



**VSOP**

ALLIANTIE VOOR ERFELIJKHEIDSVRAAGSTUKKEN

---

**REALISATIE VAN ZORG, PREVENTIE EN ONDERZOEK  
VOOR ZELDZAME, ERFELIJKE EN AANGEBOREN AANDOENINGEN  
VANUIT HET PATIËNTENPERSPECTIEF**

---

Een VSOP-project



## Samenvatting

De VSOP gaat uit van het recht van zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen op adequaat onderzoek, preventie, therapie en zorg en het wegnemen van de zowel reële als vermeende hindernissen.

Dit project realiseert een krachtige impuls aan de gezamenlijke belangenbehartiging voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen, om zo vanuit het patiëntenperspectief zorginnovaties te realiseren. Voor en met de betrokken organisaties worden zorg- en beleidsinnovaties ontwikkeld, bepleit bij relevante nationale en Europese stakeholders, en geïmplementeerd. Het bevordert daarmee de kwaliteit van zorg in meest brede zin - inclusief onderzoek, preventie en therapieontwikkeling -, draagt bij aan de kwaliteit van leven en voorkomt en vermindert de ziektelast van deze patiënten. Het rust hen toe, en maakt het mogelijk om hun perspectief in te brengen en als "derde" partij te fungeren, zowel in het zorgstelsel als in biomedisch onderzoek. Het realiseert condities en algemene 'instrumenten': noodzakelijke voorwaarden voor de betrokken patiëntenorganisaties om voor hun achterban betere kwaliteit van zorg realiseren. Dit alles door:

1. met een effectiviteittoets de inbreng van het patiëntenperspectief te monitoren en verbeteren;
2. gelijke kansen voor zeldzame aandoeningen te creëren;
3. de inbreng van patiënten in gecoördineerde multidisciplinaire zorg te realiseren en verankeren;
4. toerustingcursussen op te zetten;
5. tijdige diagnostiek te agenderen;
6. medische data- en biobanken voor zeldzame aandoeningen mogelijk te maken;
7. participatie en toerusting te realiseren op het terrein van genetische zorg.

Op de diverse probleemgebieden is een samenhangende, effectieve beleidsstrategie nodig. Bij de VSOP zijn daartoe de doelgroep (60 organisaties voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen), netwerken en infrastructuur aanwezig.

**Looptijd:** van 1 augustus 2009 tot 31 december 2012

**Subsidieverstrekker:** Ministerie van VWS / Fonds PGO



## Inhoud

1	Doelstellingen.....	5
2	Aanleiding.....	6
3	Beoogde resultaten en producten .....	7
4	Doelgroep.....	8
5	Omgeving.....	9
5.1	Kansen.....	9
5.2	Risico's .....	9
5.3	Communicatie.....	9
6	Plan van aanpak .....	10
7	Activiteiten.....	11
7.1	Effectiviteittoets inbreng patiëntenperspectief.....	11
7.2	Gelijke kansen creëren voor zeldzaam .....	11
7.2.1	Advisering en overleg gezondheidszorgbeleid .....	11
7.2.2	Toetsing beleidsnotities.....	11
7.2.3	Nationaal plan .....	11
7.2.4	Zeldzame Ziekten Dag .....	12
7.2.5	Advisering en overleg Europees beleid .....	12
7.3	Verankering van de inbreng van patiënten in gecoördineerde multidisciplinaire zorg.....	13
7.3.1	Realisatie kaders voor zorgstandaarden.....	13
7.3.2	Realisatie kaders voor instrumentaria professioneel handelen.....	13
7.3.3	Realisatie kaders voor expertteams .....	13
7.4	Toerustingcursussen .....	14
7.5	Agendasetting tijdige diagnostiek .....	15



7.6	Medische data- en biobanken voorzeldzame aandoeningen mogelijk maken .....	15
7.6.1	Inventarisatie patiënteninitiatieven .....	16
7.6.2	Inventarisatie samenwerkingsmogelijkheden .....	16
7.6.3	Website .....	16
7.7	Participatie en toerusting genetische zorg .....	17
7.7.1	Inbreng patiëntenperspectief in genetische en preventieve zorg rond zwangerschap en geboorte 17	
7.7.2	Cursus Genetische Zorg .....	17



