

## ***Notitie van het Forum Biotechnologie & Genetica aan het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport betreffende een “Nationaal plan Weesziekten”***

### **Samenvatting & inleiding**

In de vergaderingen van het Forum Biotechnologie en Genetica wordt al sinds enige jaren regelmatig van gedachte gewisseld over WEESZIEKTEN door tal van betrokken partijen. Hierbij is ook aandacht besteed aan Europese initiatieven. Centraal in voorliggende nota staat de recente Aanbeveling van de Europese Commissie aan de lidstaten, met name die betreffende een ‘nationaal plan’.

Het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG) meent dat de Nederlandse ‘vertaling’ van een ‘nationaal plan’ zoals de EU dit voor ogen heeft zou kunnen zijn een Convenant waarin alle relevante Nederlandse partijen samenhangende afspraken maken. Het Convenant kan worden vastgesteld op een bestuurlijke Conferentie, zodat de partijen zich wederzijds aan elkaar binden. Een dergelijke Conferentie moet worden voorgegaan door één of meer voorbereidende Conferenties, om van gedachte te wisselen en concrete afspraken uit te werken. De eerste Conferentie kan het beste in de 1<sup>e</sup> helft van 2010 plaatsvinden. De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen is de meest gereede partij, gezien haar taakstelling op dit moment en haar betrokkenheid bij het EU-project “Europlan”, om deze Conferenties te organiseren, waarbij het FBG van harte bereid is hieraan naar vermogen bij te dragen. De Stuurgroep is bereid het voortouw te nemen.

In paragraaf 2 worden desbetreffende teksten van de EU geciteerd.  
In paragraaf 3 is een beknopt overzicht gegeven van relevante Nederlandse initiatieven.  
In paragraaf 4 worden enkele noodzakelijke verbeteringen kort aangeduid.

Versterking van de publieksinformatie en het identificeren van expertisecentra zijn aanbevelingen die, met enkele andere, centraal kunnen komen te staan in een eventueel **NATIONAAL PLAN WEESZIEKTEN NEDERLAND**.

Overleg tussen diverse betrokken organisaties is hiervoor noodzakelijk. Het FBG is bereid de Overheid in een Signalement van advies te dienen hoe hiermee zou kunnen worden omgegaan.

### **Mededeling van de Europese Commissie <sup>1</sup>**

Op 11.11.08 publiceerde de EU een document met voorstellen – gericht aan het Europees Parlement en aan de Europese Raad (de vertegenwoordigers van de lidstaten) – betreffende “Zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat”. De aanbevelingen omvatten 7 hoofdstukken waarvan er onderstaand 2 vooral worden uitgelicht. Aanbevolen wordt:  
“1. nationale plannen voor zeldzame ziekten op te stellen, om voor alle patiënten met een zeldzame ziekte op hun nationale grondgebied universele toegang tot hoogwaardige zorg, inclusief diagnostiek, behandeling en weesgeneesmiddelen, te waarborgen, op basis van rechtvaardigheid en solidariteit in de hele EU, en met name:

---

<sup>1</sup> Zie [www.forumbg.nl](http://www.forumbg.nl)



- 1) uiterlijk eind 2011 een algemene geïntegreerde strategie in de vorm van een nationaal plan voor zeldzame ziekten op te stellen en goed te keuren, die als leidraad dient voor en structuur aanbrengt in alle relevante maatregelen op het gebied van zeldzame ziekten;
- 2) maatregelen te nemen om te waarborgen dat alle lopende en toekomstige initiatieven op regionaal en nationaal niveau in hun nationale plan worden opgenomen;
- 3) in het nationale plan voor zeldzame ziekten een beperkt aantal prioritaire acties te definiëren met concrete doelstellingen, duidelijke termijnen, beheersstructuren en regelmatige verslagen;
- 4) steun te verlenen aan de ontwikkeling van richtsnoeren en aanbevelingen voor de opstelling van nationale maatregelen voor zeldzame ziekten door relevante autoriteiten op nationaal niveau in het kader van het lopende Europese project voor de ontwikkeling van nationale plannen voor zeldzame ziekten (EUROPLAN), dat in de periode 2007-2010 financiële steun krijgt van het volksgezondheidsprogramma;
- 5) in de nationale plannen bepalingen op te nemen om voor alle patiënten met een zeldzame ziekte op hun nationale grondgebied gelijke toegang tot hoogwaardige zorg, inclusief diagnostiek, behandeling en weesgeneesmiddelen, te waarborgen, teneinde gelijke toegang tot hoogwaardige zorg te waarborgen op basis van rechtvaardigheid en solidariteit in de hele Europese Unie;

