



VSOP

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

# Verkorte Financiële jaarstukken 2018

Ten behoeve van publicatieverplichtingen ANBI

Vereniging Samenwerkende  
Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Soest  
7 mei 2019

# Inhoud

1	De VSOP .....	2
1.1	Inleiding .....	2
1.2	Leden .....	2
1.3	Bestuur.....	4
1.4	Bureau.....	4
2	Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding .....	5
3	Awareness in samenleving en zorg.....	6
4	Zwangerschap en erfelijkheid.....	7
5	Tijdige en juiste diagnostiek .....	8
6	Kwaliteit van zorg.....	9
7	Organisatie van de zorg .....	10
8	Onderzoek en therapieontwikkeling .....	12
9	Medicijnbeleid .....	14
10	Financiën.....	15
10.1	Exploitatie 2018 .....	15
10.2	Begroting 2019.....	15
10.3	Risicoverkenning.....	16
	Dankwoord .....	16
	Projecten.....	17
	Afkortingen .....	18
	Begroting 2019.....	19
	Jaarrekening.....	20
A.	Balans.....	20
B.	Exploitatierkening.....	21
C.	Kasstroomoverzicht .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
D.	Algemene toelichting.....	22
	Grondslagen van waardering van activa en passiva .....	22
	Methode van resultaatbepaling .....	23
	Grondslagen van het kasstroomoverzicht .....	23
E.	Toelichting op de balans .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
	Activa .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
	Passiva.....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
	Niet uit de balans blijvende verplichtingen .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
F.	Toelichting op de exploitatierkening .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
	Baten.....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
	Overige baten .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
	Lasten.....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
	Overige gegevens.....	24
	Bestemming exploitatiesaldo .....	24
	Gebeurtenissen rond balansdatum .....	24
	Controleverklaring .....	24

# Bestuursverslag

## 1 De VSOP

### 1.1 Inleiding

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) werd in 1979 opgericht. De vereniging zet zich in voor mensen met zeldzame en genetische aandoeningen en hun naasten door onderzoek, kennis, preventie, genezing en behandeling te bevorderen. Deze doelstelling en de uitwerking daarvan zijn in de statuten als volgt geformuleerd: *'De VSOP wil vanuit het patiëntenperspectief stimuleren dat nieuwe genetische kennis en biomedische toepassingen voor iedereen toegankelijk zijn en optimaal bijdragen aan welzijn en gezondheid van zowel huidige als toekomstige generaties.'* Dit door:

- a. het raadplegen van de aangesloten organisaties betreffende gemeenschappelijke belangen, vraagstukken en uitdagingen;
- b. in het bijzonder aandacht te besteden aan:
  - genetische, aangeboren en zeldzame aandoeningen;
  - vraagstukken op het terrein van erfelijkheid, medische ethiek en medische biotechnologie;
- c. contacten met relevante partijen in binnen- en buitenland, gericht op belangenbehartiging;
- d. beleidsbeïnvloeding, advisering, agendasetting en samenwerking;
- e. het realiseren van of participeren in oplossingsgerichte nationale en Europese/internationale beleidstrajecten en projecten;
- f. het stimuleren van en/of participeren in patiëntgericht wetenschappelijk onderzoek, onder andere middels bijzondere leerstoelen;
- g. het stimuleren van goede voorlichting, preventie, diagnostiek, therapie en zorg;
- h. de inbreng van het patiëntenperspectief in het maatschappelijk en politiek debat;
- i. het zoeken van publiciteit voor belangen, standpunten en activiteiten.

De uitwerking van deze doelstelling voor de periode 2017 – 2020 staat beschreven in het meerjarenbeleidsplan *'Zeldzaam belangrijk'*. De indeling van dit jaarverslag volgt dit beleidsplan voor wat betreft de acht beleidsterreinen en de daarin geformuleerde ambities. De weergegeven projectnummers verwijzen naar de tabel aan het eind van de verslag en de nummering in de jaarrekening.

### 1.2 Leden

Het zijn in de eerste plaats de lidorganisaties die het mogelijk maken dat de VSOP zich kan inzetten voor de minstens één miljoen Nederlanders met een zeldzame of genetische aandoening. De lidorganisaties zijn bepalend voor het beleid, draagvlak en representativiteit van de vereniging. De algemene ledenvergadering (ALV) is het hoogste beslisorgaan. De ALV's van het verslagjaar vonden plaats op 20 juni en 31 oktober, beide te Amersfoort.

Zes nieuwe organisaties sloten zich aan, te weten de Bardet-Biedl Syndroom Stichting, Belangenvereniging LOA/LHON, Stichting Christianson Syndrome Europe, Vereniging Cornelia de Lange Syndroom, Nederlandse vereniging voor paragangliomen en Care4BrittleBones. Twee organisaties beëindigden hun lidmaatschap, namelijk de CPLD Vereniging (Chronische Polymorfe Licht Dermatose) en de Bijniervereniging NVACP.

#### **Ambities betreffende de achterban zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:**

- Via de lidorganisaties wordt een lijst opgesteld van mensen die hun persoonlijke ervaring met een zeldzame en/of genetische aandoening willen inzetten voor media-uitingen, bijeenkomsten, deskundigheidsbevordering en beleidsbeïnvloeding via de VSOP.
- In 2020 telt VSOP minimaal 100 lidorganisaties en aangesloten groepen.
- De VSOP is ook van betekenis voor mensen met zeer zeldzame aandoeningen en patiënten met zeldzame aandoeningen die niet als rechtspersoon zijn georganiseerd.

Eind 2018 telde de VSOP de volgende 76 lidorganisaties:

- ADCA Vereniging Nederland (Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxia)
- ALS Patients Connected (APC)
- Amyloïdose Nederland
- Bardet-Biedl Syndroom Stichting
- Belangengroep MEN (Multiple Endocriene Neoplasie)
- Belangenvereniging LOA/LHON (Leber's Opticus Atrofie/Lebers Hereditaire Opticus Atrofie)
- Belangenvereniging van Kleine Mensen (BVKM)
- Belangenvereniging Von Hippel-Lindau (VHL)
- Care4BrittleBones
- Christianson Syndrome Europe
- CMTC-OVM Vereniging (Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita en Overige Vasculaire Malformaties)
- Contactgroep Marfan Nederland
- DEBRA Nederland (Epidermolysis Bullosa)
- DSDNederland (46,XY DSD-varianties)
- FOP Stichting Nederland (Fybrodysplasia Ossificans Progressiva)
- Fragiele X Vereniging Nederland
- FSIGN: Fabry Support & Informatie Groep Nederland
- Galactosemie Vereniging Nederland (GVN)
- HME-MO Vereniging Nederland (Hereditaire Multiple Exostosen - Multiple Osteochondromen)
- Interstiële Cystitis Patiëntenvereniging (ICP)
- Jeugdreuma Vereniging Nederland
- Laposa: Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsafwijkingen
- LGD Alliance Nederland (lymphangiomatose & Gorham's Disease)
- Lichen Planus Vereniging
- Longfibrose Patiëntenvereniging
- Macula Vereniging (Macula Degeneratie)
- Mastocytose vereniging Nederland
- MSS Research Foundation (Marshall-Smith Syndrome)
- Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS)
- Nederlandse Hypofyse Stichting
- Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV)
- Nederlandse PKU Vereniging (Phenylketonurie)
- Nederlandse Rett Syndroom Vereniging (NRSV)
- Nederlandse Vereniging van Hemofilie-Patiënten (NVHP)
- Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Paragangliomen
- NephcEurope (Nephrotic Syndrome)
- NFVN: Neurofibromatose Vereniging Nederland
- NVN: Nierpatiënten Vereniging Nederland
- NINA Foundation (Angelman Syndroom)
- OSCAR Nederland (sikkelcelziekte en thalassemie)
- Parkinson Vereniging
- Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie
- Patiëntenvereniging MED SED (Multiple Epifysaire Dysplasie en Spondylo Epifysaire Dysplasie))
- PCD Belangengroep (Primaire Ciliaire Dyskinesia)
- PlatformCHD (Congenitale Hernia Diafragmatica)
- Prader-Willi Fonds
- PSC Patients Europe (Primary Sclerosing Cholangitis)
- SAS: Stichting voor Afweerstoornissen
- SCCH Vereniging (Sternocostoclaviculaire Hyperostosis)
- SGA Platform (Small for Gestational Age & Silver Russell)
- Spierziekten Nederland
- Stichting AA & PNH Contactgroep (Aplastische Anemie en Paroxismale Nachtelijke Hemoglobininurie)
- Stichting De Ontbrekende Schakel (Tyrosine Hydroxylase Deficiëntie)
- Stichting Diagnose Kanker (SDK)
- Stichting Downsyndroom (SDS)
- Stichting Lynch Polyposis
- Stichting MRK-vrouwen (Mayer-Rokitansky-Kuster syndroom)
- Stichting Noonan Syndroom
- Stichting PHA Nederland (Pulmonale Hypertensie Associatie)
- Stichting PWS (Prader-Willi Syndroom)
- Stichting Rubinstein Taybi Syndroom
- STSN: Stichting Tubereuze Sclerose Nederland
- Syringomyelie Patiënten Vereniging
- Vasculitis Stichting
- Vereniging Anusatriesie (VA)
- Vereniging Cornelia de Lange Syndroom
- Vereniging Oog in Oog
- Vereniging van Allergie Patiënten (VAP)
- Vereniging van Ehlers-Danlos patiënten (VED)
- Vereniging van Huntington
- Vereniging van patiënten met Erythroïetische protoporphyrie
- Vereniging voor Angio Oedeem
- Vereniging ziekte van Hirschsprung
- VKS: Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten
- VOI: Vereniging Osteogenesis Imperfecta
- VOKS: Vereniging voor Ouderen en Kinderen met een Slokdarmafsluiting

Een actueel overzicht van aangesloten organisaties, verwijzing naar hun websites, expertisecentra en brochures is te vinden op [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl).

Om startende patiëntenorganisaties te ondersteunen bij hun oprichting werd specifieke webinformatie ontwikkeld (zie <https://zeldzameaandoening.nl/support-bij/oprichting-patientenorganisatie>) en verzorgde de VSOP diverse malen de voorlichting tijdens bijeenkomsten van patiëntenorganisaties in oprichting (projectnr. NL-17014).

### 1.3 Bestuur

De VSOP heeft een onbezoldigd vrijwilligersbestuur. Bestuursleden worden op voordracht van het zittende bestuur door de ledenvergadering benoemd en hebben zitting voor maximaal drie maal vijf jaar.

Het bestuur was in 2018 als volgt samengesteld:

- Dr. A. (Anton) de Wijer, voorzitter
- Prof. dr. M.C. (Martina) Cornel, vicevoorzitter
- Drs. H. (Haske) van Veenendaal, secretaris
- Drs. J. (Joop) Baars, penningmeester
- Drs. D.M.J.J. (Diana) Monissen
- Mr. B.M. (Bernard) Reuser
- Drs. H. R. (Ineke) Wever

Het bestuur vergaderde zes maal en was vertegenwoordigd in de ALV van de Patiëntenfederatie Nederland en het bestuur van de Stichting ERFO-centrum; het door de VSOP opgerichte publieksinformatiecentrum op het terrein van erfelijkheid. De directie, gevoerd door dr. C. (Cor) Oosterwijk, neemt deel aan de bestuurs- en ledenvergaderingen en vertegenwoordigt de vereniging in diverse organisaties en beleidsorganen.