## 1 DOELSTELLINGEN

Dit project realiseert een krachtige impuls aan de gezamenlijke belangenbehartiging voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen, om zo vanuit het patiëntenperspectief zorginnovaties te realiseren. Het bevordert daarmee de kwaliteit van zorg in meest brede zin - inclusief onderzoek, preventie en therapieontwikkeling -, draagt bij aan de kwaliteit van leven en voorkomt en vermindert de ziektelast van patiënten met deze aandoeningen. Het rust patiënten toe en maakt het voor hen mogelijk om hun perspectief in te brengen en als "derde" partij te fungeren, zowel in het zorgstelsel als in het veld van biomedisch onderzoek.

Het project versterkt de inbreng van pgo-perspectief bij verbetering van kwaliteit van zorg en ondersteuning:

- (a) Het project realiseert vroegdiagnostiek, kwaliteit van zorg en onderzoek niet alleen als doel op zich, maar juist, en bij voorkeur, door inbreng van het pg-perspectief en door toerusting van pg-organisaties.
- (b) Het sluit tevens aan bij het VWS/WHO rapport *'Priority medicines for the citizens of Europe and the World'* waarin aan therapieontwikkeling voor zeldzame aandoeningen prioriteit wordt toegekend.
- (c) De projectdoelstellingen zijn recent (november 2008) feitelijk onderschreven door het adviesbetreffende zeldzame aandoeningen van de Europese Commissie en de Raad van de EU aan alle EU lidstaten.

Het project verbetert de informatiepositie van patiënten, gehandicapten en ouderen:

- (a) De VSOP communiceert beleidsmatig relevante ontwikkelingen naar de leden, die dit project met hun contributies ondersteunen;
- (b) de multidisciplinaire expertteams waarnaar in dit project wordt gestreefd, zullen een informatiefunctie krijgen en
- (c) daarnaast zal de betrokkenheid van patiënten bijmedisch-wetenschappelijke data- en biobanken bijdragen aan geïnformeerde betrokkenheid bijmedisch-wetenschappelijke ontwikkelingen

Het project bevordert maatschappelijke participatie: de ernst van de meeste zeldzame aandoeningen belemmert voor vele patiënten levensbrede maatschappelijke participatie. Door de patiënt geïnspireerd en/of beïnvloed onderzoek, preventie, zorg en therapieën zal kunnen bijdragen aan het wegnemen van deze belemmeringen.



## 2 AANLEIDING

Zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen overtreffen qua impact vele andere aandoeningen en vallen toch in vele opzichten tussen wal en schip. Door onbekendheid is er vaak sprake van een jarenlange zoektocht naar de juiste diagnose, gebrek aan informatie en lotgenotencontact, geen of dure therapie (weesgeneesmiddelen), ongecoördineerde en ontoereikende zorg en, *last but not least*, onvoldoende beleidsmatige aandacht. Verdere kenmerken zijn:

- onvoldoende omvang van de patiëntengroep om effectief de eigen belangen te kunnen behartigen;
- onvoldoende kennis bij professionals op het gebied van diagnosestelling, beloop, mogelijke behandeling en onderzoek en levensverwachting;
- geen centraal aangeboden zorg;
- geen instrumentaria voor professioneel handelen;
- gebrek aan wetenschappelijk onderzoek en
- gebrek aan inbreng vanuit het patiëntenperspectief

Een concrete aanleiding voor dit project is de eerste Zeldzame Ziekten Dag op 29 februari 2008. Toen hebben zo'n 70 organisaties voor zeldzame aandoeningen onderstaande prioriteiten geformuleerd, die de VSOP heeft overhandigd aan Eerste- en Tweede Kamerleden:

1. In alle relevante beleidsplannen en onderzoeksprogramma's van de overheid dient voortaan nadrukkelijk aandacht te worden besteed aan de positie van de zeldzame aandoeningen.
2. De oprichting en continuïteit van multidisciplinaire expertteams dienen te worden gestimuleerd.
3. Patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen eisen een gelijkwaardige positie als partner in het zorgstelsel.
4. Financiering van medische data- en biobanken voor zeldzame aandoeningen en medezeggenschap van patiëntenorganisaties daarin.

Deze vier prioriteiten worden in dit project nader uitgewerkt.



