



# AGENDA

NIEUWSBRIEF VAN VSOP

# 44 /2017

## Inhoud

### Zorg

- Staatssecretaris van Rijn reageert op advies Nationaal Plan Zeldzame Ziekten
- 'Drieluik Syndromen': samenwerken in de zorg voor zeldzame syndromen
- De VSOP biedt onderdak aan ultra-zeldzaam
- Een erfelijke aandoening: wie informeert de familie?
- Samen beslissen in de zorg voor zeldzaam: 10 pilots geselecteerd!
- Grip op je zorg: nieuwe patiëntenversies bij zorgstandaarden
- Uitslag hertoetsing Expertisecentra

### Onderzoek

- PedCRIN: op weg naar goede infrastructuur voor medicijnonderzoek voor kinderen
- Zeldzameziektendag: 'Onderzoek op de agenda!'
- WGS: Eén test om zeldzame genetische aandoeningen te diagnosticeren?
- Oproep deelname panel Zwangerschap en geboorte

### Internationaal

- Internationale kennisbank medicijnontwikkeling nu in het Nederlands

### Mededelingen en oproepen VSOP

- Open dag Lareb
- Wet Zeggenschap Lichaamsmateriaal
- Kandidaten gezocht voor nieuw seizoen 'Je zal het maar hebben'
- Personele mutaties VSOP

### Agenda

### Colofon

Deze AGENDA verschijnt viermaal per jaar.

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

### Staatssecretaris van Rijn reageert op advies Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

Staatssecretaris van Rijn van VWS heeft het 'Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten' naar de Tweede Kamer gestuurd. *'Iedereen die lijdt aan een zeldzame ziekte krijgt tijdig een accurate diagnose, ontvangt netwerkzorg en behandeling die aansluit bij de individuele behoefte'*, aldus de ultieme doelstelling van dit Slotadvies. De staatssecretaris onderschrijft in zijn brief het grote belang van de vorming van expertisenetwerken binnen eenzelfde ziektedomein, vanuit de aangewezen expertisecentra. Een clustering op basis van de 24 Europese Referentie Netwerken is daarbij wenselijk volgens de staatssecretaris. De netwerken moeten functionele relaties gaan onderhouden met zorgaanbieders buiten de expertisecentra en met de psychosociale en maatschappelijke zorg.

De VSOP is verheugd over de nadruk op netwerkvorming, waar de VSOP ook in het hierna beschreven project 'Samen beslissen in de zorg voor zeldzaam' aan werkt. De staatssecretaris verwijst zelfs in zijn brief naar dit VSOP-project. De VSOP wil dat de toekomstige minister van VWS prioriteit geeft aan alle aanbevelingen en deze omzet in een actieplan met adequate financiering. Het is daarbij noodzakelijk patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen in staat te stellen hun rol op te pakken in de uitwerking van dit slotadvies.' Het [Slotadvies en de reactie van de staatssecretaris](#) leest u op onze website.

**Voor meer informatie:** Cor Oosterwijk **T:** 035-603 40 40 **E:** [c.oosterwijk@vsop.nl](mailto:c.oosterwijk@vsop.nl)

### 'Drieluik Syndromen': samenwerken in de zorg voor zeldzame syndromen

Afgelopen januari is het project 'Drieluik Syndromen' van start gegaan. De VSOP werkt in dit project aan tien syndroom specifieke zorgadviezen voor zeldzame, verstandelijke syndromen met het oog op het bevorderen van de samenwerking tussen arts en mantelzorger. Daarom bestaan ze uit drie onderdelen ('drieluik'): 1) zorgadviezen voor eerstelijnszorgverleners 2) zorgadviezen voor mantelzorgers (naasten, professionals) 3) gemeenschappelijke thema's.

Inmiddels zijn er 10 aandoeningen geselecteerd en worden er voorbereidingen getroffen voor de ontwikkeling van de eerste Drieluiken. Er wordt samengewerkt met de Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG), de AVG-opleiding van het Erasmus MC in Rotterdam, de betreffende patiëntenorganisaties en medisch experts. Het project is mogelijk gemaakt door een subsidie van Stichting Dioraphte.