### 1.4 Bureau

Het VSOP-bureau is gehuisvest te Soest. De gemiddelde omvang van de personeelsformatie in 2018 betrof 14,1 fte (in 2017 was dit 14,8 fte en voor 2019 is 13,7 fte begroot). De volgende 26 medewerkers waren in 2018 werkzaam voor de VSOP:

- Mw. Mary van Beers, projectcoördinator (tot 1 augustus 2018)
- Mw. Silvia van Breukelen BSBA, teammanager zorg, lid MT
- Dr. Mariëtte Driessens, beleidsmedewerker
- Drs. Oriana Easton, beleidsmedewerker (per 1 juni 2018)
- Drs. Marijke Griffioen, beleidsmedewerker
- Mw. Annika van Hemert MA, beleidsmedewerker
- Drs. Sigrid Hendriks, beleidsmedewerker
- Drs. Kim Karsenberg, beleidsmedewerker
- Drs. Julia Martens, beleidsmedewerker (tot 15 november 2018)
- Dr. Madelon Meijer, beleidsmedewerker
- Mr. Hanneke Nusselder (tevens werkzaam voor het DES centrum)
- Dr. Cor Oosterwijk, directeur, lid MT
- Drs. Ilze Roelofs, medewerker projecten en communicatie
- Drs. Marèl Segers, beleidsmedewerker
- Drs. Anne Speijer, coördinator kwaliteit van zorg
- Dhr. Fred van Stek, controller
- Drs. Daphne Stemkens, beleidsmedewerker
- Drs. Renée van Tuyll, beleidsmedewerker
- Dr. Ildikó Vajda, beleidsmedewerker (tot 1 juni 2018)
- Dr. Merel Valk: ondersteuning projecten, vrijwilliger
- Mw. Thea van Veldhuizen BA, management assistente en coördinator P&O
- Mw. Anouk van Velzen MSc, beleidsmedewerker
- Dr. Eric Vermeulen, beleidsmedewerker
- Drs. Elsbeth van Vliet, beleidsmedewerker (tevens werkzaam voor het Erfocentrum)
- Mw. Saskia Vonk MSc, communicatiemedewerker (per 2 februari 2018)
- Mw. Paula Waddell, medewerker secretariaat

## 2 Belangenbehartiging en beleidsbeïnvloeding

De VSOP is de nationale belangenbehartiger van de ruim één miljoen patiënten met zeldzame en/of genetische aandoeningen en hun naasten. Zowel in Nederland als Europa wordt vanuit het patiëntenperspectief actief ingezet op aandoeningoverstijgende beleidsbeïnvloeding richting alle relevante veldpartijen.

### Beleidsparticipatie

De thematiek van de zeldzame en genetische aandoeningen werd ook in 2018 onder de aandacht gebracht in diverse gremia:

- de Beraadsgroep Volksgezondheid van de Gezondheidsraad;
- het Directieboard en de ALV van de Patiëntenfederatie Nederland;
- het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG);
- in de Council of National Alliances (CNA) en General Assembly van EURORDIS (Rare Diseases Europe): de Europese patiëntenkoepel voor zeldzame aandoeningen;
- het bestuur en de General Assembly van het European Patients' Forum (EPF): Europa's algemene patiëntenkoepel.

Een actueel overzicht betreffende beleidsparticipatie is te vinden op <https://vsop.nl/over-ons/onze-invloed/>

### Nationaal plan en nationale conferentie

Voor het Nederlandse beleid betreffende zeldzame aandoeningen is het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) van groot belang. Een belangrijk middel voor de nadere uitwerking van het NPZZ is de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen die de VSOP jaarlijks op 28 februari, de internationale *rare disease day*, oftewel Zeldzameziektendag, organiseert. In 2018 stond onder de noemer 'Diagnostiek - Zeldzaam Belangrijk' het belang van tijdige diagnostiek bij zeldzame aandoeningen centraal. Daarbij werd er in samenwerking met het IKNL en NFK extra aandacht gegeven aan zeldzame vormen van kanker. De aanbevelingen die door de deelnemers aan de conferentie werden opgesteld, werden aan diverse veldpartijen, waaronder het ministerie van VWS, toegestuurd. Op dezelfde dag werd ook de update van het NPZZ; het Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten, door ZonMw gepubliceerd. De reactie van de minister volgde in juni middels een beleidsbrief aan de Tweede Kamer. In een brief aan de minister (augustus 2018) uitte de VSOP haar teleurstelling over de brief en riep op tot effectieve maatregelen.

### Het voucherproject: belangenbehartiging

De VSOP wordt niet door de overheid gefinancierd, hetgeen ook door de aangesloten organisaties wordt ervaren als een miskennis van de belangrijke rol van de VSOP in het zorgveld. Het functioneren als vereniging en belangenbehartiger; de *core business* van de VSOP, kon echter grotendeels worden gerealiseerd vanuit de vouchers die aan patiëntenorganisaties zijn toegekend als onderdeel van de financiering van patiëntenorganisaties door de overheid. Ook in 2018 steunden in totaal 23 patiëntenorganisaties<sup>1</sup>, zowel leden als niet-leden, de VSOP door hun vouchers ter waarde van € 18.000 toe te kennen aan het omvangrijke project: 'Bijzondere zorg voor bijzondere aandoeningen'. Sinds 2016 participeren daarin in totaal 26 patiëntenorganisaties met 69 vouchers. Het project werd met vier maanden verlengd en eindigt eind april 2019 (projectnr. BZ-05250).

### Het voucherproject: dienstverlening

Het voucherproject maakte ook dienstverlenende activiteiten mogelijk voor de voucherverstrekende patiëntenorganisaties. Hierdoor kon de VSOP zich ontwikkelen tot een kenniscentrum dat talrijke, voornamelijk kleine patiëntenorganisaties begeleidt bij het realiseren van hun doelstellingen binnen een complex, geïnstitutionaliseerd zorgveld.

#### Ambities betreffende belangenbehartiging en beleidsbeïnvloedend zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:

- De VSOP bevordert dat patiënten in een zo vroeg mogelijk stadium betrokken worden bij ieder initiatief op het terrein van zorg, onderzoek en beleid dat de intentie heeft bij te dragen aan betere kwaliteit van zorg en leven.
- De VSOP heeft impact in zorg en onderzoek door richting (inter)nationale beleidsmakers agendasettend te zijn en hen proactief en vroegtijdig te beïnvloeden.
- De VSOP wil dat ook kleine patiëntenorganisaties, vrijwilligersorganisaties, adequaat zijn toegerust om hun belangen te (laten) behartigen. Clustering, toerusting en adequate financiering zijn daartoe voorwaarden.
- De VSOP geeft de monitoring van knelpunten binnen de achterban een structureel karakter.
- De VSOP investeert in effectieve lobby op politiek niveau, zowel in samenwerking met de leden als patiëntenkoepelorganisaties.
- De VSOP investeert in de relatie met zorgverzekeraars, vooral met het oog op de vergoeding van de infrastructuur en activiteiten die nodig zijn om de rol van zorgverleners en patiëntenorganisaties in expertisenetwerken mogelijk te maken.

<sup>1</sup> Hevas, NCFs, Fragiele X Ver., Parkinson Ver., Kind en Ziekenhuis, LAPOSA, DSD NL, NFNL, Longfonds, Sarcoïdose Belangenver. NL, NVHP, ADCA Ver. NL, Ver. HCHWA-D, VAP, St. Noonan Syndroom, CMTC-OVM Ver., Dit Koningskind, Helpende Handen, Nederlandse Patiënten Ver., NL Paget Patiëntenver., Spierziekten Nederland, Ver. ziekte van Hirschsprung, SCCH Ver., VOI, NRSV.

### 3 Awareness in samenleving en zorg

Om op het terrein van de zeldzame aandoeningen bij te dragen aan zichtbaarheid, bekendheid en alertheid ('awareness') richt de VSOP zich zowel op de samenleving als partijen in de zorg.

#### Landelijke events en publiciteit

De Zeldzameziektendag is een belangrijk middel om landelijke bekendheid te geven aan zeldzame aandoeningen. Zowel de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen die op deze dag wordt gehouden, als de uitreiking van de Zeldzame Engel Awards zorgden ook in 2018 weer voor veel landelijke publiciteit, via o.a.: Radio 5, RTV-Utrecht, Skipr, Blik op Nieuws, Zorgkrant, Nationale Zorggids en HollandBio.

Op uitnodiging van de Ferrari Club Nederland nam de VSOP op 29 september actief deel aan de organisatie van een evenement voor jongeren tussen de 12 en 16 jaar met een zeldzame aandoening. Op Raceway Venray konden zij ervaren wat het is om in een Ferrari mee te rijden en konden zij een soortgelijke ervaring opdoen in collosale DAF-trucks. Dankzij de inzet van tientallen vrijwilligers en motoragenten een geweldig geslaagd event!

In de inleidende column van een bijlage bij de Telegraaf van 17 september vroeg de VSOP aandacht voor het misverstand rondom zeldzame aandoeningen, die gezien de één miljoen Nederlandse patiënten namelijk helemaal niet zo zeldzaam zijn:  
<http://www.mijn-lichaam.com/zeldzame-ziekten/een-niet-zo-zeldzaam-misverstand-over-zeldzame-aandoeningen>.

#### Deskundigheidbevordering

Richting de doelgroep van medische zorgverleners werd gewerkt aan meer awareness met het oog op vroegsignalering, juiste doorverwijzing en behandeling. In dat kader werd i.s.m. het Erfocentrum digitale nascholing (E-learning) ontwikkeld voor huisartsen, jeugdartsen en kinderartsen (projectnr. NL-05074). Daarnaast werden gastcolleges verzorgd voor internationale geneeskundestudenten tijdens de *International Amsterdam Medical Summer School*. Ook bij specifieke aandoeningen, zoals stollingsstoornissen bij vrouwen, werd i.s.m. de NVHP, de Nederlandse Vereniging van Hemofilie Patiënten, bijgedragen aan meer awareness onder de desbetreffende zorgverleners (projectnr. BZ-05250).

I.s.m. de Patiëntenfederatie Nederland leverde de VSOP op 5 april een bijdrage aan de NFU-werkconferentie 'Basisarts van de toekomst'. Daarin wees de VSOP op het belang van onderwijs over zeldzame aandoeningen aan basisartsen zodat zij tijdiger zullen verwijzen.

#### Ambities betreffende awareness zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:

- De VSOP laat de aandacht in de samenleving voor zeldzame aandoeningen significant toenemen.
- De VSOP helpt medische doelgroepen in de eerste en tweedelijnsgezondheidszorg zeldzame aandoeningen eerder te signaleren door middel van deskundigheidsbevorderende activiteiten, bijdragend aan het tijdiger herkennen van symptomen, tijdiger verwijzing naar expertisecentra en een betere invulling van hun eigen rol in de behandeling. De VSOP gebruikt daarbij de ervarings-kennis van patiënten(organisaties).
- De communicatie van de VSOP richting veldpartijen en samenleving wordt versterkt en geprofessionaliseerd.

## 4 Zwangerschap en erfelijkheid

De VSOP besteedt voortdurend aandacht aan medisch-ethische vraagstukken op het terrein van erfelijkheid, kinderwens, zwangerschap en geboorte. Dit heeft geresulteerd in een belangrijke stem van de VSOP op het beleidsterrein van de preconceptionele en prenatale zorg. Daarbij benadrukt de VSOP het belang van ‘handelingsopties’ voor de (toekomstige) ouders tegenover een beperkte nadruk op medische ‘behandelingsopties’.

Het perspectief van de patiënt is ook van groot belang voor de dialoog over de ethische en juridische aspecten van (nieuwe) genetische toepassingen. Tijdige informatie over alles wat kan bijdragen aan een goede zwangerschapsuitkomst voor moeder en kind, is van groot belang, juist ook voorafgaand aan de zwangerschap.