### 3 BEOOGDE RESULTATEN EN PRODUCTEN

Beoogde resultaten en producten van het project:

- 1) Effectiviteittoets inbreng patiëntenperspectief.
- 2) Gelijke kansen creëren voor zeldzaam:
  - a. Advisering en overleg nationaal beleid.
  - b. Toetsing beleidsnotities.
  - c. Nationaal Plan.
  - d. Zeldzame Ziekten dagen.
  - e. Advisering en overleg Europees beleid.
- 3) Verankering van de inbreng van patiënten in gecoördineerde multidisciplinaire zorg:
  - a. Realisatie kaders voor zorgstandaarden.
  - b. Realisatie kaders voor instrumentaria professioneel handelen.
  - c. Realisatie kaders voor expertteams.
- 4) Toerustingcursussen.
- 5) Agendasetting tijdige diagnostiek: Invitational Conference Vroegdiagnostiek.
- 6) Medische data- en biobanken voor zeldzame aandoeningenmogelijk maken:
  - a. Inventarisatie patiënteninitiatieven.
  - b. Inventarisatie samenwerkingsmogelijkheden.
  - c. Website.
- 7) Participatie en toerusting genetische zorg:
  - a. Inbreng patiëntenperspectief in genetische en preventieve zorg rond zwangerschap en geboorte.
  - b. Cursus Genetische Zorg: behoefteonderzoek, ontwikkeling en implementatie.

Zie hoofdstuk 7 (activiteiten) voor een nadere toelichting.



## 4 DOELGROEP

Het project richt zich primair op het kader van patiëntenorganisaties voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen en tevens op een breed scala aan stakeholders die voor deze aandoeningen van belang zijn. Daarmee is het project uiteindelijk van direct belang voor alle mensen met een zeldzame, erfelijke of aangeboren aandoening, of een erfelijke belasting. Binnen de VSOP-verenigingsstructuur zijn alle lidorganisaties bij de uitvoering betrokken en steunen dit project. Echter, het project staat open voor samenwerking met iedere patiëntenorganisatie die zich herkent in de doelstellingen. Het project is geslaagd indien de betrokkenen ervaren dat er meer aandacht is gekomen voor de zeldzame aandoeningen, resulterend in meer preventieve en therapeutische opties en betere multidisciplinaire (keten)zorg. Het project kan gevolgen hebben voor de algemene organisatie van specialistische en preventieve zorg en de wijze waarop en mate waarin patiënten(organisaties) daarbij betrokken worden.



## 5 OMGEVING

### 5.1 Kansen

De belangrijke rol van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen wordt steeds meer erkend (*Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community*. The Lancet 371, juni 2008). Relevant is dat de Europese Commissie en de Raad van de EU een 'Mededeling en Aanbevelingen' hebben uitgebracht over beleid en actiepunten op het gebied van zeldzame aandoeningen (november 2008). Dit resulteert. o.a. in een advies aan nationale overheden om te komen met een Nationaal Plan voor Zeldzame Aandoeningen. Hierin moet worden weergegeven welke activiteiten ondernomen (zullen) worden ter verbetering van de zorg voor deze patiënten. De aanbevelingen van de Europese Commissie hebben betrekking op de knelpunten die ook dit project wil aanpakken. De projectmedewerkers staan in verbinding met vele beleidstrajecten, experts en organisaties voor zeldzame aandoeningen, zowel op nationaal als Europees en internationaal niveau. Dit creëert een omgeving om dit project daadwerkelijk effect te laten sorteren (voor overzicht netwerk zie [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)).

### 5.2 Risico's

De resultaten van enkele in dit project beschreven activiteiten zijn mede afhankelijk van de partijen (niet-patiëntenorganisaties) waarmee wordt overlegd en/of samengewerkt. Daarom omvat dit project meerdere activiteiten die ieder vanuit een andere insteek oplossingen kunnen bieden voor de problematiek van de zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen.

### 5.3 Communicatie

Het project zal de reguliere communicatiestructuur van de VSOP benutten, met onder andere reguliere en thematische bijeenkomsten, website en nieuwsbrieven. Ook op de communicatiekanalen van zusterorganisaties als NPCF en CG-Raad zal een beroep worden gedaan. Ontwikkelde producten en bereikte resultaten zullen ook worden verspreid onder, respectievelijk gecommuniceerd met, de betrokken patiëntenpopulatie en de websites, periodieken en briefings van categorale patiëntenorganisaties. Mogelijkheden voor *free-publicity* zullen worden benut.