#### 4. Expertisecentra en Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten

- 1) uiterlijk eind 2011 op hun hele nationale grondgebied nationale of regionale expertisecentra te identificeren en wanneer deze nog niet bestaan, de oprichting van expertisecentra te bevorderen, met name door in hun nationale plan voor zeldzame ziekten bepalingen betreffende de oprichting van nationale of regionale expertisecentra op te nemen;
- 2) nationale of regionale expertisecentra aan te moedigen deel te nemen aan Europese referentienetwerken en op lange termijn voldoende overheidsmiddelen ter beschikking te stellen om hun duurzaamheid, en bijgevolg de continuïteit van de patiëntenzorg, te waarborgen;
- 3) zorgtrajecten voor patiënten tot stand te brengen door zo nodig samenwerking met relevante deskundigen in binnen- en buitenland op te zetten; wanneer dit nodig is om universele toegang tot specifieke benodigde gezondheidszorg te waarborgen, moet steun worden verleend aan grensoverschrijdende gezondheidszorg, waaronder mobiliteit van patiënten, gezondheidswerkers en zorgaanbieders, en de verlening van diensten met behulp van informatie- en communicatietechnologie;
- 4) te waarborgen dat de nationale of regionale expertisecentra voor complexe en uiteenlopende aandoeningen, zoals zeldzame ziekten, een multidisciplinaire zorgaanpak hanteren; en de integratie van medische en sociale niveaus binnen de centra te bevorderen;
- 5) te waarborgen dat de nationale of regionale expertisecentra zich houden aan de door de Europese referentiecentra voor zeldzame ziekten gedefinieerde normen en daarbij terdege rekening houden met de behoeften en verwachtingen van patiënten en gezondheidswerkers.”

Hiernaast zijn er aanbevelingen betreffende

- Classificatie
- Onderzoek
- Bundeling in EU
- Zeggenschap patiëntenorganisaties
- Duurzaamheid

die hier kortheidshalve alleen aangeduid worden.

---



Er is reeds een 1<sup>e</sup> reactie van de Overheid, namelijk bij de toelichting die de Staatssecretaris van Buitenlandse Zaken gaf aan de Tweede Kamer: (onder meer)<sup>2</sup>

“De aanbevelingen zijn goed onderbouwd en bouwen voort op informatie die de Commissie van de verschillende lidstaten en andere relevante partijen de afgelopen jaren – maar in het bijzonder in 2008 – verworven heeft. De ervaring heeft geleerd dat de lidstaten niet alle op dezelfde manier – en dat is ook begrijpelijk – de problematiek van de zeldzame aandoeningen oppakken. De lidstaten kunnen de aanbevelingen ten uitvoer brengen, rekening houdend met de verschillen tussen de lidstaten wat betreft sociale stelsels en gezondheidszorgstelsels.

