



AGENDA

NIEUWSBRIEF VAN VSOP

43 Kwartaal 4 /2016

Inhoud

Zorg

- Toetsing expertisecentra voor zeldzame aandoeningen: afronding en vervolg in 2017
- En dan nu: van expertisecentra naar expertisenetwerken!
- Zeventig informatiedragers voor de huisarts
- De VSOP: actief in nascholing en e-learning over zeldzaam voor artsen
- Kwaliteitsstandaarden niet in de bureaula, maar implementeren!

Onderzoek

- Preconceptioneel dragerschapsonderzoek: beste aanpak?
- Binnenkort beschikbaar: keuzehulp voorspellend genetisch onderzoek

Internationaal

- Grensoverschrijdende zorg voor zeldzaam in de Euregio Maas-Rijn

Mededelingen en oproepen VSOP

- Nieuwe publicaties
- Nieuwe projecten
- Nieuwe bestuursleden
- Nieuwe lidorganisatie
- Nieuwe personeelsformatie

Agenda

==== Save the dates: Belangrijke events begin 2017!! ====

Colofon

Deze AGENDA verschijnt viermaal per jaar.

Voor een gratis abonnement, adreswijzigingen of afmeldingen kunt u contact opnemen met: vsop@vsop.nl.

Niets van deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaand schriftelijke toestemming. © VSOP

Save the dates: Belangrijke events begin 2017!!

Begin 2017 staan enkele belangrijke bijeenkomsten op het programma:

- de informatiebijeenkomst voor deelname aan het project 'Samen Beslissen in de Zorg voor Zeldzaam' op **19 januari**;
- de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen en de Zeldzameziektendag op **28 februari** (nomineer uw Zeldzame Engell!);
- Date2Innovate op **16 februari**.

Meer informatie hierover ontvangt u in een afzonderlijk bericht.

Zorg

Toetsing expertisecentra voor zeldzame aandoeningen: afronding en vervolg in 2017

Het advies van de Beoordelingscommissie over de centra die in Fase 1 definitief zijn beoordeeld ligt bij de minister van VWS. Zodra de minister de centra definitief heeft erkend voor de duur van 5 jaar zal de VSOP de deelnemende patiëntenorganisaties informeren.

De definitieve beoordeling van 30 voorlopig erkende centra vanuit Fase 2 is in volle gang. In november kwam de beoordelingscommissie bijeen en momenteel worden de centra geïnformeerd over de uitkomst, waarna nog bezwaar mogelijk is. Na de bezwaarronde stelt de beoordelingscommissie het advies aan de minister van VWS op. Zodra de minister heeft besloten, naar verwachting begin 2017, zal de VSOP de deelnemende patiëntenorganisaties informeren.

Een voorstel voor het vervolg op de toetsing in 2017 is inmiddels met VWS besproken. NFU en VSOP zullen daartoe binnenkort een nader uitgewerkt voorstel indienen bij het ministerie.

Voor meer informatie: Marèl Segers **T:** 035-603 40 16 **E:** m.segers@vsop.nl

En dan nu: van expertisecentra naar expertisenetwerken!

Voor goede zorg en begeleiding van patiënten met een zeldzame aandoening zijn ook buiten de expertisecentra zorgverleners met specialistische kennis en ervaring nodig. Voor veel zeldzame aandoeningen is het onvoldoende inzichtelijk welke zorgverleners en welke instellingen over deze expertise beschikken. Daarom zet de VSOP, in nauwe samenwerking met de betreffende patiëntenorganisaties en expertisecentra, expertisenetwerken voor zeldzame aandoeningen op.

Een expertisenetwerk is een samenwerkingsverband tussen één of meerdere erkende expertisecentra enerzijds en anderzijds de overige instellingen waar patiënten met een bepaalde zeldzame aandoening gespecialiseerde zorg kunnen krijgen. Zorgteams binnen UMC's, algemene ziekenhuizen en zelfstandige behandelklinieken kunnen zich kandidaat stellen om onderdeel te worden van het netwerk om *shared care* te gaan leveren, waaronder vervolgdagnostiek, behandeling, begeleiding en/of controles. Ook onderzoeksteams kunnen zich aansluiten. Veel patiënten met een zeldzame aandoening hebben behoefte aan een regievoerend arts, die de regie heeft over de totale multidisciplinaire zorg en het aanspreekpunt is voor patiënt en de betrokken zorgverleners.