## 6 PLAN VAN AANPAK

Het project wordt uitgevoerd door de VSOP, daarbij samenwerkend met de lidorganisaties die via de verenigingsstructuur nauw betrokken zijn. Binnen de verenigingsstructuur zijn de ongeveer 60 lidorganisaties actief geconsulteerd. Geconcludeerd werd dat gelijktijdig zowel een beleidsmatige (dit project) als een ziektespecifieke aanpak nodig is. De problematiek van zorgstandaarden en expertisecentra wordt daarom in een samenwerkingsproject ziektespecifiek geconcretiseerd ('Gestandaardiseerde en geconcentreerde zorg voor zeldzame aandoeningen'). Beide projecten interacteren in de tijd en versterken elkaar. Het project is ingebed in de reguliere organisatiestructuur van de VSOP, met de ledenvergadering als hoogste beslisorgaan waaraan het bestuur verantwoording aflegt. In uitvoerende zin zijn er drie medewerkers betrokken: de directeur (rapporteert aan het bestuur), een senior beleidsmedewerker zeldzame aandoeningen en een senior beleidsmedewerker community genetics (rapporteren aan de directie). Projectondersteuning wordt verleend door het secretariaat. De financiële (project)administratie en automatisering zijn grotendeels extern ondergebracht.

Om patiëntgerichte innovaties te realiseren richt dit project zich nadrukkelijk op overheid, onderzoekers, zorgaanbieders en zorgverzekeraars. De daar bereikte resultaten zullen waar mogelijk met overeenkomsten en convenanten worden verankerd. Juist en op de eerste plaats is het beleid van overheid, adviesorganen, onderzoeksfinanciers, zorgaanbieders, zorgverzekeraars en bedrijven uiteindelijk bepalend voor de individuele patiënt met een zeldzame aandoening. Daarom focust dit project op patiëntgerichte innovatie van nationaal, en waar nodig Europees, zorg- en onderzoeksbeleid, als uiteindelijk meest effectieve werkwijze in het veld van zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen. Het ervaringsperspectief van individuele patiënten is daarbij de inspiratie- en motivatiebron. Ook individuele behandelaars en wetenschappelijk onderzoekers kunnen hier grote invloed op het beleid voor een bepaalde aandoening hebben, bijvoorbeeld bij de opzet van data – en biobanken en vroegdiagnostiek. Bij zeldzame aandoeningen staan zij in nauw contact met patiënt en vallen de onderzoeksrol en behandelrol samen omdat er nog geen effectieve therapie is. Gezamenlijk optreden van patiëntenorganisaties, gecombineerd met toerusting, is bij zeldzame aandoeningen de beste strategie die uitzicht biedt op resultaat. Dat geldt zowel voor beleid als voor media-exposure (met het oog daarop wordt bv. een jaarlijks Zeldzame Ziekten Dag georganiseerd). Het niet gering aantal probleemgebieden dat dit project 'aanpakt' hangt nauw met elkaar samen. Daarom is ook een samenhangende beleidsstrategie nodig om effectief te kunnen zijn. Bij de VSOP zijn de doelgroep (60 organisaties voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen), netwerken en infrastructuur aanwezig om deze samenhangende strategie middels dit project effectief in te kunnen zetten.



## 7 ACTIVITEITEN

### 7.1 Effectiviteittoets inbreng patiëntenperspectief.

Om de projectresultaten toetsbaar te laten zijn zal aan het begin van de projectperiode en/of projectactiviteiten een (web)enquête (nulmeting) worden gehouden onder zowel de achterban van de VSOP als onder de betrokken veldpartijen, waarin wordt onderzocht welke verwachtingen men heeft van de inbreng van het patiënten perspectief binnen het project cq de desbetreffende projectactiviteit. Aan het eind van de projectperiode zal middels een onafhankelijke kritische analyse van de verslagen en de in gang gezette initiatieven, alsmede met een vervolgenquête, worden nagegaan of de inbreng van het patiëntenperspectief daadwerkelijk succesvol is geweest. Het betrekken van een stagiaire of promovendus voor intensievere monitoring zal worden verkend (Julius Centrum UU en/of Athena Instituut UvA). In dat geval kan door interactie met de uitvoerende medewerkers ook tussentijds worden geadviseerd om de effectiviteit van de inbreng van het patiëntenperspectief te vergroten.