### Beleidsparticipatie

Deelname aan beleidsorganen op het terrein van zwangerschap en erfelijkheid betrof in het verslagjaar:

- Bij het College Perinatale Zorg:
  - de Werkgroep Preconceptie Indicatie lijst (PIL).
- Bij het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM:
  - de Programmacommissie Prenatale Screening (PNS);
  - de PNS-Werkgroep Kwaliteit, Voorlichting en Onderzoek.
- consortium verkenning 13-weeken ECHO (met een publicatie in Medisch Contact);
- de begeleidingscommissie implementatie Preconceptionele dragerschapsscreening Op Maat (POM);
- de Landelijke Indicatiecommissie Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD);
- de Werkgroep Cliëntenorganisaties Geboortezorg van de Patiëntenfederatie Nederland;
- het bestuur van *Preparing for Life*.

Veel tijd werd geïnvesteerd in de organisatie van een Europese Summit die op 7 en 8 maart 2019 plaatsvond in het Huis van Europa te Den Haag met het oog op Europese agendering van preconceptionezorg.

### Projecten

Een tweetal onderzoeksprojecten op het terrein van zwangerschapszorg betrof de effecten van het driedimensionaal visualiseren van de foetus (projectnr. NL-05007) en de vraag onder welke voorwaarden zwangere vrouwen ethisch verantwoord kunnen worden geïncorporeerd in geneesmiddelenonderzoek (projectnr. NL-05086). Ook nam de VSOP deel aan de Trident-2 studie betreffende de verantwoorde invoering van de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT).

### Kwaliteitsstandaarden

De VSOP werkte actief mee aan de ontwikkeling van een Preconceptie Indicatielijst (PIL). Daarin worden voor alle relevante betrokken zorgdisciplines de inhoud en organisatie van preconceptionezorg en het preconceptioneconsult beschreven. De PIL werd in het verslagjaar afgerond en mede door de VSOP geautoriseerd. Vervolgens werd op basis van de PIL en samen met het Erfocentrum gewerkt aan informatie voor stellen met een kinderwens.

Tevens maakte de VSOP deel uit van de werkgroep die op initiatief van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) de richtlijn ‘Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen’ ontwikkelt (projectnr. NL-17013). Om daarin het patiëntenperspectief goed uitgewerkt te zien, werd de daartoe door de VSOP ingestelde patiëntenadviesraad regelmatig geraadpleegd. Daarnaast zette de VSOP onder relevante patiëntenorganisaties een uitgebreide enquête uit om het patiëntenperspectief goed onderbouwd in beeld te kunnen brengen. De conceptrichtlijn werd in het najaar voorgelegd aan de ALV van de VSOP. Begin 2019 volgt de definitieve versie.

### Ambities betreffende zwangerschap en erfelijkheid zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:

- De VSOP ziet het als haar verantwoordelijkheid (ook buiten Nederland) bij te dragen aan goede zwangerschapszorg (met name preconceptionele zorg), via (inter)nationale overheden en organisaties en netwerken op het terrein van zorg en onderzoek (ERN's) en voorlichting.
- De VSOP blijft het belang van autonome geïnformeerde besluitvorming (in het bijzonder bij kinderwens) benadrukken.



## 5 Tijdige en juiste diagnostiek

Een tijdige diagnose voorkomt progressie van de aandoening en de inzet van onnodige of zelfs schadelijke behandelingen. Ook zonder effectieve behandelingsmogelijkheden *kan* een diagnose aanknopingspunten bieden voor onderzoek, begeleiding, zicht op de toekomst (prognose) en wellicht ook genetische informatie die van belang is voor een (volgende) kinderwens. Diagnostische vertraging is echter een groot probleem bij zeldzame aandoeningen.

### Beleidsparticipatie

In het verslag werd deelgenomen aan de volgende beleidsorganen op het terrein van screening en tijdige diagnostiek:

- het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM:
  - o de Programmacommissie Neonatale Hielprik Screening (PNHS);
  - o de PHNS-Werkgroep Onderzoek.

Tevens was de VSOP adviserend betrokken bij de oprichting van een Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen, verbonden aan het UMC Utrecht.

De visie van de VSOP betreffende de in de hielprik op te nemen aandoeningen werd gepubliceerd in een hoofdstuk van Biowetenschappen en Maatschappij, kwartaal 1-2018: 'De hielprik'.

### Projecten

Er zijn zeer snelle ontwikkelingen op het terrein van de toepasbaarheid van moderne DNA-technieken (Exoom en Genoom Sequencing).

Zo participeert de VSOP in het project 'WGS-first approach: "One-test-fits-all" to diagnose rare genetic disorders' (projectnr. NL-05030).

In dit project wordt i.s.m. alle universitaire medische centra onderzocht hoe DNA-sequencing kan worden ingezet om de diagnose te stellen bij pasgeborenen met complexe problematiek met een mogelijk genetische oorzaak en bij kinderen met neurologische ontwikkelingsstoornissen. Aangezien DNA-sequencing steeds meer wordt toegepast, is goede patiënteninformatie daarover van groot belang. Samen met het Erfocentrum werd daarom schriftelijke en digitale informatie ontwikkeld (projectnr. NL-18.007)

Zolang er bij een kind echter nog geen diagnose kan worden gesteld, is het van groot belang ook die kinderen, ouders en gezinnen steun te bieden. In dat kader werd in samenwerking met het Erfocentrum de website 'DiagnoseWijzer' ([www.diagnosewijzer.com](http://www.diagnosewijzer.com)) ontwikkeld en tijdens de National Conferentie Zeldzame Aandoeningen op 28 februari gelanceerd. Deze website helpt ouders een medisch dagboek bij te houden van een kind met onbegrepen klachten en het vermoeden van een zeldzame aandoening. Dat draagt bij aan betere zorg voor het kind en mogelijk ook aan het stellen van de juiste diagnose (projectnr. NL-05049).

Ook werkten VSOP en Erfocentrum aan het in beeld brengen van de ervaringen van ouders en patiënten met diagnostiek. De vaak schokkende uitkomsten betreffende de diagnostische vertragingen en de invloed daarvan op ouders en patiënten werden in augustus 2018 gepubliceerd in 'Huisarts en Wetenschap': 'Diagnostiek van zeldzame ziekten: een literatuuronderzoek naar de ervaringen van ouders' en een onderzoeksrapport van het UMCG met als titel 'Scherper zicht op diagnostische vertraging bij zeldzame aandoeningen'. Dit rapport is later, begin 2019, officieel aangeboden aan minister Bruins.

Eind 2018 werd het project 'Zorgnetwerk zonder diagnose' toegekend (projectnr. NL-18-022). In dit project worden een platform en netwerk opgezet voor alle Nederlandse diagnostische poliklinieken die van belang zijn om een zeldzame aandoening te kunnen diagnostiseren.

### Reguliere activiteiten

Het Platform ZON biedt (ouders van) kinderen zonder diagnose, of met een zeer zeldzame diagnose, relevante informatie en mogelijkheden voor onderling contact via een besloten Facebook-groep opgezet met 375 leden ([www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl), projectnr. NL-05050).

### Ambities betreffende diagnostiek zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:

- De VSOP blijft agenderen dat ook aandoeningen die buiten de beperkte definitie vallen van 'behandelbaar', opgenomen worden in de hielprik of een vergelijkbaar vroege screening.
- De VSOP zet zich in voor een landelijke infrastructuur en toereikende financiering om alle relevante familieleden van indexpatiënten te kunnen informeren over een mogelijk genetisch risico.
- De VSOP zal zich inzetten voor betere, multidisciplinaire begeleiding van patiënten met een weinig bekende diagnose en een volwaardige positie / classificatie van deze patiënten in allerlei zorgsystemen.
- De VSOP blijft zich inzetten voor partnerschap en medezeggenschap bij genetische data die met behulp van diagnostiek, screening of wetenschappelijk onderzoek verkregen zijn.

## 6 Kwaliteit van zorg

De VSOP draagt bij aan betere kwaliteit van zorg voor zeldzame en genetische aandoeningen door generieke en aandoeningsspecifieke activiteiten te initiëren en uit te voeren op het terrein van kwaliteitsstandaarden, kwaliteitsregistraties, samen beslissen, zorg op maat, deskundigheidsbevordering, etc.

### Beleidsparticipatie

Deelname aan beleidsorganen op het terrein van de kwaliteit van zorg betrof in het verslagjaar:

- het expertisenetwerk *Patient-Reported Outcomes* van de NFU;
- de Advies- en expertgroep AQUA van het Zorginstituut Nederland van het ZiN;
- International network to promote patient and public involvement in health and social care.

Patiëntenfederatie Nederland:

- de Adviesgroep PROM's;
- de Werkgroep Eerstelijnszorg en paramedische zorg;
- de Klankbordgroep t.b.v. Leidraad patiënteninformatie en keuzehulpen;
- de Stuurgroep KIDZ : Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch specialistische Zorg.

### Kwaliteitsstandaarden

Door (bij te dragen aan de) ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden en de bijbehorende patiënteninformatie helpt de VSOP mee de kwaliteit van zorg voor zeldzame en genetische aandoeningen te verbeteren. In het verslagjaar werd gewerkt aan kwaliteitsstandaarden op het terrein cystic fibrosis, atypische parkinsonismen, anorectale malformaties en primaire scleroserende cholangitis (PSC).

Ook werkte de VSOP, samen met de NVHP aan een document voor erfelijke stollingsstoornissen, gericht op risico-inventarisatie, dat onderdeel wordt van de herziene NVHB-richtlijn 'Diagnostiek en behandeling van hemofilie en aanverwante hemostasestoornissen'.

Afgerond en opgeleverd werden de kwaliteitsstandaarden voor AL-amyloïdose, Fragiele X syndroom, Phelan-McDermid syndroom, bijnierziekten en slokdarmafsluiting. (projectnr. BZ-05250, NL-16010, NL-16013, NL-16014, NL-17003, NL-17006, NL-17010, NL-05002, NL-05050, NL-05080, NL-05254). De al eerder afgeronde zorgstandaarden voor NF1 en NF2 werden door het ZiN erkend en opgenomen in het formele Register van het ZiN.

Ook werd digitale of gedrukte informatie voor de patiënt en/of naasten opgeleverd bij de kwaliteitsstandaarden voor slokdarmafsluiting, fragiele X syndroom, AL-amyloïdose en nefrotisch syndroom bij kinderen. Daarin worden de medische begrippen uit de kwaliteits-standaard uitgelegd en informatie verstrekt over het omgaan met de betreffende aandoening in het dagelijks leven.

Alle door de VSOP ontwikkelde kwaliteitsdocumenten worden aangeboden op <https://zichtopzeldzaam.nl/documenten/>.

Bij de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden voor zeldzame aandoeningen spelen patiëntenorganisaties veelal een initiërende en aanjagende rol. De ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden is echter complex. Om patiëntenorganisaties toe te rusten faciliteert de VSOP daarom het Platform Kwaliteitsstandaarden en werd de website [www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl](http://www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl) ontwikkeld, met daarop een model voor de ontwikkeling en herziening van kwaliteitsstandaarden en gerelateerde patiënteninformatie (projectnr. NL-05002). Het eind 2018 toegekende project 'Voor en met elkaar' maakt het mogelijk patiëntenorganisaties die hierbij ondersteuning nodig hebben, de nodige advisering en begeleiding te bieden (projectnr. NL-18-020).

