en onder zorgprofessionals kan daaraan bijdragen. Hopelijk ook deze Zeldzameziektendag.

Zeldzame aandoeningen komen veel voor

Een aandoening is zeldzaam als deze voorkomt bij minder dan 1 op de 2.000 mensen. 70% van de zeldzame aandoeningen treft kinderen. Wereldwijd zijn er ca. 7.000 zeldzame aandoeningen en elke dag worden er meer mensen gediagnosticeerd en nieuwe aandoeningen beschreven. Artsen, beleidsmakers en zorgverzekeraars zijn zich er meestal niet van bewust hoeveel mensen een zeldzame aandoening hebben. In Nederland alleen al zijn dat er 1 miljoen! Ook weten veel patiënten zelf niet dat zij tot die categorie behoren en wat dat betekent.

Problematiek van zeldzame aandoeningen

Hoe verschillend de 7.000 zeldzame aandoeningen onderling ook zijn, patiënten lopen veelal tegen dezelfde problemen op. Omdat de aandoening zeldzaam is, hebben zorgverleners vaak weinig ervaring met de aandoening én wordt er weinig onderzoek naar gedaan. Hierdoor duurt het vaak lang voordat er een diagnose wordt gesteld, soms meer dan 20 jaar. Een late of foutieve diagnose levert soms onherstelbare gezondheidsschade op. Ook zijn er maar weinig behandelmogelijkheden bekend en zijn er weinig medisch specialisten bekend met de aandoeningen. De meeste zeldzame aandoeningen zijn nog steeds onbehandelbaar en leiden tot veel verlies van kwaliteit van leven, invaliditeit en verkorte levensduur.

80% van de zeldzame aandoeningen is erfelijk. Dat betekent dat de aandoening kan worden doorgegeven van ouder op kind. Wanneer (eindelijk) een juiste diagnose is gesteld, komt dus direct de vraag op welk effect die heeft op een kinderwens. En of en hoe naaste familie moet worden geïnformeerd.

Gemeenschappelijke aanpak

Meer dan 80 patiëntenorganisaties zijn lid van de VSOP omdat zij geloven in een gezamenlijke aanpak van deze problemen. Op die manier draagt de VSOP al 40 jaar bij aan de verbetering van kwaliteit van leven van 1 miljoen Nederlanders met zeldzame aandoeningen.

Noot voor de redactie

Voor meer informatie kunt u contact opnemen met de
VSOP:

035 – 6034040 (Tijdens kantooruren)

Dr. Cor Oosterwijk, directeur

035 – 603 40 31

Indien u als journalist wilt deelnemen aan de Zeldzameziektendag in Madurodam, meldt u zich dan a.u.b. aan via vsop@vsop.nl o.v.v. Pers Zeldzameziektendag.

Meer informatie over de VSOP vindt u op vsop.nl.

Meer informatie over Zeldzameziektendag 2020 vindt u [hier](#).

Meer informatie over de internationale zeldzame ziektedag op rare-disease-day.org

Meer informatie over het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten treft u [hier](#).

Bijlage - [factsheet 'Rare is not Rare'](#)