Voor patiënten met Neurofibromatose type 1 en Craniofaciale aandoeningen wordt momenteel gewerkt aan een landelijk expertisenetwerk dat zorg levert volgens de zorgstandaard die al voor de betreffende aandoening ontwikkeld is. Optimale organisatie van zorg voor patiënten met Vasculitis en Fragiele X syndroom wordt vastgelegd in een module 'Organisatie van zorg' als onderdeel van een formele Kwaliteitsstandaard. Tegelijkertijd wordt voor deze aandoeningen een expertisenetwerk opgezet en ook voor 'Disorders/differences of Sex Development'.

In het project 'Samen beslissen', recent toegekend door het Zorginstituut Nederland, zal worden toegewerkt naar nog eens 10 nieuwe zorgnetwerken voor patiënten met zeldzame aandoeningen.

Voor meer informatie: Silvia van Breukelen **T:** 035-603 40 43 **E:** s.v.breukelen@vsop.nl

Zeventig informatiedragers voor de huisarts

Met de oplevering van 21 nieuwe huisartsenbrochures voor zeldzame aandoeningen zijn er nu 70 brochures voor zeldzame aandoeningen beschikbaar. De onderwerpen lopen uiteen van stofwisselingsziekten en syndromen tot aandoeningen die zich beperken tot één orgaan. Met een flink aantal auteurs bij de VSOP, nauwe samenwerking met medisch adviseurs, het NHG en de patiëntenorganisaties is dit gelukt.

De brochures zijn bedoeld voor huisartsen van patiënten met een zeldzame aandoening. Die patiënten wijzen de eigen huisarts zélf op specifieke informatie over die ene zeldzame aandoening. Huisartsen zien gemiddeld namelijk slechts één persoon met die ene zeldzame aandoening in hun loopbaan. Logisch dat de arts hierover onvoldoende kennis heeft. De brochures geven handvatten voor de dagelijkse praktijk: waar moet de huisarts bij deze patiënt specifiek op letten?

Het idee achter de brochures is dat de patiënt met een zeldzame aandoening de huisarts zelf attendeert op de brochure over zijn aandoening door deze te overhandigen of ernaar te verwijzen: de **patiënt als informatiedrager**. Om de patiënt te helpen bij het informeren van de huisarts is er voor elke aandoening een speciale huisartsenbrief beschikbaar. Tot vorig jaar waren de brochures allemaal in gedrukte vorm beschikbaar en werden deze in de spreekkamer overhandigd aan de huisarts. Inmiddels zijn alle brochures online te raadplegen met een samenvatting over de betreffende zeldzame aandoening en relevante verwijzingen naar bijvoorbeeld NHG-Standaarden, richtlijnen of betreffende patiëntenorganisatie.

De 21 nieuwe titels zijn mogelijk gemaakt door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. Op de volgende websites staat een overzicht van alle brochures:

www.zichtopzeldzaam.nl/documenten

www.vsop.nl/publicaties/huisartsenbrochures

www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten

Voor meer informatie: Ilze Roelofs **T:** 035-603 40 20 **E:** i.roelofs@vsop.nl

De VSOP: actief in nascholing en e-learning over zeldzaam voor artsen

Op 18 november jl. vond het jaarlijkse NHG congres plaats. Het thema 'Over Alledaags en Zeldzaam' trok circa 2.500 huisartsen. Enkele bekende namen, zoals klinisch geneticus Han Brunner, Tom van 't Hek en expert-patiënt Annemiek Vroom gaven plenaire presentaties voor een bomvolle zaal. Eén van de 26 workshops werd mede verzorgd door VSOP-beleidsmedewerker Sigrid Hendriks. De deelnemers kregen 'tips en tricks' waarmee huisartsen aan de slag kunnen om zeldzame aandoeningen eerder te signaleren. Patiëntverhalen dienden als illustratie van de mogelijkheden van de huisarts. Deze informatie wordt weer verwerkt tot een e-learning, nu voor huisartsen.