**Voor meer informatie:** Sigrid Hendriks **T:** 035-603 40 32 **E:** [s.hendriks@vsop.nl](mailto:s.hendriks@vsop.nl)

### De VSOP biedt onderdak aan ultra-zeldzaam

Platform ZON is in de zomer van 2015 gestart voor ouders van kinderen met een ultrazeldzame aandoening waarbij de diagnose vaak ook (nog) niet is gevonden. Insteek is de awareness van deze groep vergroten voor enerzijds lotgenotencontact, maar daarnaast ook om professionals te adviseren hoe zij deze patiëntengroep moeten ondersteunen. Voor het lotgenotencontact is een besloten Facebookgroep opgericht waar nu 250 leden actief zijn! Bent u ook ouder van een kind met een vermoedelijk ultrazeldzame aandoening of kent u een ouder van een kind met een vermoedelijk ultrazeldzame aandoening? Kijk dan eens op onze website [www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl) of op Facebook: Ziekte ONbekend.

**Voor meer informatie:** Marianne Nijhuis **T:** 035-603 40 34 **E:** [m.nijhuis@vsop.nl](mailto:m.nijhuis@vsop.nl)

### Een erfelijke aandoening: wie informeert de familie?

Meegedeeld krijgen dat je een erfelijke aandoening hebt, of erfelijk belast bent, kan niet alleen voor jezelf een schokkende mededeling zijn, het is ook voor familieleden van belang. Wie informeert hen daarover? Op dit moment is de regel dat de patiënt waarbij de diagnose is gesteld - de zogenaamde indexpatiënt - dit doet. Dat is nogal een belasting. Mede omdat daarmee meestal lang niet alle relevante familieleden worden bereikt, is de VSOP voorstander van een pro-actievare benadering vanuit de klinische genetica. Dat zal dan ook de insteek zijn waarmee de VSOP in mei zal gaan deelnemen aan de ontwikkeling van een richtlijn 'Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen', op initiatief van de Vereniging Klinische Genetica (VKGN) en begeleid door het Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialist (FMS)

**Voor meer informatie:** Cor Oosterwijk **T:** 035-603 40 40 **E:** [c.oosterwijk@vsop.nl](mailto:c.oosterwijk@vsop.nl)

## Samen beslissen in de zorg voor zeldzaam: 10 pilots geselecteerd!

Na de aanwijzing van expertisecentra door de minister van VWS, is het de uitdaging vervolgens ook de rol van het expertisecentrum in het totaal aan (perifere) zorg gezamenlijk verder vorm te geven. Dit op basis van consensus over de inhoud van de zorg, de onderlinge taakverdeling binnen een netwerk, kennisdeling en coördinatie.

De VSOP wil dat proces graag ondersteunen en is daarom blij dat het Zorginstituut Nederland (ZiN) financiële ondersteuning geeft aan een initiatief van de VSOP om middels een tiental pilots Zorgnetwerken en Zorgplannen te ontwikkelen. In de pilots wordt toegewerkt naar aandoeningspecifieke Zorgnetwerken en aandoeningspecifieke Individuele Zorgplannen, op basis waarvan tevens generieke modellen worden ontwikkeld.

Na een informatiebijeenkomst in januari hebben 15 expertisecentra en patiëntenorganisaties zich gezamenlijk aangemeld als kandidaten voor de pilots. Na een selectie op grond van diverse criteria, zal dit per juli dit jaar resulteren in de onderstaande 10 pilots.

**Voor meer informatie:** Mary van Beers **T:** 035-603 40 16 **E:** [m.v.beers@vsop.nl](mailto:m.v.beers@vsop.nl)

<i>Aandoening</i>	<i>Patiëntenorganisatie</i>	<i>Expertisecentra</i>
ACNES	ACNES Group	Maxima Medisch Centrum: SolviMáx, Center of Excellence for Abdominal Wall and Groin Pain
Hemofilie	Nederlandse Vereniging van Hemofilie Patiënten	UMCU / Van Creveld clinic: Expertise Centre for benign hematology, thrombosis and hemostasis
Jeugdreuma	Jeugdreuma Vereniging Nederland	UMCU: Expertise Centre systemic autoimmune diseases
Longfibrose	Longfibrose Patiënten Vereniging	Erasmus MC: Interstitial Lung Disease Centre
Marfan syndroom	Contactgroep Marfan Nederland	AMC: Centre for Marfan syndrome
Mastocytose	Mastocytose Vereniging Nederland	UMCG: Expert Centre Mastocytosis Netherlands
Neurofibromatose	Neurofibromatose Vereniging Nederland	Erasmus MC: ENCORE - Expertise Center for Neuro-developmental disorders
Prader-Willi syndroom	Prader-Willi Stichting	Erasmus MC: Expert Center Prader Willi syndrome
Vasculitis	Vasculitis Stichting	UMCG: Expert Centre for systemic vasculitis
Von Hippel Lindau	Belangenvereniging Von Hippel Lindau	UMCG: Centre of familial tumors