In de aanbevelingen is eerdere Nederlandse inbreng via de Openbare Raadpleging van de Commissie herkenbaar. Als geheel passen de aanbevelingen in het lopende Nederlandse beleid. Nederland maakt enig voorbehoud op de volgende aanbevelingen:

- De minister van VWS heeft in 2001 de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen ingesteld. De Stuurgroep – volledig gesubsidieerd door VWS – inventariseert, coördineert en stimuleert activiteiten op het terrein van de zeldzame aandoeningen. In de Stuurgroep hebben alle relevante partijen zitting. Deze partijen zullen vanaf 2011 die taken overnemen die betrekking hebben op hun specifieke domein en expertise. De algehele subsidie komt hiermee ten einde omdat VWS van mening is dat tegen die tijd er voldoende expertise bij de afzonderlijke partijen aanwezig zal zijn. In belangrijke mate is deze expertise nu al aanwezig of sterk in ontwikkeling. Nederland maakt daarom een voorbehoud om in 2011 opnieuw een nationaal plan in te stellen. In feite functioneert de huidige Stuurgroep (nu en tot 2011) als kader waarbinnen nationale activiteiten plaatsvinden.”

## Enkele initiatieven in Nederland

Onderstaand is een beknopt overzicht opgenomen van organisaties in Nederland die zich actief met weesziekten bezighouden en van enkele relevante initiatieven.

### a. *FBG*

Het FBG heeft in de loop der jaren bij vele gelegenheden aandacht besteed aan weesziekten. Van de Signalementen zijn in dit verband de belangrijkste: Signalement Integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen (2006), Signalement Diagnostiek van genetische aandoeningen (2008) en Signalement Integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen II (2009).<sup>3</sup> Vrijwel alle onderstaand genoemde onderwerpen zijn wel één of meer malen in de vergaderingen van de FBG besproken.

### b. *Stuurgroep Weesgeneesmiddelen*

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen opereert al enige jaren als informatie- en expertisecentrum ten behoeve van tal van betrokken op het gebied van weesziekten en in het bijzonder weesgeneesmiddelen. Een klein ondersteunend bureau is ondergebracht bij ZonMw.

Informatie is te vinden op [www.weesgeneesmiddelen.nl](http://www.weesgeneesmiddelen.nl). In de stuurgroep zijn alle veldpartijen vertegenwoordigd die betrokken zijn bij zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, zoals behandelaars, patiënten, farmaceutische industrie, verzekeraars en wet en regelgeving.

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (WGM) is in april 2001 benoemd door minister Borst van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. De opdracht van de stuurgroep luidt dat zij aandacht moet besteden aan de problemen rond zeldzame aandoeningen: Stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen; verbeteren van de situatie van patiënten met een zeldzame aandoening, in het bijzonder het versterken van de informatievoorziening over

<sup>2</sup> zie Kamerstuk 22112 nr. 761, brief van Staatssecretaris F. C. G. M. Timmermans aan de TK dd 22.12.08.

<sup>3</sup> Zie [www.forumbg.nl](http://www.forumbg.nl)



zeldzame ziekten. De Stuurgroep heeft heel wat coördinerende activiteiten ontplooid en neemt deel aan Europese projecten. Van belang is het project Europlan<sup>4</sup>, gefinancierd door DG Sanco. Dit heeft als doel om aanbevelingen te ontwikkelen voor het definiëren van een strategisch nationaal plan voor zeldzame aandoeningen, waarbij ook een handboek en een stappenplan zullen worden ontwikkeld.

In de brief van VWS aan de EU in reactie op de rondvraag die de basis vormde voor de in de vorige paragraaf beschreven Aanbevelingen van de EU, met name punt 13, wordt de Stuurgroep genoemd bij wijze van 'invulling' van een nationaal plan.<sup>5</sup>

Eind 2004 is de opdracht aan de Stuurgroep is verlengd met 3 jaar, dus tot eind 2007. Eind 2007 heeft het ministerie van VWS besloten de subsidie met nog een periode van vier jaar te verlengen, maar niet meer daarna<sup>6</sup>. De Stuurgroep heeft daarbij de opdracht gekregen om zoveel mogelijk taken en verantwoordelijkheden over te dragen aan veldpartijen.