### 7.2 Gelijke kansen creëren voor zeldzaam

Deze activiteit richt zich op integrale aandacht voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen in onderzoek en zorgbeleid. Deze activiteit wordt ingezet als vervolg op de nadrukkelijke wens van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen (petitie van 29 februari 2008): *“Het Nederlands gezondheidsbeleid dient de ontwikkeling en beschikbaarheid van preventie, diagnostiek, behandeling en revalidatie voor alle mensen met een zeldzame ziekte te stimuleren en te waarborgen. De Nederlandse gezondheidszorg is nog teveel alleen ingesteld op veelvoorkomende aandoeningen. In alle relevante beleidsplannen en onderzoeks programma's van de overheid dient daarom voortaan nadrukkelijk aandacht te worden besteed aan de positie van de zeldzame aandoeningen.”* Subactiviteiten betreffen:

#### 7.2.1 Advisering en overleg gezondheidszorgbeleid

Er zullen contacten worden aangegaan en geïntensiveerd met het ministerie van VWS en overige relevante ministeries, overheidsorganen, politiek en adviesorganen, om de ontwikkeling en beschikbaarheid van preventie, diagnostiek, behandeling en revalidatie voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen te borgen in het Nederlandse gezondheidszorgbeleid

#### 7.2.2 Toetsing beleidsnotities

Relevante beleidstrajecten bij relevante organen zullen in een vroeg stadium worden gevolgd. (Concept)beleidsnotities zullen worden getoetst op de vraag of ze “zeldzaam proof” zijn. Waar dat ontbreekt, zal overleg worden ingezet, advies worden uitgebracht, etc.

#### 7.2.3 Nationaal plan

De VSOP zal in dit project proactief bijdragen aan een toekomstbestendig en integraal nationaal plan voor de zeldzame aandoeningen. Conform het “Advies van de Europese Commissie inzake zeldzame aandoeningen” d.d. 11 november 2008 dienen nationale overheden zorg te dragen voor de totstandkoming van dergelijke nationale plannen. Indien de overheid op dit punt echter geen initiatief neemt, zal de VSOP, zo mogelijk in



samenwerking (Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, Forum Biotechnologie en Genetica) een nationaal perspectief uitwerken. Omdat het ministerie van VWS van plan is de subsidiëring aan de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen eind 2011 te beëindigen, zal de VSOP de middelen van dit project tevens aanwenden om – als onderdeel van een nationaal plan – die taken van de stuurgroep over te nemen die aansluiten bij het karakter van de VSOP als patiëntenorganisatie.

#### **7.2.4 Zeldzame Ziekten Dag**

De jaarlijks terugkerende World Rare Disease Day (Zeldzame Ziekten Dag) zal door de VSOP - in samenwerking met de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen en het Zeldzame Ziekten Fonds - vanuit dit project worden georganiseerd. Deze dag is er in de eerste plaats voor patiënten en gehandicapten met een zeldzame aandoening, maar is tevens een zeer belangrijke terugkerende schakel in het vergroten van awareness bij beleidsmakers en de media, en daarmee aan het creëren van gelijke kansen voor zeldzaam.

#### **7.2.5 Advisering en overleg Europees beleid**

Zowel rechtstreeks als in samenwerking met Eurordis, de koepel van Europese patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen, zal de VSOP bij o.a. de Europese Commissie middels dit project het belang inbrengen van zeldzame aandoeningen in het Europese beleid. Dit door de politieke ontwikkelingen nauwgezet te volgen en door actieve deelname aan Europese meetings op dit terrein.