### Eerstelijnszorg

In samenwerking met de desbetreffende patiëntenorganisaties, hun medisch adviseurs en het Nederlands Huisartsen genootschap (NHG) ontwikkelt de VSOP informatie gericht op de huisarts en zijn/haar rol in de behandeling en begeleiding van patiënten met zeldzame aandoeningen. In het verslagjaar werd gewerkt aan huisartseninformatie betreffende Alpha-1, sarcoïdose, Bardet-Biedl syndroom, mastocytose, cutis marmorata teleangiectatica congenita (CTMC), hereditaire angio oedeem, jeugdreuma, craniocynostose en de ziekte van Hirschsprung. Opgeleverd werd de informatie over dunnevezel neuropathie en neuralgische amyotrofie (projectnr. NL-05260 en NL-17009).

Om ook beleidsmatig bij te dragen aan betere eerstelijnszorg voor zeldzame aandoeningen leverde de VSOP een bijdrage aan de nationale onderzoeksagenda van het NHG. Met de vakgroep Huisartsengeneeskunde van het MUMC+ te Maastricht werden de mogelijkheden verkend voor meer awareness onder huisartsen in de regio.

### Projecten

In het project 'Samen beslissen in de zorg voor zeldzaam' werd - middels de ervaringen die worden opgedaan in tien pilots - een model ontwikkeld voor een Individueel Zorgplan voor zeldzame aandoeningen (projectnr. NL-16009). Het model werd middels een poster gepresenteerd tijdens de European Conferences on Rare Diseases and Orphan drugs, 10-12 mei te Wenen en wordt inmiddels aangeboden op [www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl](http://www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl).

Op het terrein van de psychosociale zorg voor kinderen met het Noonan Syndroom werkte de VSOP samen met het Amsterdam UMC aan 'Kwaliteit van Leven In Kaart' (KLIK; [www.hetklikt.nu](http://www.hetklikt.nu), projectnr. NL-17002) en het project Optimalisatie van KLIK (projectnr. NL-18006), waarbij screening en monitoring van psychosociale zorg voor ernstige somatische aandoeningen, waaronder een dertigtal zeldzame aandoeningen, wordt verbeterd.

Daar waar het zeldzame syndromen betreft die gepaard gaan met een verstandelijke beperking wordt in het project Drieluik Syndromen gewerkt aan de deskundigheidsbevordering van en samenwerking tussen AVG-artsen, huisartsen, ouders, verzorgers en mantelzorgers in de zorg voor een tiental zeldzame syndromen (projectnr. NL-16012). De syndromen waaraan in 2018 werd gewerkt zijn Kabuki syndroom, Rett syndroom, Williams syndroom, Smith Lemli Opitz (SLO), Smith Magenis, Sotos, CHARGE, Foetaal alcohol syndroom en Velo-cardio-faciaal (deletie 22q11.2). De informatie over deze syndromen zal in 2019 en 2020 op een website geplaatst worden.

#### **Ambities betreffende kwaliteit van zorg zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:**

- De VSOP stimuleert het 'samen beslissen' tussen zorgverlener en patiënt om de zorg beter af te stemmen op wat voor de kwaliteit van leven van de patiënt en zijn naasten belangrijk is.
- De VSOP stimuleert het gebruik van adequate uitkomstenmaten om zo de daadwerkelijke waarde van de verleende zorg voor de patiënt en zijn naasten in beeld te kunnen brengen en daarmee de zorg te kunnen verbeteren.
- De VSOP verbetert de kwaliteit van zorg door voor alle (clusters van) zeldzame aandoeningen vanuit het patiëntenperspectief professionele instrumentaria te ontwikkelen en/of patiëntenorganisaties daarbij te ondersteunen.
- De VSOP is alert op 'gepast gebruik' van de zorg en stimuleert de rol van patiënten bij 'de-implementatie' van overbodige zorg en niet-effectieve interventies. Zo kunnen juist meer (kosten)effectieve interventies, ook voor kleine doelgroepen, worden toegelaten tot de verzekerde zorg.
- De VSOP besteedt extra aandacht aan de kwaliteit van de medische zorg voor mensen met verstandelijke beperkingen en syndromen.

## **7 Organisatie van de zorg**

Een betere organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen omvat zaken als coördinatie, concentratie en samenwerking in de zorg, maar ook kennisdeling tussen en deskundigheidsbevordering bij zorgprofessionals. De VSOP onderschrijft dan ook van harte de samenvatting van het Slotadvies Afstemmingoverleg Zeldzame Ziekten: *"Iedereen die lijdt aan een zeldzame ziekte krijgt tijdig een accurate diagnose, ontvangt netwerkzorg en behandeling (waar nodig grensoverschrijdend) die aansluit bij de individuele behoefte. Om dit mogelijk te maken dienen de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen een zodanige positie te krijgen dat aan alle voorwaarden kan worden voldaan, zoals het vormen van een netwerk met zorgverleners in de regio van de patiënt en andere instanties zoals gemeenten en zorgverzekeraars. Participatie van mensen met een zeldzame ziekte en hun organisaties is hier een onlosmakelijk onderdeel van."*

### **Beleidsparticipatie**

Deelname aan beleidsorganen op het terrein van de organisatie van zorg betrof in het verslagjaar:

- De Beoordelingscommissie toetsing expertisecentra van de NFU
- De Wetenschappelijke Adviesraad (WAR) van Orphanet Nederland

### **Expertisecentra**

De rol van de VSOP betreffende de organisatie van de zorg wordt onder andere zichtbaar bij de toetsing van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. In nauwe samenwerking met de NFU faciliteerde de VSOP de beoordeling door patiëntenorganisaties van kandidaat-expertisecentra en nam als lid van de zogenaamde Beoordelingscommissie deel aan de uiteindelijke advisering van de minister van VWS (projectnr. NL-17005). Dit proces eindigde in 2018. Een vijfjarig vervolg op deze toetsing werd in het verslagjaar samen met de NFU voorbereid en in augustus 2018 als projectvoorstel aan het ministerie van VWS aangeboden.

Dankzij de toekenning van het project 'Onderzoek: Zeldzaam belangrijk' kan worden gestart met een inventarisatie van de zeldzame aandoeningen waarvoor nog geen Nederlands expertisecentrum bestaat (projectnr. NL-18-010).

### **Netwerkvorming**

De vorming van zorgnetwerken is van groot belang voor de kwaliteit van de perifere zorg. De VSOP initieerde en coördineerde diverse projecten om deze netwerken te realiseren, namelijk voor neurofibromatose (projectnrs. NL-05009 en NL-17001), cranofaciale aandoeningen, DSD en de kindzorg (projectnrs. NL-05080 en BZ-05250). In het project 'Samen beslissen in de zorg voor zeldzaam' werd vanuit de ervaringen in 10 pilots een generiek model ontwikkeld voor dergelijke zorgnetwerken (projectnr. NL-16009). In de pilots werkten expertisecentra en patiëntenorganisaties samen aan zorgnetwerken voor de volgende aandoeningen: ACNES, stollingsstoornissen bij vrouwen, jeugdreuuma, longfibrose, mastocytose, Marfan syndroom, neurofibromatose, Prader-Willi syndroom, vasculitis en Von Hippel Lindau.

De VSOP initieerde in januari in het Huis van Europa te Den Haag een overleg tussen het ministerie van VWS, NFU, zorgverzekeraars en de koepels van ziekenhuizen betreffende de financiering van dergelijke netwerken. Het concept-model werd middels een poster gepresenteerd tijdens de European Conferences on Rare Diseases and Orphan drugs, 10-12 mei te Wenen. Het model is inmiddels beschikbaar op [www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl](http://www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl).

Samen met de Sarcoïdose Belangenvereniging werd het zorglandschap voor deze aandoening in beeld gebracht en gepubliceerd, zodat patiënten de zorg kunnen kiezen die het best bij hen past.

Met het Integraal Kankercentrum Nederland (IKNL) werd afgestemd over de inrichting van de zorg voor zeldzame vormen van kanker. Dit resulteerde tijdens de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen op 28 februari in de gezamenlijke (IKNL, de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties NFK en VSOP) overhandiging van de publicatie 'Kankerzorg in beeld – Zeldzame kanker' aan secretaris-generaal Gerritsen van VWS.

Eind 2018 werd het project 'Connect Extended' toegekend, waarin Spierziekten Nederland en VSOP digitale platforms gaan ontwikkelen waarin expertisecentra voor eenzelfde aandoening zich gezamenlijk presenteren aan en bereikbaar zijn voor patiënten en perifere zorgverleners (projectnr. NL-18-018). De VSOP werkt daarbij samen met expertisecentra en patiëntenorganisaties op het terrein van hemangiomen en vasculaire malformaties, neurofibromatose type 1 (NF1), amyloïdose, ziekte van Hirschsprung, slokdarmafsluiting, anorectale malformaties (ARM), hernia diafragmatica, mastocytose, primaire scleroserende cholangitis (PSC) en immuun trombocytopenie (ITP).

Europese grensoverschrijdende samenwerking in de zorg voor zeldzame aandoeningen is van groot belang. Met het oog daarop participeert de VSOP in het EMRaDi project (EMR Rare Disease: [www.emradi.eu/nl](http://www.emradi.eu/nl), projectnr. EU-5006) waarin gewerkt wordt aan betere grensoverschrijdende organisatie van de zorg in de Euregio Maas-Rijn. De prioritaire aandoeningen zijn chronische myeloïde leukemie (CML), Duchenne-spierdystrofie, fenylyketonurie (PKU), galactosemie type 1, polycythemia vera (PV), Rett syndroom, Silver-Russell syndroom en de ziekte van Huntington. De VSOP faciliteert daarin een '*Patient Sounding Board*'. Deze kwam in 2018 tweemaal bijeen om input te geven voor het project. Tevens organiseerde de VSOP het zeldzameziektendag-symposium betreffende grensoverschrijdende zorg dat in het kader van het EMRaDi-project vervolgens op 28 februari 2019 te Maastricht plaats zou vinden.

In het kader van het in 2018 toegekende project 'Onderzoek: Zeldzaam belangrijk' zal ook worden geïnventariseerd welke netwerken reeds bestaan en waar deze nog nodig zijn, alsmede hoe het zorglandschap en het patiëntenlandschap voor zeldzame aandoeningen beter onderling kunnen samenwerking op basis van de clustering die voor de Europese Referentie Netwerken wordt gehanteerd (projectnr. NL-18-010).

#### **Ambities betreffende de organisatie van zorg zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:**

- De VSOP wil aandacht voor de 'witte vlekken' in het zorglandschap voor zeldzaam. Dat betreft zowel zeer zeldzame aandoeningen zonder een (Europees) expertisecentrum, als expertisecentra zonder patiëntenorganisatie en/of nationaal netwerk.
- De VSOP zet zich in voor meer concentratie van zorg en onderzoek voor zeldzame aandoeningen op basis van aandoeningsspecifieke kwaliteits- en volumecriteria. Het aantal expertisecentra moet in verhouding staan tot het aantal patiënten per regio.
- De VSOP bevordert dat concentratie hand in hand gaat met meer digitale zorg en eHealth. Dat maakt de patiënt minder afhankelijk van het expertisecentrum en stelt hem in staat meer regie te nemen over zijn gezondheid.
- De VSOP wil voor alle zeldzame aandoeningen nationale expertisenetwerken ontwikkelen en/of patiëntenorganisaties en expertisecentra daarbij ondersteunen.
- De VSOP stimuleert de verbinding tussen Nederlandse expertisecentra, expertisenetwerken en ERN's. Clustering van zowel de Nederlandse patiëntenorganisaties als de expertisecentra op basis van de clustering binnen de 24 aangewezen ERN's zal worden verkend.
- De VSOP zet zich in voor betere voorlichting over en ondersteuning bij grensoverschrijdende zorg.