Sigrid Hendriks werkt met haar collega Marianne Nijhuis ook aan de nascholing van jeugdartsen op het gebied van zeldzame aandoeningen. In oktober startte de 3-maands onderwijstour '*Variatie in zeldzaam: vroegsignalering in de praktijk*'. Inmiddels zijn vier nascholingsavonden geweest en hierdoor zijn ruim 230 jeugdartsen zich meer '*aware*' van zeldzame aandoeningen. De avonden zijn allemaal zeer goed bezocht en werden ook positief beoordeeld. Tijdens de scholing gaven verschillende kinderartsen van de sectie Erfelijke en Aangeboren Afwijkingen (EAA) van de Nederlandse Vereniging Kindergeneeskunde (NVK) een verdieping op het onderwerp. Deze informatie dient als basis voor de ontwikkeling van e-learning voor jeugdartsen.

De kinderartsen hebben inmiddels ook twee nascholingen gehad: in 2015 over Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (EAA) en dit jaar over de ontwikkelingsproblematiek bij het jonge kind. Deze informatie vormt de basis voor een e-learning module voor kinderartsen. De drie beroepsgroepen werken samen bij het ontwikkelen van elkaars e-learning modules. De input van patiëntenorganisaties, klinisch genetici en onderwijsdeskundigen zorgt voor een goede samenwerking en inzicht in de knelpunten van het diagnostisch traject. De e-learnings zullen eind 2017 gereed zijn.

Voor meer informatie: Marianne Nijhuis **T:** 035-603 40 34 **E:** m.nijhuis@vsop.nl
Sigrid Hendriks **T:** 035-603 40 32 **E:** s.hendriks@vsop.nl

Kwaliteitsstandaarden niet in de bureaula, maar implementeren!

De VSOP is in 2015 samen met de Nederlandse Vereniging Klompvoetjes (NVK), Spierziekten Nederland (SN) en de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) een project gestart waarin implementatie van kwaliteitsstandaarden voor zeldzame aandoeningen centraal staat. Dit omvatte:

- de implementatie van de richtlijn Klompvoetjes door de NVK;
- de digitale tool Myotone Dystrofie type 1 door SN;
- de ontwikkeling van een expertisenetwerk voor NF1 door de VSOP i.s.m. de NFVN.

Dit resulteerde in de ontwikkeling van een zogenaamde 'Implementatiewegwijzer kwaliteitsstandaarden' voor patiëntenorganisaties; grotendeels gebaseerd op de ervaringen uit bovengenoemde deelprojecten. Hiermee worden patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen toegerust met tools om daarmee succesvol bij te dragen aan de implementatie van kwaliteitsstandaarden. De wegwijzer is te downloaden via www.zorgstandaarden.net.

Voor meer informatie: Ildiko Vajda T: 035-603 40 19 E: i.vajda@vsop.nl

Onderzoek

Preconceptioneel dragerschapsonderzoek: beste aanpak?

De VSOP heeft geparticipeerd in een project bedoeld om inzicht te krijgen in de beste aanpak voor een aanbod van preconceptionele dragerschapstesten, gericht op doelgroepen die vanwege hun herkomst een verhoogde kans hebben op het krijgen van een kind met een ernstige genetische aandoening. De VSOP verzorgde de werving binnen de doelgroepen (Ashkenazi Joodse gemeenschap en de inwoners van Volendam) en de stakeholdersmeeting. De uitkomsten van het onderzoek waren als volgt:

Binnen de Ashkenazi Joodse gemeenschap is men bekend met dragerschapsscreening (vooral in het buitenland), men is positief over een aanbod. Er was geen duidelijke voorkeur voor een populatie-breed aanbod t.o.v. een gericht aanbod voor risicogroepen. Onder de inwoners van Volendam komt een aantal ernstige erfelijke aandoeningen vaker voor dan gemiddeld. Evaluatie van dragerschapsscreening voor vier aandoeningen liet zien dat 1/3 van de gescreende deelnemers drager is van tenminste één aandoening en dat ongeveer 4% dragerpaar is met een verhoogde kans van 25% op het krijgen van een kind met één van deze vier ziekten. Volendammers zijn goed bekend met genetische aandoeningen en met de beschikbaarheid van het screeningsaanbod. Men staat er positief tegenover en men ervaart nauwelijks stigmatisatie of discriminatie. Ook hier is er geen sterke voorkeur voor een populatie-breed aanbod.