## Grip op je zorg: nieuwe patiëntenversies bij zorgstandaarden

Zorgstandaarden richten zich op medisch zorgverleners. De bijbehorende patiënteninformatie helpt de patiënt om zijn rol en eigen regie op te pakken. In nauwe samenwerking met de patiëntenorganisatie en een medische beoordelingscommissie heeft de VSOP patiëntenversies ontwikkeld voor ADCA, Neurofibromatose en Craniofaciale aandoeningen. Deze zijn nu te raadplagen op de website van de patiëntenorganisaties: [www.ataxie.nl](http://www.ataxie.nl); [www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl); [www.laposa.nl](http://www.laposa.nl) en via de VSOP website [www.zorgstandaarden.net](http://www.zorgstandaarden.net).

**Voor meer informatie:** Anne Speijer **T:** 035-603 40 18 **E:** [a.speijer@vsop.nl](mailto:a.speijer@vsop.nl)

## Uitslag hertoetsing Expertisecentra

De minister van VWS heeft onlangs de (expertise)centra die herbeoordeeld wilden worden geïnformeerd over haar besluit. Het complete overzicht van alle erkende expertisecentra is [hier](#) beschikbaar.

Ook op de VSOP website [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl) vindt u een overzicht van de erkende centra, eventueel gekoppeld aan de desbetreffende zeldzame aandoeningen (afhankelijk van uw zoekcriteria).

## Onderzoek

### **PedCRIN: op weg naar goede infrastructuur voor medicijnonderzoek voor kinderen**

PedCRIN staat voor: Pediatric Clinical Research Infrastructure Network. Het 4-jarige project heeft tot doel om een infrastructuur op te zetten waardoor het managen en uitvoeren van pediatrische multinationale klinische studies beter mogelijk wordt.

De rol van de VSOP in dit project is het inbrengen van het patiëntperspectief en daarnaast het uitvoeren van communicatieactiviteiten. In januari vond in Parijs de startbijeenkomst plaats.

Het inbrengen van patiëntperspectief houdt in dat de VSOP samen met relevante patiëntenorganisaties, patiënten, ouders en/of verzorgers, patiëntvertegenwoordigers etc. in kaart zal brengen welke rol patiënten in welke fases van het onderzoek moeten hebben. Daarnaast zal ook bekeken worden op welke manier zij betrokken moeten zijn bij het uitvoeren van het wetenschappelijk onderzoek bij kinderen.

PedCRIN wordt gefinancierd vanuit Horizon2020. Meer informatie over het project leest u [hier](#).

**Voor meer informatie:** Kim Karsenberg T: 035-603 40 15 E: [k.karsenberg@vsop.nl](mailto:k.karsenberg@vsop.nl)

### **Zeldzameziektendag: 'Onderzoek op de agenda!'**

Op 28 februari organiseerde de VSOP de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen (NCZA) tijdens de Zeldzameziektendag (ZZD), met als thema: 'Onderzoek op de agenda!' De sprekers op de NCZA gaven een inleiding vanuit diverse invalshoeken (overheid, patiënten, wetenschap en industrie). In workshops werden vervolgens aanbevelingen opgesteld t.b.v. een 'Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen' die bij overheid en politiek onder de aandacht zullen worden gebracht.

In het avondprogramma deelden onderzoekers en patiënten ervaringen over hun succesvolle samenwerking op het terrein van onderzoek en therapieontwikkeling. Ook vond de jaarlijkse uitreiking van de Zeldzame Engel Awards plaats. In de categorie Patiënt/Naaste wonnen mw. Annet van Betuw en haar partner dhr. Rob Jongman, zij zijn ouders van een kind met de chromosoomafwijking 11q. Gynaecoloog mw. Philomeen Weijenborg ontving de award in de categorie Medicus/Wetenschapper, voor haar jarenlange inzet voor vrouwen met het MRKH-Syndroom. De Media Award ging naar Humberto Tan voor de aandacht die hij de afgelopen jaren in zijn televisieprogramma RTL Late Night gaf aan mensen met een zeldzame aandoening.