## 8 Onderzoek en therapieontwikkeling

De VSOP ziet het bevorderen van onderzoek en therapieontwikkeling als een belangrijke opdracht. Actieve betrokkenheid van patiënten in vroege onderzoeksfases is noodzakelijk om bruggen te slaan tussen het wetenschappelijk perspectief en het patiëntenperspectief, ook betreffende ethische vraagstukken. Dat resulteert in daadwerkelijke meerwaarde voor de patiënt.

### Nationale onderzoeksagenda

Tijdens de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen van 2017 werd samen met alle deelnemers een oproep gedaan aan het ministerie van VWS om een Nationale Onderzoeksagenda Zeldzame Aandoeningen te ontwikkelen (projectnr. BZ-05250). Dit resulteerde in onderzoek van de Universiteit Utrecht, in opdracht van het ministerie, om de inhoud van deze onderzoeksagenda nader te verkennen met het oog op een bij ZonMw onder te brengen onderzoeksprogramma. Vanzelfsprekend participeerde ook de VSOP in de raadpleging door de Universiteit Utrecht.

### Beleidsparticipatie

De participatie in beleidsorganen betreffende wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling betrof:

- de Begeleidingscommissie Citrienfonds;
- de Klankbordgroep Horizon 2020 van de ministeries van VWS, EZ en OC&W;
- Stuurgroep en Kernteam van de ELSI Servicedesk voor ethische, juridische en maatschappelijke vraagstukken over personalized medicine en NGS (Next Generation Sequencing);
- de Beroepscommissie Code Goed Gebruik van de Federatie Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV);
- de Maatschappelijk Adviesraad Biobanken (MAB) van BBMRI-NL;
- het bestuur van EGAN: Patients' Network for Medical Research and Health.

Met het ministerie van VWS en het ZiN werd diverse keren afgestemd over een nationale infrastructuur voor registers. Dit resulteerde in 2018 in het verzoek van minister Bruins aan het ZiN een zogenaamde 'uitvoeringstoets' te ontwikkelen. De reactie van het ZiN zou in 2019 volgen.

In oktober reageerde de VSOP op de voorgenomen wijziging van de embryowet met een brief aan het ministerie van VWS. Daarin pleitte de VSOP pleitte er voor, de mogelijkheden voor wetenschappelijk onderzoek met embryo's te verruimen.

### Patiënten & onderzoek

De betrokkenheid van patiënten bij onderzoek en therapieontwikkeling werd ook gestimuleerd door het faciliteren van de interacties tussen patiënten, onderzoekers en producenten tijdens de Date2Innovate i.s.m. ZonMw en *Innovation for Health* (projectnr. BZ-05250).

In samenwerking met onderzoekers van het Amsterdam UMC en LUMC en de Stichting Kind en Ziekenhuis werd de VSOP-website [www.kindenonderzoek.nl](http://www.kindenonderzoek.nl) van nieuwe content voorzien. De website rust ouders, kinderen, zorgverleners en onderzoekers toe op het terrein van klinisch onderzoek bij kinderen.

### Nederlandse projecten

Om de uitkomsten van zowel onderzoek als zorg goed te kunnen meten, evalueren en verbeteren, zijn registries van groot belang. Het opzetten en onderhouden daarvan kunnen niet zonder de inbreng vanuit het patiëntenperspectief, bijvoorbeeld voor het bepalen van relevante uitkomstmaten (bijv. PROMs) die een relatie hebben met de kwaliteit van leven van patiënten.

De VSOP werkte met patiëntenorganisaties samen aan de ontwikkeling van dergelijke registries (projectnr. BZ-05250). Voor HEVAS (Ouder- en Patiëntenvereniging voor Hemangiomen en Vasculaire Malformaties) betrof dit een zogenaamde signaalbank waarin patiënten relevante zorguitkomsten bijhouden en bij de Nederlands Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) betrof het een, op een vragenlijst en interviews gebaseerd onderzoeksrapport *'De patiënt, het register, de biobank en het EPD. Wat willen patiënten met cystic fibrosis met hun gegevens? Een verkenning'*.

De website [www.patiëntenregisters.org](http://www.patiëntenregisters.org) werd in de tweede helft van 2018 gelanceerd (projectnr. NL-05008). Deze site ondersteunt patiëntenorganisaties en expertisecentra bij de ontwikkeling van (kwaliteits)registers voor wetenschappelijk onderzoek ter verbetering van de kwaliteit van zorg en om de uitkomsten van interventies te monitoren.

Nieuwe en zeer nauwkeurige methoden om het menselijke DNA te veranderen en zo ook genetische afwijkingen te repareren staan uitgebreid in de belangstelling. Met name de mogelijkheid ook genetisch defecte embryo's te herstellen leidt tot veel (inter)nationaal debat. In april verscheen over dit thema een interview met de VSOP in het Financieel Dagblad. De VSOP zal het patiëntenperspectief ook inbrengen in de nationale dialoog die hierover in 2019 wordt opgestart.

## Europese projecten

De VSOP was partner in diverse Europese onderzoeksprojecten:

CloSed (*Clonidine for Sedation of paediatric patients in the intensive care unit*, projectnr. EU-05053) betreft een klinische trial betreffende sedatie van kinderen op de intensive care wordt onderzocht. Hier faciliteert de VSOP de inbreng van ervaringsdeskundige ouders uit diverse EU-landen. Het project eindigde eind 2018.

PedCrim (Paediatric Clinical Research Infrastructure Network, projectnr. EU-16003) betreft een uitbreiding van ECRIN (*European Clinical Research Infrastructure Network*,) waardoor deze Europese infrastructuur ook het Europese klinisch onderzoek bij kinderen kan gaan faciliteren. De VSOP is één van de projectpartners en draagt bij aan het verder verbeteren van patiëntenparticipatie in trials met kinderen.

Conect for Children (C4C, projectnr. EU-18-001) werd in 2017 door het *Innovative Medicines Initiative* (IMI) toegekend en startte in 2018. Het betreft een groot samenwerkingsproject op het terrein van klinisch onderzoek voor kinderen waarin de VSOP samen met EURORDIS het patiëntenperspectief inbrengt.

COSYN (*Comorbidity and Synapse Biology in Clinically Overlapping Psychiatric Disorders*, projectnr. EU-05054) richt zich op de ontwikkeling van *personalised medicine* voor mensen met een verstandelijke beperking, autisme of schizofrenie middels individuele neuronale cellijnen.

MINDDS (*Maximising Impact of research in Neuro-Developmental DisorderS*) betreft een onderzoeksnetwerk op het terrein van de genetische achtergronden van schizofrenie, autisme en verstandelijke beperking.

### **Ambities betreffende onderzoek en therapieontwikkeling zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:**

- De VSOP besteedt extra aandacht aan de vele aandoeningen waarvoor nog geen effectieve interventies bestaan en waarvoor goede (psychosociale) zorg en begeleiding van de patiënt en zijn naasten eerste vereisten zijn.
- De VSOP bevordert de inbreng van het patiëntenperspectief in de beoordeling van onderzoeken door (ethische) commissies.
- De VSOP zet zich actief in voor de realisatie en continuïteit van registries en biobanken voor zeldzame aandoeningen en voor meer samenwerking op dit terrein: zowel onderling als met patiëntenorganisaties.
- De VSOP stimuleert en faciliteert het contact en de samenwerking tussen patiëntenorganisaties, onderzoekers en ontwikkelaars van medische producten met het oog op het verkennen van onderzoeksmogelijkheden en therapieontwikkeling.
- De VSOP verkent de mogelijkheden voor het instellen van nieuwe bijzondere leerstoelen.



## 9 Medicijnbeleid

De VSOP wil dat patiënten ‘koste wat het kost’ toegang (‘access’) hebben tot effectieve medicijnen. Echter, de prijs dient in verhouding te staan tot de meerwaarde voor patiënt en maatschappij. De kosteneffectiviteit van de zorg, (wees)geneesmiddelen en overige interventies is een steeds belangrijker uitgangspunt voor de overheid en staat ook steeds centraler in het maatschappelijk debat. Transparantie en samenwerking tussen alle actoren in de keten van medicijnontwikkeling zijn nodig om de toegankelijkheid van innovaties te blijven garanderen.

### Beleidsparticipatie

In het medicijnbeleid van de VSOP stonden innovatie van het (wees)geneesmiddelenbeleid, de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en de toegang van patiënten daartoe centraal. Deelname aan beleidsorganen op het terrein van het medicijnbeleid betrof:

- Het Zorginstituut Nederland (ZiN):
  - Adviescommissie Pakket (ACP);
  - Regiegroep Horizonscan.
- De Patiëntenfederatie Nederland:
  - Werkgroep Medicijnbeleid.
- ZonMw:
  - Commissie Goed Gebruik Geneesmiddelen (GGG);
  - jury Medische Producten Nieuw en Nodig.
- College ter Beoordeling Geneesmiddelen (CBG):
  - Commissie *Advanced Therapy Medicinal Products*.
- De EMA (*European Medicines Agency*) te Londen:
  - *Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)*;
  - *Committee for Advanced Therapies (CAT)*.
- ad hoc consultaties van de Nederlandse Zorgautoriteit.

De VSOP reageerde uitgebreid op de ‘Monitor Weesgeneesmiddelen 2018’ van het ZiN, na consultatie van de patiëntenorganisaties Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS) en de Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN).

Om patiëntenorganisaties te ondersteunen bij hun belangenbehartigende rol in het medicijnbeleid werd specifieke webinformatie ontwikkeld: <https://zeldzameaandoening.nl/support-bij/weesgeneesmiddelen/> (projectnr. NL-17014).

#### **Ambities betreffende medicijnbeleid zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:**

- De VSOP adviseert en/of ondersteunt patiëntenorganisaties en expertisecentra bij onderzoek dat kan bijdragen aan ‘gepast gebruik’ en betere kosteneffectiviteit.
- De VSOP spreekt biofarmaceutische bedrijven aan op hun maatschappelijke verantwoordelijkheid als het gaat om de prijs van medicijnen en therapieën in relatie tot hun effectiviteit.
- De VSOP blijft zowel in nationaal als Europees verband actief meedenken over het oplossen van knelpunten in de totale keten van medicijnontwikkeling, die (tijdige) toegang tot medicijnen voor patiënten in de weg staan.

## 10 Financiën

De VSOP ontvangt geen meerjarige instellings- of exploitatiesubsidies van overheid of fondsen. Dit doet helaas geen recht aan de belangrijke positie die de VSOP inneemt in de Nederlandse samenleving en het frequente beroep dat overheid en veldpartijen doen op de VSOP. Het ontbreken van adequate financiering voor de basisfuncties van de vereniging bemoeilijkt het adequaat functioneren als belangenbehartiger en de dienstverlening aan de leden, alsmede de evaluatie, implementatie, follow-up en continuïteit van projectmatig ontwikkelde producten en diensten.

Na eerdere, diverse (tevergeefse) gesprekken met het ministerie van VWS waarin ervoor werd gepleit de VSOP op te nemen in de nieuwe subsidiekader voor 2019-2022, werd deze omissie in het voorjaar onder de aandacht gebracht van de regeringspartijen. CDA, D66 en CU brachten in het Algemeen Overleg van 25 april de positie van de VSOP nadrukkelijk ter sprake. Helaas leidde dit niet tot het gewenste resultaat: erkenning van de VSOP als subsidiabele (koepel) patiëntenorganisatie in het nieuwe subsidiekader.

### **Ambities betreffende de financiën zoals beschreven in het meerjarenbeleidsplan:**

- De VSOP benadert overheid, fondsen, zorgverzekeraars en industrie om de ambities uit dit meerjarenbeleidsplan te gaan realiseren. De VSOP zal een beroep doen op financiering vanuit de nieuwe overheidsregeling per 2019.
- Het donateursbeleid wordt verder vormgegeven.
- De inkomsten van de VSOP bedragen tenminste anderhalf miljoen euro per jaar en de VSOP groeit verder om meer voor het totaal van de achterban te kunnen betekenen.