### 7.3 Verankering van de inbreng van patiënten in gecoördineerde multidisciplinaire zorg.

Ook deze activiteit wordt ingezet als vervolg op de nadrukkelijke wensen van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen (petitie van 29 februari 2008): *“Multidisciplinaire medische expertteams, essentieel voor goede (preventieve) zorg voor zeldzame aandoeningen, zijn nog nauwelijks beschikbaar. Niet de afzonderlijke symptomen, behandeld door afzonderlijke specialismen, maar de patiënt en zijn omgeving dienen centraal te staan. De oprichting en continuïteit van multidisciplinaire expertteams dienen daarom te worden gestimuleerd middels:*

- a. *het realiseren van structurele financiering voor alle zeldzame aandoeningen, zowel voor de specialistische zorg als voor paramedische en eerstelijnszorg;*
- b. *het stimuleren of verplichten van samenwerking en netwerkvorming tussen afzonderlijk opererende onderzoekers, behandelaars en teams.*

*Patiëntenorganisaties van zeldzame aandoeningen eisen een gelijkwaardige positie als partner in het stelsel:*

- a. *met een formele rol bij de totstandkoming van instrumentaria voor professioneel handelen en de kwaliteitscriteria die hierop van toepassing zijn;*
- b. *met de bevoegdheid om op grond hiervan een multidisciplinair expertteam deze status formeel (mede) toe te kennen en te toetsen.”*

Met de zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen als specifieke doelgroep zal dit worden uitgewerkt middels:

#### 7.3.1 Realisatie kaders voor zorgstandaarden

De VSOP heeft in 2008 een handboek voor het opstellen van zorgstandaarden uitgebracht in het kader van het PGO-Programma Zekere Zorg. Het is gebaseerd op patiëntervaringen en heeft in een aantal gevallen reeds bewezen de kwaliteit van zorg voor mensen met een erfelijke, aangeboren of zeldzame aandoening te kunnen verbeteren. Dit project zal daarom - in afstemming met beleidsmakers op het terrein van de organisatie en financiering van de zorg - obstakels elimineren en betere kaders scheppen voor zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen. Ook het VSOP-project getiteld "Gestandaardiseerde en geconcentreerde zorg voor zeldzame aandoeningen" zal daarvan profiteren. Het belang van zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen zal publicitair worden gepromoot bij beleidsmakers en beroepsgroepen.

#### 7.3.2 Realisatie kaders voor instrumentaria professioneel handelen

De behandeling van veel zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen is nu grotendeels symptomatisch omdat versnipperde expertise op diagnostisch en therapeutisch vlak niet gebundeld wordt. De VSOP zal daarom bevorderen dat instrumenten voor professioneel handelen - zoals richtlijnen, best-practices en protocollen - gerealiseerd gaan worden, in samenwerking met patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen.

#### 7.3.3 Realisatie kaders voor expertteams

De VSOP zal in dit project zorg dragen voor de realisatie van nationale kaders voor multidisciplinaire expertteams (centres of expertise) en Europese netwerken (*reference networks*). VWS, DBC-Onderhoud en de NFU zijn daarbij belangrijke partners en ook hier is er interactie met bovengenoemd VSOP-samenwerkingsproject.



Uitgangspunt daarbij is een formalisering van de rol van de patiëntenorganisatie bij de toekenning van de status van 'expertteam' en de kwaliteitstoetsing van het team. Voorwaarde is een financieringsystematiek die de totstandkoming van expertteams ondersteunt, bijvoorbeeld door de totstandkoming van Diagnose Behandeling Combinaties (DBC's) onder beheer van (multidisciplinaire) zorggroepen.

#### 7.4 Toerustingcursussen

Volgend op een nadere behoefte verkenning zullen toerustingcursussen op het terrein van zeldzame aandoeningen worden ontwikkeld voor patiëntenorganisaties. Daarbij zal samenwerking worden gezocht met organisaties als de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, NPCF, CG-Raad en Eurordis, en zo mogelijk zal de door PGO-Support ontwikkelde infrastructuur worden benut. De deelnemers zullen worden toegerust om, ziektespecifiek of collectief, hun participerende en belangenbehartigende rol effectiever in te vullen. Gedacht wordt aan de volgende cursussen:

- **Cursus Nationaal en Europees beleid zeldzame aandoeningen:** Deze cursus gaat in op Nationaal en Europees beleid en regelgeving, voor zover deze van belang zijn om daarin als (categorale) patiëntenorganisatie voor een zeldzame aandoening een rol te kunnen spelen.
- **Cursus Ontwikkeling zorgstandaard voor een zeldzame aandoening:** Deze cursus geeft de deelnemers inzicht in de totstandkoming van zorgstandaarden, behandelprotocollen en best practices voor zeldzame aandoeningen en de rol van de patiëntenorganisatie daarin. Cursusmateriaal: o.a. de door de VSOP ontwikkelde Wegwijzer.
- **Cursus Realisatie multidisciplinair expertteam voor een zeldzame aandoening:** Deze cursus geeft de deelnemers inzicht in de totstandkoming van expertteams en de rol van de patiëntenorganisatie daarbij. Cursusmateriaal: het door de VSOP ontwikkelde Handboek in het kader van Zekere Zorg.