De Zeldzameziektendag genereerde dit jaar veel media-aandacht, waarbij een belangrijke rol was weggelegd voor personen vanuit de VSOP, zowel vanuit de lidorganisaties als medewerkers.

**Voor meer informatie:** Hanneke Nusselder T: 035-603 40 22 E: [h.nusselder@vsop.nl](mailto:h.nusselder@vsop.nl)

### **WGS: Eén test om zeldzame genetische aandoeningen te diagnosticeren?**

Bij Whole Genome Sequencing (WGS) wordt het hele genoom gesequencet: zowel de coderende als de niet coderende delen van het genoom worden bepaald. In het project 'WGS-first approach' wordt de meerwaarde van WGS onderzocht als eerste diagnostische test bij patiënten met verdenking op een erfelijke aandoening. Hiervoor krijgen 80 patiënten met neurologische ontwikkelingsstoornissen (NDD) en 65 ernstig zieke pasgeborenen, WGS als eerste test naast de gebruikelijke diagnostiek. De gebruikelijke diagnostiek is gericht op individuele genen, genpanels, arrays en metabool onderzoek. De verwachting is dat WGS belangrijke tijds winst oplevert bij het stellen van de diagnose. Hiermee wordt ook sneller duidelijk welke behandelingen wel/niet mogelijk zijn. Een mogelijk voordeel is verder dat WGS andere tests (deels) zou kunnen vervangen waardoor het kostenbesparend werkt.

Een aandachtspunt bij WGS is de kans op nevenbevindingen. Nevenbevindingen zijn uitkomsten die mogelijk eens sterk verhoogd risico geven op een al dan niet behandelbare of te voorkomen aandoening, maar die buiten de oorspronkelijke klinische vraag liggen.

Onder regie van de VSOP wordt een framework ontwikkeld voor het gebruik in het zorgtraject van patiënten met WGS. Hierin staat onder andere het counselingsproces beschreven, de omgang met nevenbevindingen en onzekere varianten, dynamisch consent, familiebetrokkenheid, hercontact en patiëntbetrokkenheid in het beheer van genetische data.

Bij het tot stand komen van deze documenten spelen zowel het zorgverlenersperspectief als het patiëntperspectief een grote rol. Naast het onderzoeken van bestaande (internationale) richtlijnen en literatuur, zal informatie worden verkregen middels interviews en focusgroepen met patiënten(vertegenwoordigers) en medische experts.

**Voor meer informatie:** Daphne Stemkens T: 035-603 40 28 E: [d.stemkens@vsop.nl](mailto:d.stemkens@vsop.nl)  
Renée van Tuyll T: 035-603 40 29 E: [r.v.tuyll@vsop.nl](mailto:r.v.tuyll@vsop.nl)

### **Oproep deelname panel Zwangerschap en geboorte**

De VSOP is op zoek naar (aanstaande) ouders - bij voorkeur vanuit onze achterban - die vanuit hun ervaringsperspectief deel willen nemen aan een referentenpanel geboortezorg.

Binnen ZonMw start de tweede subsidieronde van het programma Zwangerschap en geboorte. Dit betekent dat door onderzoekers subsidie kan worden aangevraagd voor onderzoek binnen dit veld. [Meer informatie over het programma](#) leest u hier.

De VSOP ondersteunt een initiatief van Patiëntenfederatie Nederland en ZonMw om het patiënten/cliëntenperspectief te betrekken bij de beoordeling van wetenschappelijke onderzoekaanvragen. Ook binnen Zwangerschap en geboorte willen zij een referentenpanel inzetten. Wij zoeken daarom voor de korte en middellange termijn (juli en september 2017) aanstaande moeders en/of vaders, of ouders die in de afgelopen twee jaar (weer) moeder of vader zijn geworden en die het belangrijk vinden om wetenschappelijk onderzoek te beoordelen.

U bent van harte welkom de oproep ook binnen uw eigen achterban te verspreiden.

**Voor meer informatie:** Elsbeth van Vliet T: 035-603 40 42 E: [e.v.vliet@vsop.nl](mailto:e.v.vliet@vsop.nl)

## **Internationaal**

### **Internationale kennisbank medicijnontwikkeling nu in het Nederlands**

De toolbox van EUPATI (European Patients' Academy) over medicijnontwikkeling is er nu ook in het Nederlands. Dé betrouwbare kennisbron voor patiëntenvertegenwoordigers die een gelijkwaardige gesprekspartner willen zijn van onderzoekers en farmaceuten.