### 10.1 Exploitatie 2018

Projectacquisitie vereist een voorinvestering in de daarvoor benodigde personele en materiële kosten. Hiervoor wordt standaard € 50.000 in de begrotingen opgenomen, resulterend in een negatief saldo van baten en lasten van dezelfde omvang. De uiteindelijke uitgaven ten behoeve van acquisitie bedroegen € 60.459, resulterend in nieuwe projecten met een totale waarde van € 1.135.929, waarvan € 44.039 ten bate van het boekjaar 2018.

Het boekjaar 2018 eindigt met een positief resultaat van € 32.845: tegenover € 1.722.510 aan baten stonden € 1.689.665 aan lasten. Dit resultaat wordt toegevoegd aan de continuïteitsreserve. Deze heeft op de balansdatum een waarde van € 370.858.

### 10.2 Begroting 2019

De begroting 2019 is vastgesteld in de bestuursvergadering van 18 oktober 2018 en door de ALV goedgekeurd op 31 oktober 2018. De begrote inkomsten bedroegen € 1.413.141 en de lasten € 1.463.141.

Onderdeel van de begrote inkomsten betrof € 460.365 'Te verwerven baten uit projecten'. Dit op basis van de gewenste personeelsformatie op grond van de toen lopende acquisitie met een realistische slagingskans. De omvang van dit bedrag en de onzekere vooruitzichten waren aanleiding voor een zeer onzekere periode voor de medewerkers in dienst van de VSOP.

Het wederom opgenomen acquisitiebudget ter grootte van € 50.000 resulteert in eenzelfde negatief saldo van baten en lasten.

Tussen het moment van vaststellen van de Begroting 2019 en het opstellen van deze Jaarrekening 2018 werden diverse projectvoorstellen gehonoreerd voor een totaalbedrag aan € 965.484, resulterend in € 544.072 aan inkomsten ten bate van 2019. Hiervan is € 178.117 begroot voor materiële projectkosten. Per saldo wordt de post te verwerven inkomsten ter grootte van € 460.365 daarmee gereduceerd tot € 91.909 (exclusief de per 15 mei verwachte toezegging van het ministerie van VWS t.b.v. de toetsing van expertisecentra) uitgaande van een tenminste gelijk saldo van baten en lasten over 2019.



## 10.3 Risicoverkenning

De richtlijnen betreffende jaarverslaggeving vereisen een analyse van de mogelijke (financiële) risico's voor de organisatie. In dat kader kan het volgende worden vermeld:

De VSOP kent vele (co)financierende partijen en projectpartners die vervolgens door de VSOP worden gefinancierd. Daardoor is de administratieve lastendruk erg groot. Deze tijdsinvestering gaat ten koste van de beschikbare, declarabele tijd voor projecten, activiteiten en acquisitie. Doorfinanciering van projectpartners vraagt tevens om alertheid m.b.t. inhoudelijke en financiële tekortkomingen van derden waarvoor de VSOP aansprakelijk kan worden gesteld.

Een substantieel aantal medewerkers heeft een aanstelling voor onbepaalde tijd. Het is een uitdaging ieders competenties te laten aansluiten op de soms wisselende aard van nieuwe projecten en activiteiten.

Projectfinanciers vereisen steeds vaker een (substantiële) eigen financiële bijdrage en/of beperken hun bijdrage tot de bruto salaris-kosten. Voor de VSOP brengt dit wezenlijke risico's met zich mee, aangezien instellingssubsidie ontbreekt en de vrij te besteden inkomsten beperkt zijn. De continuïteitsreserve is te klein gezien de jaarlijkse onzekerheid t.a.v. de inkomsten in relatie tot de omvang van de organisatie. Indien er toch sprake is van 'inverdieneffecten' op projecten, blijkt dit onvoldoende om zowel 'verliesgevend' projecten te compenseren en de continuïteitsreserve naar het noodzakelijke niveau te brengen.

## Dankwoord

De VSOP bedankt alle personen en organisaties waarmee inhoudelijk werd samengewerkt in het belang van mensen met zeldzame en genetische aandoeningen, alsmede een ieder - individuen, fondsen en overige partijen - die de VSOP in 2018 financieel en inhoudelijk ondersteunden:

- De lidorganisaties van de VSOP voor hun contributiebijdragen en de patiëntenorganisaties die hun vouchers toevertrouwen aan de VSOP.
- De vaste donateurs voor hun permanente steun aan en betrokkenheid bij de VSOP.
- Alle patiënten en naasten voor de inbreng van hun ervaringsdeskundigheid waardoor in gezamenlijkheid een bijdrage geleverd kon worden aan een betere kwaliteit van zorg en leven van mensen met zeldzame en genetische aandoeningen.
- De vele zorgprofessionals die betrokken waren bij de projecten en activiteiten van de VSOP.
- Het ministerie van VWS voor de financiering van het voucherproject en het faciliteren van de deelname van patiëntenorganisaties aan de toetsing van expertisecentra.
- Diverse fondsen en organisaties voor hun bijdragen aan Nederlandse projecten en het vertrouwen in de VSOP als uitvoerende organisatie. Dit betrof de patiëntenorganisaties NFVN, LAPOSA, Contactgroep Marfan, Vereniging Ziekte van Hirschsprung, Stichting Kind en Ziekenhuis en de Patiëntenfederatie Nederland (vanuit KIDZ). En verder het Innovatiefonds Zorgverzekeraars, ZonMw, de Stichting Dioraphte, de Stichting Loterijacties Volksgezondheid, het Zorginstituut Nederland en de Ferrari Club Nederland.
- Diverse Europese overheden en fondsen voor de financiering van Europese projecten, alsmede de initiatiefnemers en coördinatoren van deze projecten.
- Diverse (bio)farmaceutische bedrijven voor hun sponsoring. Dit betrof Pfizer B.V., Takeda Nederland (voorheen: Shire), GlaxoSmithKline B.V., Janssen Nederland, Chiesi Pharmaceuticals B.V., Amgen Europe B.V., BioMarin Nederland B.V., Kyowa Kirin Pharma B.V., My Tomorrows en Sanofi Nederland. Hun totale bijdrage betreft 1,3% van het totaal aan inkomsten over 2018.

# Projecten

Onderstaande tabel bevat een overzicht van alle in 2018 lopende en/of toegekende projecten en hun financiers:

Projecten	nummer	titel	financier	aan / via	looptijd		totaal financiering
					van	tot	
NL-17-007	ADCA Klankbordgroep e/o expertisenetwerk ataxie	ADCA Vereniging Nederland	VSOP	jan-2017	jun-2018	€ 7.560	
NL-18-003	Marfan syndroom: actualisering huisartsenbrochure	Contactgroep Marfan	VSOP	mei-2018	dec-2018	€ 3.530	
EU-18-001	C4C	Europese Commissie / EFPIA (IMI)	Fundació San Joan de Déu, Barcelona, Spanje	mei-2018	apr-2024	€ 78.750	
EU-05053	CloSed	Europese Commissie: FP7	Uni-Klinikum Erlangen, Duitsland	okt-2013	sep-2018	€ 108.000	
EU-05054	COSYN	Europese Commissie: H2020	Karolinska Institutet, Stockholm, Zweden	jan-2016	dec-2020	€ 50.000	
EU-16-003	PedCRIN	Europese Commissie: H2020	ECRIN, Parijs, Frankrijk	jan-2017	dec-2020	€ 185.625	
EU-05006	EMRaDi	Europese Commissie: Interreg / Provincie Limburg	Mutualité Chrétienne Verviers-Eupen, België	okt-2016	mrt-2020	€ 163.408	
NL-05002	Zorg voor Zeldzaam: Deelproject 1	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	VSOP	jan-2015	jun-2018	€ 403.437	
NL-05003	Zorg voor Zeldzaam: Deelproject 4	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	VSOP	jan-2015	jun-2018	€ 81.938	
NL-05008	Patients Data Included	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	VSOP	okt-2016	jun-2018	€ 139.220	
NL-05049	Vroegsignalering: Diagnosewijzer	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	Erfocentrum	jan-2015	jun-2018	€ 70.902	
NL-05074	Vroegsignalering: E-health nascholing	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	Erfocentrum	sep-2016	jun-2018	€ 43.734	
NL-17-010	Modules Parkinsonismen	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	VSOP	jul-2017	mrt-2019	€ 46.140	
NL-18-018	Connect Extended	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	VSOP	jan-2019	sep-2020	€ 547.440	
NL-18-022	Zorgnetwerk zonder diagnose	Innovatiefonds Zorgverzekeraars	VSOP	jan-2019	jun-2020	€ 48.990	
NL-05079	KIDZ	KIDZ	Patiëntenfederatie Nederland	jan-2014	dec-2018	€ 30.000	
NL-16-010	Patiëntentool Kwaliteitsstandaard Oesophagusatresie	KIDZ	Patiëntenfederatie Nederland	jan-2017	mrt-2018	€ 7.500	
NL-17-011	Richtlijn Phelan-McDermid syndroom	KIDZ	Patiëntenfederatie Nederland	feb-2017	mei-2018	€ 3.500	
NL-18-014	KIDZ	KIDZ	Patiëntenfederatie Nederland	jan-2019	dec-2019	€ 95.500	
NL-18-009	Patienteninformatie bij richtlijn SOLK	KIDZ	Stichting Kind en Ziekenhuis	sep-2018	jan-2019	€ 1.100	
NL-17-013	Richtlijn Informeren familieleden bij erfelijke aandoeningen	KIDZ & Kennisinstituut Medisch Specialisten	Patiëntenfederatie Nederland	okt-2017	dec-2018	€ 12.000	
NL-18-002	Huisartseninfo Craniosynostose	LAPOSA	VSOP	jan-2018	jun-2019	€ 14.966	
BZ-05 250	Bijzonder zorg voor bijzondere aandoeningen	Ministerie van VWS	VSOP	jan-2016	apr-2019	€ 1.242.000	
NL-17-005	Expertisecentra zeldzame aandoeningen	Ministerie van VWS	NFU	mrt-2017	apr-2018	€ 186.340	
NL-18-012	Werving focusgroepen	myTomorrows	VSOP	dec-2018	jan-2019	€ 4.300	
NL-17-001	Belangenbehartiging NFVN	Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	VSOP	jan-2017	dec-2018	€ 12.500	
NL-18-004	Instandhouding Zorgnetwerk NF1	Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	VSOP	jan-2018	dec-2018	€ 10.000	
NL-18-005	Legius Syndroom literatuursearch	Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	VSOP	jan-2018	sep-2018	€ 2.600	
NL-18-017	Legiussyndroom patiëntenbrochure	Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	VSOP	jan-2019	dec-2019	€ 6.000	
NL-17-008	Patienteninfo Nefrotisch Syndroom kinderen	Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)	VSOP	jun-2017	sep-2018	€ 24.980	
EU-16-004	EMRaDI WP3+	Pfizer B.V.	VSOP	jan-2017	dec-2018	€ 15.000	
NL-05050	Perspectief van/voor Zeldzaam	Stichting Dioraphte	VSOP	jan-2015	dec-2018	€ 300.000	
NL-16-012	Drieliuk syndromen	Stichting Dioraphte	VSOP	jan-2017	dec-2019	€ 337.000	
NL-18-010	Onderzoek: Zeldzaam Belangrijk	Stichting Dioraphte	VSOP	okt-2018	dec-2020	€ 256.040	
NL-17-009	Huisartsenbrochures	Stichting Loterijacties Volksgezondheid	VSOP	aug-2017	jul-2019	€ 100.000	
NL-17-002	Noonan Syndroom: KLIK vragenlijst	Stichting Noonan Syndroom	VSOP	jan-2017	jan-2018	€ 12.480	
NL-17-014	Enhancing professionalism of patient org. for rare diseases	Takeda (Shire Netherlands B.V.) & Chiesi	VSOP	nov-2017	dec-2019	€ 24.950	
BZ-05 250	Bijzondere Zorg voor bijzondere aandoening	Vereniging Ziekte van Hirschprung	VSOP	jan-2016	apr-2019	€ 3.956	
NL-05007	Virtual Reality Ultrasound	ZonMw	ErasmusMC	jul-2017	jun-2021	€ 4.000	
NL-05030	WGS-first approach	ZonMw	Radboudumc	dec-2016	dec-2019	€ 61.385	
NL-17-003	Ontwikkeling Kwaliteitsstandaard Cystic Fibrosis	ZonMw	VSOP	jun-2017	dec-2019	€ 160.190	
NL-17-006	Richtlijn Phelan-McDermid syndroom	ZonMw	UMC Groningen	mrt-2017	apr-2018	€ 19.000	
NL-18-007	Voorlichtingsbehoeften NGS	ZonMw	Erfocentrum	mei-2018	okt-2018	€ 7.600	
NL-18-008	Voorlichting over NGS vervolg	ZonMw	Erfocentrum	sep-2018	aug-2019	€ 22.300	
NL-18-015	Keuzehulp reproductive decisions	ZonMw	Maastricht UMC+	nov-2018	okt-2022	€ 4.000	
NL-18-016	FAIR genomes	ZonMw	UMC Groningen	dec-2018	feb-2021	€ 39.000	
NL-18-021	Voor en met elkaar	ZonMW	VSOP	jan-2019	mrt-2020	€ 44.650	
NL-17-012	PROMs Beslisboom	Zorginstituut Nederland	IQ Healthcare	aug-2017	mrt-2018	€ 1.800	
NL-16-009	Samen beslissen in de zorg voor zeldzaam	Zorginstituut Nederland	VSOP	jan-2017	okt-2018	€ 582.080	
NL-18-006	Optimalisatie KLIK	Zorginstituut Nederland	Amsterdam UMC	okt-2017	sep-2019	€ 14.520	