## 7.5 Agendasetting tijdige diagnostiek

Met deze activiteit wordt het belang van tijdige diagnostiek van zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen onder de aandacht gebracht van hulpverleners. Zeldzame aandoeningen krijgen nauwelijks aandacht in de opleidingen. Het aantal keren dat een (huis)arts te maken krijgt met een patiënt met bepaalde zeldzame aandoening is gering. Hierdoor ontbreekt bij huisartsen, maar vaak ook bij specialisten (kinderartsen), de specifieke kennis over diagnostiek, het beloop van de aandoening, de verschillende mogelijkheden voor behandeling en preventief onderzoek. Door dit gebrek aan kennis worden de klachten van patiënten niet tijdig serieus genomen en worden zij niet tijdig doorverwezen naar de juiste specialist. In 1 op de 3 gevallen duurt het hierdoor meer dan twee jaar voordat de juiste diagnose gesteld wordt. Deskundigheidsbevordering over (clusters van) zeldzame aandoeningen is daarom zeer relevant voor het realiseren van tijdige diagnostiek. Dit thema wordt geagendeerd middels een Invitational Conference Vroegdiagnostiek. Met patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen en diverse medische beroepsgroepen zullen in een invitational conference de knelpunten worden beschreven en oplossingsrichtingen worden verkend en uitgewerkt. In het natraject worden vervolgens de beleidsmatige knelpunten verder overlegd met beleidsmakers en beroepsgroepen, en best practices verder gestimuleerd, zoals:

- multidisciplinaire spreekuren voor vroegdiagnostiek
- familiair (genetisch) onderzoek/screening
- bijscholing (waarbij de VSOP-huisartsenbrochures voor zeldzame aandoeningen in het kader van het project "De Patiënt als Informatiedrager" als uitgangspunt kunnen dienen).

## 7.6 Medische data- en biobanken voor zeldzame aandoeningen mogelijk maken

Ook hier ligt de wens van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen (petitie van 29 februari 2008) aan ten grondslag: *"Medisch-wetenschappelijke data- en biobanken zijn zowel voor onderzoek als behandeling van zeldzame aandoeningen van groot belang. Patiëntenorganisaties kunnen daarbij een essentiële rol spelen.*

- Er is structurele financiering en infrastructuur nodig voor het opzetten, onderhouden en coördineren van medische data- en biobanken voor zeldzame aandoeningen.*
- Patiëntenorganisaties dienen medezeggenschap te hebben over het gebruik en de beschikbaarstelling van gegevens in medische data- en biobanken."*

Data- en biobanken zijn de eerste stap op weg naar diagnostiek en therapie, zaken die voor veel zeldzame, genetische en aangeboren aandoeningen helaas nog niet gerealiseerd zijn. Omdat anderen het niet doen moeten patiëntenorganisaties hier zelf het initiatief nemen. De VSOP bereiken veel vragen over de wijze waarop dit kan worden gerealiseerd. Duidelijk is dat de ledenbestanden van patiëntorganisaties een uitstekend startpunt kunnen zijn voor 'registries' en/of biobanken. De organisaties dienen vervolgens een belangrijke stem te hebben in het beheer ervan, en ook zelf beheren van de data/biobank is zo nodig een optie ([www.biobank.org](http://www.biobank.org)). Dit resulteert in de volgende activiteiten:



### 7.6.1 Inventarisatie patiënteninitiatieven

Er zal een *quick-scan* worden uitgevoerd van Nederlandse en buitenlandse initiatieven op het terrein van patiëntenregistraties en biobanken voor zeldzame aandoeningen die als model kunnen dienen voor de rol van patiënten daarin. Nederlandse patiëntenorganisaties die op dit terrein hun sporen al hebben verdiend zijn bijvoorbeeld VSN, NCFS en VKS.