De VSOP is voorstander van preconceptionele dragerschapstesten en zal graag bijdragen aan de verdere dialoog met de politiek, beleidsmakers, wetenschappers, (zorg)professionals en het publiek over een verantwoorde implementatie daarvan. Klik [hier](#) voor de onderzoeksresultaten (in het Engels).

Voor meer informatie: Elsbeth van Vliet T: 035-603 40 42 E: e.v.vliet@vsop.nl

Binnenkort beschikbaar: keuzehulp voorspellend genetisch onderzoek

Steeds meer mensen komen voor de keuze te staan om zich al dan niet genetisch te laten testen op een aandoening die autosomaal dominant wordt overgeërfd. Te denken valt aan erfelijke aanleg voor borst- of darmkanker, een hersenaandoening als Huntington of erfelijke nier- en hartaandoeningen.

Voor mensen die voorspellend DNA-onderzoek overwegen is het belangrijk om online informatie te kunnen vinden die behulpzaam is voor of na het gesprek met de klinisch geneticus. De Nederlandse Patiënten Vereniging (NPV) het Erfocentrum en de VSOP ontwikkelen een online keuzehulp en een wachtkamertijdschrift, passend bij de persoonlijke situatie, overtuigingen en waarden. Hiermee krijgt men betrouwbare keuze-informatie over genetisch onderzoek zoals de aan- of afwezigheid van preventieve maatregelen en (be)handelingsopties, wat de uitslag kan betekenen voor een eventuele kinderwens, etc. De online keuzehulp en het wachtkamertijdschrift zijn vanaf april 2017 beschikbaar. Bij de ontwikkeling wordt nauw samengewerkt met de beroepsverenigingen van de klinisch genetici (VKGK), de genetisch consulenten (NVGC) en GLOBE (landelijke organisatie psychosociaal medewerkers klinische genetica) en aandoening specifieke patiëntenverenigingen, waaronder de Hart en Vaatgroep, Vereniging van Huntington, Stichting Lynch Polyposis en Nierpatiënten Vereniging Nederland.

Voor meer informatie kunt u contact opnemen met Charlotte Ariese (NPV) via chariese@npvzorg.nl

Internationaal

Grensoverschrijdende zorg voor zeldzaam in de Euregio Maas-Rijn

De voorbereidingen op het project 'EMRaDi' (Euregio Maas Rijn Rare Diseases) zijn in november gestart. De VSOP is een van de projectpartners samen met o.a. de universitaire ziekenhuizen van Maastricht, Aken en Luik. Met dit project willen we beter zicht krijgen op de behoefte van patiënten en de beschikbare zorg voor zeldzame aandoeningen in de Euregio Maas Rijn, om vervolgens modellen te ontwikkelen voor zorgpaden die over de landsgrenzen gaan. Daarnaast zal er aandacht zijn voor meer awareness voor zeldzaam onder zorgverleners, zorgverzekeraars en het brede publiek. De VSOP verzamelt patiëntervaringen en verwachtingen met betrekking tot adequate toegang tot en terugbetaling van medische zorg, medicijnen en therapie.

Op het gebied van patiëntparticipatie in medisch onderzoek zal de VSOP voor de betreffende groepen van aandoeningen een samenwerking tussen de patiëntenorganisaties en de expertisecentra stimuleren. Voor het verbeteren van de awareness en het hele netwerk van betrokkenen zal de VSOP een patiëntklankbordgroep opstarten, samen met de koepelorganisaties voor zeldzame aandoeningen in Duitsland en België. Nederlandse, Duitse en Belgische patiëntenorganisaties zullen hier nauw bij betrokken worden.