## Afkortingen

<b>ADCA</b>	Autosomaal Dominant Cerebellaire Ataxie
<b>ALV</b>	Algemene Ledenvergadering
<b>CAT</b>	EMA Committee for Advanced Therapies
<b>CloSed</b>	Clonidine for Sedation of paediatric patients in the intensive care unit
<b>COMP</b>	EMA Committee for Orphan Medicinal Products
<b>COSYN</b>	Comorbidity and Synapse Biology in Clinically Overlapping Psychiatric Disorders
<b>C4C</b>	Conect for Children
<b>DES</b>	Diëthylstilbestrol
<b>ECRIN-IA</b>	European Clinical Research Infrastructures Network - Intergrated Action
<b>EGAN</b>	Patients' Network for Medical Research and Health
<b>EMA</b>	European Medicines Agency
<b>EMRaDi</b>	Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases
<b>EPF</b>	European Patients Forum
<b>ERN</b>	European Reference Network
<b>EUPATI</b>	European Patients' Academy for Therapeutic Innovation
<b>EURORDIS</b>	Rare Diseases Europe
<b>FAIR</b>	Findable, Accessible, Interoperable, Reusable
<b>FBG</b>	Forum Biotechnologie en Genetica
<b>Fte</b>	fulltime-equivalent
<b>IMI</b>	Innovative Medicines Initiative
<b>KIDZ</b>	Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch specialistische Zorg
<b>NFU</b>	Nederlandse Federatie van Universitair medische centra
<b>NFVN</b>	Neurofibromatose Vereniging Nederland
<b>NGS</b>	Next Generation Sequencing
<b>NIPT</b>	Niet Invasieve Prenatale Test
<b>NPZZ</b>	Nationaal Plan Zeldzame Ziekten
<b>OZB</b>	Onroerende Zaak Belasting
<b>PedCrim</b>	Paediatric Clinical Research Infrastructure Network
<b>PFZW</b>	Pensioenfonds Zorg en Welzijn
<b>PROMs</b>	Patient-Reported Outcome Measures
<b>SOLK</b>	Somatisch onvoldoende verklaarde lichamelijke klachten
<b>STZ</b>	Samenwerkende Topklinische opleidings-Ziekenhuizen
<b>Trident</b>	Trial by Dutch laboratories for Evaluation of Non-invasive Prenatal Testing
<b>UMC</b>	Universitair Medische Centrum
<b>VKGN</b>	Vereniging Klinische Genetica Nederland
<b>VSOP</b>	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
<b>WGS</b>	Whole Genome Sequencing
<b>ZiN</b>	Zorginstituut Nederland
<b>ZonMw</b>	Zorg Onderzoek Nederland - Medische Wetenschappen

## Begroting 2019

€

### Baten

Contributies en donaties	21.500
Baten uit Nederlandse projecten	641.544
Baten uit Europese projecten	264.732
Te verwerven baten uit projecten	460.365
Overige baten	<u>25.000</u>
Totaal baten	<u>1.413.141</u>

### Lasten

Personele kosten	1.181.510
Huisvestingskosten	30.956
Kantoorkosten	58.500
Bestuurskosten	3.500
Algemene kosten	33.300
Directe kosten projectacquisitie	<u>5.000</u>
Totaal uitvoeringskosten	1.312.766
Directe externe projectkosten	<u>150.375</u>
Totaal lasten	<u>1.463.141</u>
Saldo van baten en lasten	<u><u>-50.000</u></u>

De begroting 2019 is op 18 oktober 2018 door het bestuur vastgesteld. De ALV heeft de begroting 2019 op 31 oktober goedgekeurd.

De totale acquisitiekosten van € 50.000 (bestaande uit € 45.000 begroot voor personele kosten en € 5.000 voor externe acquisitiekosten) worden gefinancierd uit de gevormde continuïteitsreserve. Deze heeft per 31 december 2018 een omvang van € 370.858.

Soest, 7 mei 2019

Drs. J. Baars  
penningmeester

# Jaarrekening

## A. Balans

	<u>31-12-2018</u>	<u>31-12-2017</u>
	€	€
ACTIVA		
	<b>Vaste activa</b>	
Materiële vaste activa		
- Gebouw	450.257	461.513
- Automatiseringsapparatuur	25.436	38.008
- Kantoorinrichting	<u>16.014</u>	<u>13.735</u>
Totaal vaste activa	<u>491.707</u>	<u>513.257</u>
	<b>Vlottende activa</b>	
- Vorderingen	243.455	173.963
- Liquide middelen	<u>838.715</u>	<u>955.667</u>
Totaal vlottende activa	<u>1.082.169</u>	<u>1.129.630</u>
Totaal activa	<u><u>1.573.876</u></u>	<u><u>1.642.887</u></u>
PASSIVA		
	<b>Reserves en fondsen</b>	
- Continuïteitsreserve	370.858	316.463
- Bestemmingsreserve financiering activa	<u>491.707</u>	<u>513.257</u>
Totaal reserves en fondsen	<u>862.565</u>	<u>829.720</u>
	<b>Schulden</b>	
- Schulden op korte termijn	<u>711.311</u>	<u>813.167</u>
Totaal passiva	<u><u>1.573.876</u></u>	<u><u>1.642.887</u></u>

## B. Exploitatierkening

	Realisatie 2018	Begroting 2018	Realisatie 2017
	€	€	€
<b>BATEN</b>			
Contributie en donaties	20.258	21.000	18.831
Baten uit Nederlandse projecten	1.484.456	1.392.009	1.209.613
Baten uit Europese projecten	163.205	202.173	147.656
Nog te verwerven baten uit projecten		82.300	
Overige baten	<u>54.591</u>	<u>80.000</u>	<u>112.390</u>
<b>Totaal baten</b>	<u>1.722.510</u>	<u>1.777.482</u>	<u>1.488.489</u>
<b>LASTEN</b>			
Personeelskosten	1.285.743	1.333.400	1.212.085
Huisvestingskosten	29.765	31.356	29.707
Kantoorkosten	71.538	61.665	70.465
Bestuurskosten	3.643	3.500	3.057
Algemene kosten	35.255	39.250	62.663
Directe kosten projectacquisitie	<u>1.517</u>	<u>5.000</u>	<u>756</u>
<b>Totaal uitvoeringskosten</b>	<u>1.427.462</u>	<u>1.474.171</u>	<u>1.378.734</u>
Directe projectkosten	<u>262.203</u>	<u>353.311</u>	<u>135.974</u>
<b>Totaal lasten</b>	<u>1.689.665</u>	<u>1.827.482</u>	<u>1.514.708</u>
<b>Saldo van baten en lasten</b>	<u><u>32.845</u></u>	<u><u>-50.000</u></u>	<u><u>-26.219</u></u>
Het saldo wordt gemuteerd op:			
- Continuïteitsreserve	32.845		-26.219
- Bestemmingsreserve financiering activa	<u>                    </u>		<u>                    </u>
<b>Totaal</b>	<u><u>32.845</u></u>	<u><u>-50.000</u></u>	<u><u>-26.219</u></u>

## C. Algemene toelichting

### Grondslagen van waardering van activa en passiva

#### *Algemeen*

De jaarrekening is opgesteld in overeenstemming met de “Richtlijn organisaties zonder winststreven” die is uitgegeven door de Raad voor de Jaarverslaggeving (Richtlijn 640).

Activa en passiva worden – indien niet anders vermeld - gewaardeerd tegen de nominale waarde of historische verkrijgingsprijs. Onder de historische verkrijgingsprijs wordt verstaan het bedrag dat op het moment van aanschaf voor het goed is betaald dan wel ontvangen.

Het boekjaar loopt van 1 januari tot en met 31 december van enig jaar en is hierdoor gelijk aan het kalenderjaar.

#### *Vergelijkende cijfers*

Ter vergelijking van de gegevens in de balans en de exploitatierekening zijn de cijfers van het voorgaande boekjaar opgenomen, alsmede de exploitatiebegroting van het verslagjaar.

De gehanteerde grondslagen van waardering en resultaatbepaling zijn ongewijzigd ten opzichte van het voorgaande jaar.

#### *Materiële vaste activa*

De materiële vaste activa worden gewaardeerd op de boekwaarde. De boekwaarde wordt verkregen door de historische verkrijgingsprijs te verminderen met de afschrijvingen. De afschrijvingen worden lineair bepaald op basis van de geschatte economische levensduur. In het jaar van aanschaf wordt pro rato afgeschreven.

Het afschrijvingspercentage voor kantoorinrichting en automatiseringsapparatuur is vastgesteld op 20% per jaar. Op het pand wordt 2% per jaar afgeschreven. De restwaarde van het pand is gesteld op 50% van de historische verkrijgingsprijs.

#### *Vorderingen*

Vorderingen worden gewaardeerd tegen de reële waarde van de tegenprestatie. Indien een voorziening voor oninbaarheid gevormd dient te worden, dan wordt dit in mindering gebracht op de boekwaarde van de vordering.

#### *Liquide middelen*

De liquide middelen bestaan uit banktegoeden met een looptijd korter dan twaalf maanden en uit kasgeld. De liquide middelen worden gewaardeerd ten de nominale waarde.

#### *Schulden op korte termijn*

De schulden worden gewaardeerd tegen reële waarde en hebben een looptijd korter dan twaalf maanden.

### *Pensioenregeling medewerkers*

De pensioentoezeggingen zijn ondergebracht bij het Pensioenfonds Zorg en Welzijn (PFZW).