### 7.6.2 Inventarisatie samenwerkingsmogelijkheden

In het kader hiervan zullen aansluitingmogelijkheden worden nagegaan bij bestaande infrastructuur, waarbij gedacht kan worden aan:

- het verbinden van de diffuus aanwezige kleine bio- en databanken voor zeldzame aandoeningen in Nederlandse (academische) centra naar het model van het Parelsnoerproject
- aansluiting op ontwikkelingen bij het RIVM gericht op een databank gekoppeld aan de neonatale screening (hielprik)
- samenwerking met de Genetic Alliance Biobank ([www.biobank.org](http://www.biobank.org)), een biobank die is opgezet, en wordt beheerd, door patiëntenorganisaties in de VS.

Deze activiteit ook worden afgestemd met het VSOP project "*Betrokkenheid van patiënten bij onderzoek en therapieontwikkeling*", met name de Werkgroep Medische Data- en Biobanken die daar deel van uitmaakt. Het resulteert in een rapport betreffende samenwerkingsmogelijkheden voor zeldzame aandoeningen met bestaande data en biobanken voor zeldzame, erfelijke en aangeboren aandoeningen.

### 7.6.3 Website

Middels een ondersteunende website (gidsfunctie, handleiding, portal) of een speciale sector binnen een bestaande website zullen patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen worden ondersteund bij het opzetten van patiëntenregistraties en/of biobanken. De site zal ingaan op praktische, juridische, ethische en internationale aspecten en zal een virtueel platform bieden voor het uitwisselen van ervaringen.



## 7.7 Participatie en toerusting genetische zorg

De VSOP geeft vorm aan de ethische grondregel 'respect voor autonomie' door te benadrukken dat een ieder in vrijheid besluiten moet kunnen nemen die voortkomen uit zijn of haar visie op kwaliteit en beschermwaardigheid van leven (zie ook het Ethisch Manifest van de VSOP). Er ontstaan steeds meer opties voor genetische screening en diagnostiek, een belangrijke ontwikkeling voor erfelijke, aangeboren, zeldzame aandoeningen. Door de recente grootschalige implementatie van prenatale screening en de toekomstige landelijke implementatie van preconceptionele zorg zullen meer aangeboren en/of erfelijke aandoeningen prenataal gedetecteerd en geregistreerd worden en zullen meer ouders en hulpverleners voor nieuwe, moeilijke dilemma's geplaatst worden. Onderstaande activiteiten geven vorm aan de noodzaak tot participatie en toerusting op dit terrein.

### 7.7.1 Inbreng patiëntenperspectief in genetische en preventieve zorg rond zwangerschap en geboorte

Patiënten met genetische aandoeningen hebben een unieke ervaringsdeskundigheid. Vanuit dit perspectief kunnen de mogelijkheden en kansen van genetische vroegdiagnostiek en reproductieve opties in alle levensfasen worden benut en de dilemma's evenwichtig worden gewogen. Dat vraagt om ethische kaders vanuit het patiëntenperspectief en, *in concreto*, om participatie in beleidsorganen voor genetische, periconceptionele en perinatale zorg. Deze projectactiviteit is primair van belang voor zeldzame en genetische aandoeningen. Er zijn echter ook raakvlakken met veelvoorkomende aandoeningen en samenlevingsbrede vraagstukken. Daarover zal waar nodig worden afgestemd met de Werkgroep Genetisch Onderzoek binnen het samenwerkingsproject "Betrokkenheid van patiënten bij onderzoek en therapieontwikkeling."

### 7.7.2 Cursus Genetische Zorg

Volgens de eerder beschreven systematiek (behoefte onderzoek, ontwikkeling, implementatie) zal de ontwikkeling worden gestart van een Cursus Genetische en Preventieve Zorg rond Zwangerschap en Geboorte. Deze zou kunnen ingaan op zowel zorgaspecten als beleidsaspecten van genetische diagnostiek en screening, preconceptionele zorg, prenatale zorg en screening en neonatale screening. Op verzoek (van bijvoorbeeld een patiëntenorganisatie) kan de cursus specifiek worden afgestemd op vraagstukken die spelen bij een bepaalde aandoening. Inbreng in het programma van PGO-Support zal worden verkend.