Voor meer informatie: Marèl Segers T: 035-603 40 16 E: m.segers@vsop.nl

Mededelingen VSOP

Nieuwe publicaties

Met enige regelmaat is er media-aandacht voor de activiteiten of publicaties van de VSOP, zoals in Huisarts en Wetenschap, Bijblijven en de Volkskrant. Op [onze website](#) ziet u een overzicht van de diverse publicaties.

Eerder dit jaar leverde de VSOP al input voor de Trendanalyse Biotechnologie 2016. Aan de daaropvolgende Stakeholderconsultatie werd actief bijgedragen. Deze is recent als bijlage bij de Beleidsreactie op de Trendanalyse Biotechnologie 2016 aan de Tweede Kamer gestuurd. Klik [hier](#) voor de link naar beide documenten.

Nieuwe projecten

In de komende nieuwsbrieven gaat u meer lezen over de volgende projecten die recent zijn gestart of binnenkort gaan starten:

- *Samen beslissen in de zorg voor zeldzaam*: betreft 10 pilots in expertisecentra om samen met patiëntenorganisaties expertisenetwerken en (individuele) zorgplannen te ontwikkelen.
- *Drieluik Syndromen*: de ontwikkeling van 10 'drieluiken': zorg en behandelinformatie voor syndromen waarbij een verstandelijke beperking optreedt, gericht op ouders/mantelzorgers en eerstelijns zorgprofessionals (huisartsen en AVG-artsen).
- *WGS-first approach: One-test-fits-all to diagnose rare genetic disorders*: Toepassing van Whole Genome Sequencing als eerste diagnostiek bij patiënten met neurologische ontwikkelingsstoornissen en bij kritisch zieke pasgeborenen met complexe problematiek van mogelijk genetische origine en hun ouders.

Nieuwe bestuursleden

Het bestuur van de VSOP is uitgebreid met twee nieuwe bestuursleden.

Mw. Prof. Martina Cornel is in het dagelijks leven hoogleraar Community Genetics en Public Health Genomics aan het VU Medisch Centrum te Amsterdam.

Mw. Drs. Ineke Wever werkt als Manager Zorg bij Zorgverzekeraars Nederland. De VSOP is blij dat de vereniging hiermee wordt verrijkt met relevante kennis en netwerken en wenst Martina en Ineke veel succes! Een volledig overzicht van de bestuursleden vindt u [hier](#).

Nieuwe lidorganisatie

De Lichen Planus Vereniging Nederland ([LPVN](#)) is tijdens de Algemene Ledenvergadering van de VSOP op 12 november 2016 van harte welkom geheten als nieuw lid. Lichen Planus is een ontsteking van huid en/of slijmvlies en kan op veel verschillende plaatsen op en in het lichaam voorkomen.

De VSOP telt nu 71 lidorganisaties. Een compleet overzicht van alle leden en overige patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen treft u [hier](#) aan en op de [website van de VSOP](#).

Nieuwe personeelsformatie

Na een dienstverband van 35 jaar als administratief en financieel medewerker bij de VSOP, gaat Marijke Bouma per 1 januari met pensioen. Daarnaast gaan Ilse Raats, Linda van Gaalen en Marijke Griffioen hun loopbaan per 1 januari elders en anders voortzetten.

Door verschillende nieuwe projecten en het vertrek van een aantal medewerkers, zijn er momenteel diverse vacatures bij de VSOP.

Agenda

16 januari	Nieuwjaarsbijeenkomst patiëntenkoepels
19 januari	Informatiebijeenkomst Samen beslissen in de Zorg voor Zeldzaam
16 februari	Date2Innovate bij Innovation for Health
22-23 februari	HTA Conference Eurordis
28 februari	Zeldzameziektendag en Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen
19-20 mei	Annual Conference Eurordis
1 juni	Ledenvergadering VSOP

Zie voor de meest actuele agenda: www.vsop.nl/agenda.

U kunt daar ook zelf, online, relevante nieuwsberichten plaatsen.

Het VSOP-team wenst u fijne feestdagen!