De pensioenregeling is van dien aard dat de Vereniging risico's verbonden aan de pensioenregeling draagt. In de jaarrekening worden slechts de verschuldigde premies als last in de exploitatierekening opgenomen, zodat niet alle risico's verbonden aan de pensioenregeling in de jaarrekening tot uitdrukking zijn gebracht. De risico's die hier bedoeld worden zijn onder andere: extra bijdragen indien er een tekort ontstaat bij PFZW, actuariële risico's en beleggingsrisico's. Voor zover verschuldigde premies per balansdatum nog niet zijn voldaan, worden deze als verplichting in de balans opgenomen. Het fonds heeft per 31 december 2018 een dekkingsgraad van 97,5% (2017: 98,6%).

## **Methode van resultaatbepaling**

### *Algemeen*

Bij de bepaling van het resultaat zijn, voor zover niet anders vermeld, de aan het boekjaar toe te rekenen baten en lasten opgenomen.

### *Projectsubsidies*

Projectsubsidies worden verantwoord nadat besteding van de gelden heeft plaatsgevonden.

De projectkosten zijn toegerekend aan de periode waarop zij betrekking hebben.

### *Contributies, donaties*

De contributies en vaste donaties worden gewaardeerd tegen de reële waarde. De niet-fiscale bijdrage die door vrijwilligers wordt geleverd, wordt slechts als bate in de exploitatierekening opgenomen, indien de geleverde prestatie door de subsidiegever tegen een vaste tarief wordt gehonoreerd.

### *Overige baten, giften en schenkingen*

De overige baten, incidentele giften en schenkingen worden opgenomen op het moment dat een betrouwbare schatting van de opbrengst kan worden gemaakt.

### *Personeelsbeloningen*

Salarissen en sociale lasten worden op grond van de geldende arbeidsvoorwaarden bepaald en opgenomen in de exploitatierekening voor zover deze verschuldigd zijn aan de medewerkers.

### *Rentebaten en rentelasten*

Rentebaten en rentelasten worden tijdsevenredig opgenomen in de exploitatierekening.

## **Grondslagen van het kasstroomoverzicht**

Het kasstroomoverzicht wordt opgesteld volgens de indirecte methode en geeft inzicht in de geldmiddelen die gedurende het boekjaar beschikbaar zijn gekomen en in het financieren van de bestedingen in hetzelfde boekjaar. De geldmiddelen in het kasstroomoverzicht bestaan uit de liquide middelen. Ontvangsten en uitgaven uit hoofde van interest zijn opgenomen onder de kasstroom uit operationele activiteiten. De verkrijgingsprijs van de verworven materiële vaste activa is opgenomen onder de investeringsactiviteiten.



## Overige gegevens

### **Bestemming exploitatiesaldo**

Het positieve exploitatiesaldo van € 26.145 is toegevoegd aan de continuïteitsreserve.

De bestemmingsreserve financiering activa is in het verslagjaar verminderd met een bedrag van € 21.550 tot het niveau van de boekwaarde van de materiële vaste activa.

De continuïteitsreserve bedraagt ultimo 2018 € 364.158. Het door het bestuur vastgestelde maximum van de continuïteitsreserve bedraagt € 695.243.

### **Gebeurtenissen rond balansdatum**

Er hebben zich geen bijzondere gebeurtenissen voorgedaan na de balansdatum van 31 december 2018

### **Controleverklaring**

De jaarrekening van de VSOP is gecontroleerd door Versluis accountancy te Schoonhoven. De tekst van de controleverklaring is op de volgende pagina integraal opgenomen.

Aan het bestuur van  
VSOP  
Koninginnelaan 23  
3762 DA Soest



## **CONTROLEVERKLARING VAN DE ONAFHANKELIJKE ACCOUNTANT**

### **Verklaring over de in het jaarverslag opgenomen jaarrekening 2018**

#### **Ons oordeel**

Wij hebben de jaarrekening 2018 van VSOP te Soest gecontroleerd.

Naar ons oordeel geeft de in dit jaarverslag opgenomen jaarrekening een getrouw beeld van de grootte en de samenstelling van het vermogen van VSOP per 31 december 2018 en van het resultaat over 2018 in overeenstemming met de in Nederland geldende RJ-Richtlijn 640 Organisaties zonder winststreven en met de bepalingen van en krachtens de Wet Normering Topinkomens (WNT).

De jaarrekening bestaat uit:

1. de balans per 31 december 2018;
2. de winst- en verliesrekening over 2018; en
3. de toelichting met een overzicht van de gehanteerde grondslagen voor financiële verslaggeving en andere toelichtingen

#### **De basis voor ons oordeel**

Wij hebben onze controle uitgevoerd volgens het Nederlands recht, waaronder ook de Nederlandse controlestandaarden vallen. Onze verantwoordelijkheden op grond hiervan zijn beschreven in de sectie 'Onze verantwoordelijkheden voor de controle van de jaarrekening'.

Wij zijn onafhankelijk van VSOP zoals vereist in de Verordening inzake de onafhankelijkheid van accountants bij assurance-opdrachten (ViO) en andere voor de opdracht relevante onafhankelijkheidsregels in Nederland. Verder hebben wij voldaan aan de Verordening gedrags- en beroepsregels accountants (VGBA).

Wij vinden dat de door ons verkregen controle-informatie voldoende en geschikt is als basis voor ons oordeel.

#### **Verklaring over de in het jaarverslagen opgenomen andere informatie**

Naast de jaarrekening en onze controleverklaring daarbij, omvat de financiële jaarstukken ander informatie, die bestaat uit:

1. het bestuursverslag;
2. de overige gegevens;
3. bijlage 1 'specificatie te ontvangen en vooruit ontvangen projectsubsidies', bijlage 2 'specificatie baten en lasten per project' en bijlage 3 'overzicht lopende projecten'.

Op grond van onderstaande werkzaamheden zijn wij van mening dat de andere informatie met de jaarrekening verenigbaar is en geen materiële afwijkingen bevat.

Wij hebben de ander informatie gelezen en hebben op basis van onze kennis en ons begrip, verkregen vanuit de jaarrekeningcontrole of anderszins, overwogen of de andere informatie materiële afwijkingen bevat.

Met onze werkzaamheden hebben wij voldaan aan de vereisten in de Nederlandse Standaard 720. Deze werkzaamheden hebben niet dezelfde diepgang als onze controlewerkzaamheden bij de jaarrekening.

Het bestuur is verantwoordelijk voor het opstellen van de overige gegevens in overeenstemming met Richtlijn 640 Organisaties zonder winststreven en met de bepalingen van en krachtens de Wet Normering Topinkomens (WNT).

### **Beschrijving van verantwoordelijkheden met betrekking tot de jaarrekening**

#### **Verantwoordelijkheden van het bestuur voor de jaarrekening**

Het bestuur is verantwoordelijk voor het opmaken en getrouw weergeven van de jaarrekening in overeenstemming met de in Nederland geldende RJ-Richtlijn 640 Organisaties zonder winststreven en met de bepalingen van en krachtens de Wet Normering Topinkomens (WNT). In dit kader is het bestuur verantwoordelijk voor een zodanige interne beheersing die het bestuur noodzakelijk acht om het opmaken van de jaarrekening mogelijk te maken zonder afwijkingen van materieel belang als gevolg van fouten of fraude.

Bij het opmaken van de jaarrekening moet het bestuur afwegen of de onderneming in staat is om haar werkzaamheden in continuïteit voort te zetten. Op grond van genoemd verslaggevingsstelsel moet het bestuur de jaarrekening opmaken op basis van de continuïteitsveronderstelling, tenzij het bestuur het voornemen heeft om de vennootschap te liquideren of de bedrijfsactiviteiten te beëindigen of als beëindiging het enige realistische alternatief is.

Het bestuur moet gebeurtenissen en omstandigheden waardoor gerede twijfel zou kunnen bestaan of de onderneming haar bedrijfsactiviteiten in continuïteit kan voortzetten, toelichten in de jaarrekening

#### **Onze verantwoordelijkheden voor de controle van de jaarrekening**

Onze verantwoordelijkheid is het zodanig plannen en uitvoeren van een controleopdracht dat wij daarmee voldoende en geschikte controle-informatie verkrijgen voor het door ons af te geven oordeel.

Onze controle is uitgevoerd met een hoge mate maar geen absolute mate van zekerheid waardoor het mogelijk is dat wij tijdens onze controle niet alle materiële fouten en fraude ontdekken.

Afwijkingen kunnen ontstaan als gevolg van fraude of fouten en zijn materieel indien redelijkerwijs kan worden verwacht dat deze, afzonderlijk of gezamenlijk, van invloed kunnen zijn op de economische beslissingen die gebruikers op basis van deze jaarrekening nemen. De materialiteit beïnvloedt de aard, timing en omvang van onze controlewerkzaamheden en de evaluatie van het effect van onderkende afwijkingen op ons oordeel.



Wij hebben deze accountantscontrole professioneel kritisch uitgevoerd en hebben waar relevant professionele oordeelsvorming toegepast in overeenstemming met de Nederlandse controlestandaarden, ethische voorschriften en de onafhankelijkheidseisen. Onze controle bestond onder andere uit:

- het identificeren en inschatten van de risico's dat de jaarrekening afwijkingen van materieel belang bevat als gevolg van fouten of fraude, het in reactie op deze risico's bepalen en uitvoeren van controlewerkzaamheden en het verkrijgen van controle-informatie die voldoende en geschikt is als basis voor ons oordeel. Bij fraude is het risico dat een afwijking van materieel belang niet ontdekt wordt groter dan bij fouten. Bij fraude kan sprake zijn van samenspanning, valsheid in geschrifte, het opzettelijk nalaten transacties vast te leggen, het opzettelijk verkeerd voorstellen van zaken of het doorbreken van de interne beheersing;
- het verkrijgen van inzicht in de interne beheersing die relevant is voor de controle met als doel controlewerkzaamheden te selecteren die passend zijn in de omstandigheden. Deze werkzaamheden hebben niet als doel om een oordeel uit te spreken over de effectiviteit van de interne beheersing van de entiteit;
- het evalueren van de geschiktheid van de gebruikte grondslagen voor financiële verslaggeving en het evalueren van de redelijkheid van schattingen door het bestuur en de toelichtingen die daarover in de jaarrekening staan;
- het vaststellen dat de door het bestuur gehanteerde continuïteitsveronderstelling aanvaardbaar is. Tevens het op basis van de verkregen controle-informatie vaststellen of er gebeurtenissen en omstandigheden zijn waardoor gerede twijfel zou kunnen bestaan of de onderneming haar bedrijfsactiviteiten in continuïteit kan voortzetten. Als wij concluderen dat er een onzekerheid van materieel belang bestaat, zijn wij verplicht om aandacht in onze controleverklaring te vestigen op de relevante gerelateerde toelichtingen in de jaarrekening. Als de toelichtingen inadequaat zijn, moeten wij onze verklaring aanpassen. Onze conclusies zijn gebaseerd op de controle-informatie die verkregen is tot de datum van onze controleverklaring. Toekomstige gebeurtenissen of omstandigheden kunnen er echter toe leiden dat een onderneming haar continuïteit niet langer kan handhaven;
- het evalueren van de presentatie, structuur en inhoud van de jaarrekening en de daarin opgenomen toelichtingen; en
- het evalueren of de jaarrekening een getrouw beeld geeft van de onderliggende transacties en gebeurtenissen.

Wij communiceren met de met governance belaste personen onder andere over de geplande reikwijdte en timing van de controle en over de significante bevindingen die uit onze controle naar voren zijn gekomen, waaronder eventuele significante tekortkomingen in de interne beheersing.

Schoonhoven, 9 mei 2019

Versluis Accountancy B.V.

M.T. Kromwijk AA