In begrijpelijke taal en met video's, visualisaties, formulieren en checklists biedt de toolbox van EUPATI inzicht in het hele traject van medicijnontwikkeling. Een uitputtende termenlijst, een indeling in categorieën en een prima zoekfunctie op trefwoord geven toegang tot een enorme bron van kennis en inspiratie. Van klinisch onderzoek, registratie tot vergoedingen... alle facetten komen aan bod. En ook hoe patiëntenvertegenwoordigers hieraan hun bijdrage kunnen leveren.

De VSOP heeft meegeholpen bij de ontwikkeling van de toolbox.

## **Mededelingen en oproepen VSOP**

### **Open dag Lareb**

Op maandag 29 mei en vrijdag 9 juni houdt Bijwerkingencentrum Lareb een open dag. Directeur Agnes Kant zal u op deze dag, samen met andere sprekers, een kijkje geven in de keuken van het instituut. Samenwerking met patiëntenorganisaties staat hierin centraal. Hoe kan Lareb de patiëntenorganisatie het beste betrekken bij de veiligheidsbewaking van de geneesmiddelen van de leden? Opgeven kan tot 16 mei via [info@lareb.nl](mailto:info@lareb.nl)



## **Wet Zeggenschap Lichaamsmateriaal**

Minister Schippers van VWS bereidt een 'Wet Zeggenschap Lichaamsmateriaal' voor. De wet regelt het omgaan met lichaamsmateriaal dat overblijft na diagnostiek of een medische behandeling en dat met name wordt gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek.

In de wet is onder andere opgenomen dat het materiaal in uitzonderlijke gevallen en volgens strenge regels ook door justitie mag worden gebruikt in het kader van het oplossen van een ernstig misdrijf. In een eerdere concept voor een dergelijke wet uit 2011 was ook een dergelijke bepaling opgenomen. De VSOP reageerde toen, samen met de Patiëntenfederatie Nederland (toenmalige NPCF) en de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK) als volgt: *"Wij vinden het onacceptabel dat mensen die primair willen bijdragen aan de voortgang van wetenschappelijk onderzoek, tevens worden geconfronteerd met de mogelijkheid dat het afgestane lichaamsmateriaal ooit gebruikt kan worden voor opsporingsactiviteiten. Dit zal afbreuk doen aan het vertrouwen dat er is in medisch-wetenschappelijk onderzoek, terwijl dit vertrouwen juist gekoesterd en versterkt moet worden."* In een uitzending van RTL-nieuws (1 mei) en EénVandaag (2 mei) herhaalde Cor Oosterwijk, directeur van de VSOP, dit standpunt.

De VSOP en vele andere organisaties zijn door de minister gevraagd om te reageren op het wetsvoorstel. Het standpunt van patiëntenorganisaties zal dan nader worden uitgewerkt en toegelicht.

## **Kandidaten gezocht voor nieuw seizoen 'Je zal het maar hebben'**

Productie­maatschap­pij Zodiak Nederland maakt samen met omroep BNN het televisieprogramma 'Je zal het maar hebben'. In 2015 won BNN o.a. met dit programma de Zeldzame Engel Media Award. In dit programma vertellen jongeren met een ziekte, aandoening of beperking een inspirerend verhaal over hun leven. Voor een nieuw seizoen is Zodiak op zoek naar kandidaten die ondanks hun beperking positief in het leven staan en bijzondere dingen doen. Opgeven of meer informatie opvragen kan via [Julia.vanMaaswaal@zodiaknederland.nl](mailto:Julia.vanMaaswaal@zodiaknederland.nl)

## **Personele mutaties VSOP**

Mede naar aanleiding van diverse vacatures, hebben wij het VSOP-team kunnen uitbreiden met een aantal nieuwe collega's: Eric Vermeulen, Daphne Stemkens, Annika van Hemert en later dit jaar ook Anouk van Velzen, Julia Martens en Martine Jansen als beleidsmedewerkers. Mary van Beers als projectcoördinator en Xandra Leuverink als coördinator communicatie.

Daarnaast is Merel Valk het team komen versterken als vrijwilligster.

## **Agenda**

1 juni           ALV VSOP (Amersfoort)  
18-22 mei       Eurordis Conferentie (Boedapest)

Zie voor de meest actuele agenda: [www.vsop.nl/agenda](http://www.vsop.nl/agenda).

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