*c. Catalogus weesziekten van de NFU*

Door de Nederlandse Federatie van UMC's wordt al enige tijd gewerkt aan een Catalogus Weesziekten. In essentie omvat deze catalogus een lijst van deskundigen en verwijzadressen betreffende weesziekten in de 8 UMC's. Er is een lijst van ruim 500 weesziekten en hieraan is een lijst van enige honderden deskundigen gekoppeld. Het streven is de informatie via een website beschikbaar te maken.

*d. CVZ, ZonMw, NZa: Beleidsregel weesgeneesmiddelen en doelmatigheidsonderzoek*

Sinds een aantal jaren functioneert de beleidsregel weesgeneesmiddelen. Kort samengevat houdt deze in dat aan UMC's, onder diverse voorwaarden, de aankoopkosten van bepaalde weesgeneesmiddelen worden vergoed. Op geleide van een beoordeling door de Commissie Farmaceutische Hulp van het CVZ worden besluiten hierover genomen door de NZa. In de huidige regelgeving is dit besluit altijd tijdelijk – met uitzicht op een definitief besluit – en gebonden aan het uitvoeren van doelmatigheidsonderzoek. ZonMw heeft een apart subsidieprogramma voor zulk onderzoek. Er zijn op dit moment 50 geregistreerde weesgeneesmiddelen in Europa. Er zijn 8 weesgeneesmiddelen toegelaten op de beleidsregel weesgeneesmiddelen en 1 op de beleidsregel dure geneesmiddelen. Daarvan zijn er 5 die ZonMw subsidie krijgen voor doelmatigheidsonderzoek. 23 Weesgeneesmiddelen zitten in het GVS.

*e. Orphanet*

Orphanet is in 1997 door het Franse Nationale Instituut voor Gezondheid samen met het Franse ministerie van algemene gezondheidszorg opgericht. Inmiddels is Orphanet actief in alle landen van de EU en enige daarbuiten. Financiering vindt plaats uit EU subsidies. Orphanet Nederland is bereikbaar via Prof. Martina Cornel (VUmc) en via [www.orphanet.nl](http://www.orphanet.nl). Orphanet is een informatienetwerk met als doel de diagnose, management en behandeling van zeldzame aandoeningen te verbeteren. De Orphanet database biedt uitgebreide, betrouwbare, relevante informatie over meer dan 3700 ziekten. Het Orphanet concept is tweeledig; het bevat een encyclopedie over zeldzame aandoeningen en een directory van diverse diensten.

De Orphanet encyclopedie is een uitgebreide collectie van overzichtsartikelen over zeldzame aandoeningen. Deze artikelen zijn geschreven door een redactiecommissie van internationaal gerenommeerde wetenschappers. Hierdoor zijn de artikelen wetenschappelijk verantwoord. Alle artikelen zijn geschreven in het Engels en Frans en zijn primair gericht op professionals. De samenvattingen worden momenteel vertaald naar het Duits, Spaans, Italiaans en Portugees. Er wordt naar gestreefd om uiteindelijk de samenvattingen in meer talen te vertalen. Orphanet Nederland is zeer recent begonnen met het vertalen van een

<sup>4</sup> zie [www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)

<sup>5</sup> brief VWS aan de EU dd 14.2.08, GMT/IB 2831854

<sup>6</sup> brief van de Minister van VWS aan de Stuurgroep dd 28.08.07, GMT/IB 279116



beperkt aantal samenvattingen naar het Nederlands. De in Nederland beschikbare mogelijkheden voor diagnostiek, expertisecentra, beschikbare weesgeneesmiddelen en lopende researchprojecten zoals clinical trials zijn via de directory van diensten te vinden.

#### *f. Erfocentrum*

Het Erfocentrum is het Nationale Kennis- en Voorlichtingscentrum Erfelijkheid, Zwangerschap en Medische Biotechnologie. De activiteiten van het Erfocentrum worden, naast een subsidie van VWS die al enige tijd steeds voor een korte termijn wordt verleend, mede mogelijk gemaakt door financiële steun van de Centra voor Klinische Genetica, donaties en projectsubsidies. Het Erfocentrum is een non-profitorganisatie. Via [www.Erfelijkheid.nl](http://www.Erfelijkheid.nl) en diverse andere sites richt het Erfocentrum zich op publieksvoorlichting. Op eerstgenoemde site is informatie te vinden over erfelijkheid, honderden erfelijke/aangeboren aandoening. [Www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) heeft een bereik van ruim een miljoen bezoekers op jaarbasis en vervult een centrale rol in de Nederlandse informatievoorziening rond zeldzame ziekten, zoals bijvoorbeeld werd geconstateerd door het RIVM<sup>7</sup>. Via de site wordt gelinked naar Orphanet en andere relevante (internationale) betrouwbare informatiebronnen, zoals de centra voor klinische genetica alsook naar de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), [www.vkgn.org](http://www.vkgn.org). Op de website van het landelijk overleg DNA-diagnostiek van de DNA-diagnostiek laboratoria van de Klinisch Genetische Centra in Nederland (LOD), [www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl), is in detail te vinden bij welk laboratorium specifieke DNA-diagnostiek beschikbaar is, inclusief het geschatte tijdsverloop van de aanvraag. Via [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) kan men ook de Erfolijn, de informatiedesk van het Erfocentrum raadplegen. Per jaar worden er zo'n 5000 vragen gesteld. In 2007 werd over 300 verschillende aandoeningen vragen gesteld.

#### *g. VSOP en Eurordis*

Binnen de VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties) werken 58 ouder- en patiëntenorganisaties samen op het beleidsterrein van de zeldzame aandoeningen, genetica (community genetics) en medische biotechnologie (zie [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)). De overheidsfinanciering voor de VSOP wordt de komende jaren afgebouwd van ongeveer k€150 per jaar in 2008 tot slechts k€30 per jaar in 2012.

Kort geleden (5.11.08) bracht de VSOP 2 belangwekkende rapport uit:

- “Handleiding voor zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen”: Deze handleiding beoogt patiëntenorganisaties een handreiking te bieden zelf initiatieven te nemen tot verbetering van de kwaliteit van zorg voor mensen met een zeldzame aandoening op grond van zorgstandaarden.
- “Wegwijzer voor expertteams voor zeldzame aandoeningen”: Deze wegwijzer is bedoeld om patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen een handreiking te bieden bij het initiëren, stimuleren en tot stand komen van expertteams voor zeldzame aandoeningen.

Eurordis (European Organization for Rare Disorders and Diseases) is de Europese patiëntenkoepelorganisatie voor zeldzame aandoeningen ([www.Eurordis.org](http://www.Eurordis.org)), de VSOP is de nationale vertegenwoordiger van Eurordis. Eurordis voerde onder meer het project Rapsody uit. Binnen dit project, gefinancierd vanuit het Directoraat Generaal Gezondheidszorg van de EU, is één van de onderdelen gewijd aan Netwerken van Europese Reference Centra. Inmiddels leidt Eurordis het EU-project POLKA, waarin onder meer de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen als collaborating partner zitting heeft.

#### *h. TIP project en andere Registraties*

Op initiatief van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen en het College voor zorgverzekeringen, in samenwerking met 2 industrieën (Genzyme, Shire) en 3 UMC's (AMC, UMC Utrecht, Erasmus MC) is op 1.12.08, binnen het Top Instituut Pharma, een project gestart onder de titel “Sustainable Orphan Drug Development through Registries and

<sup>7</sup> Databank voor zeldzame aandoeningen. Is een ‘weesbase’ haalbaar? De Vries C, Hegger I. rapport 360110001 van het RIVM, dd 16.1.08.



Monitoring". Onder meer wordt in dit 3-jarige project gestreefd naar een Register voor alle zeldzame metabole ziekten in Nederland.

Dit project is genoemd als een voorbeeld van andere initiatieven, zoals bijvoorbeeld ook de Eurobiobank voor zeldzame ziekten<sup>8</sup> en misschien voor sommige weesziekten het Parelsnoer initiatief<sup>9</sup>.

Enkele jaren geleden is door een werkgroep van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen geïnventariseerd in hoeverre zeldzame ziekten worden geregistreerd in Nederland. De inventarisatie leverde een lappendeken op van kwalitatief goede kankerregistraties en een registratie van aangeboren afwijkingen die een adequate financiering hebben, naast tal van kleinschalige initiatieven, die vaak afhankelijk waren van de vrijwillige inzet van enkele enthousiaste professionals. In het eerder genoemde EU plan wordt adequate registratie gezien als een basisvoorwaarde voor beleid. In het eerder vermelde RIVM-rapport wordt geconstateerd dat een landelijke registratie, onder voorwaarden, haalbaar is.

Diverse zeldzame ziekten zijn opgenomen in landelijke screeningsprogramma's, zoals het neonatale screeningsprogramma ('hielprik') dat zich richt op 15-20 behandelbare zeldzame aandoeningen (zoals stofwisselingsziekten, sikkelcelziekte, gehoorproblemen) en de prenatale screening, waarvan met name het structureel echoscopisch onderzoek (SEO) diverse zeldzame aandoeningen aan het licht kan brengen. Voor de beleidsontwikkeling rond (de eventuele uitbreiding van) deze programma's is registratie en follow-up onderzoek van belang. Financiering van de hiervoor genoemde programma's vindt plaats uit de rijksbegroting en ziektekostenverzekeringen. Maar voor onderzoek rond zeldzame ziekten is echter nauwelijks financiering in het kader van deze programma's.

## Verbeteringen

- a. *Informatie.* Er bestaan in Nederland al waardevolle initiatieven die ertoe bijdragen dat patiënten, zorgverleners en anderen toegesneden informatie over specifieke weesziekten kunnen vergaren (bijvoorbeeld: Erfocentrum, NFU-catalogus, Orphanet, sites voor klinische genetica, Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, patiëntenverenigingen). Maar vermoedelijk is er nog veel verbetering nodig. In lijn met de EU-aanbevelingen en ook met de toenemende behoefte aan informatie en de wens de autonomie van de patiënt te versterken is het belangrijk dat betreffende organisaties worden aangemoedigd. Vanwege het publieke belang dat is gemoeid met het Erfocentrum en de onmogelijkheid voor die organisatie om 'uit de markt' voldoende structurele financiering te verkrijgen ligt er een taak voor de Overheid om de informatievoorziening voor de toekomst te borgen.
- b. *Registratie.* Beleidsontwikkeling, wetenschappelijk onderzoek en industriële innovatie vragen om adequate informatie over de aantallen patiënten met zeldzame ziekten en het beloop. Registraties zijn niet voor alle zeldzame ziekten beschikbaar, en financiering voor vervolgonderzoek is in het algemeen lastig te vinden door de voorkeur van fondsen voor aandoeningen met een hoge frequentie.
- c. *Expertisecentra.* Van het veld, en met name de UMC's, mag worden verwacht een begin te maken met het identificeren van expertisecentra: centra voor wetenschap en topreferentiezorg met betrekking tot een specifieke weesziekte (of een groep samenhangende weesziekten). In zulke centra wordt de kennis uitgebouwd, als regel in internationale samenwerking (voor zover van toepassing i.h.k.v. het EU-

---

<sup>8</sup> [www.eurobiobank.org](http://www.eurobiobank.org)

<sup>9</sup> Het Parelsnoer Initiatief, opgericht in 2007 door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU), verzamelt op interuniversitair niveau klinische data en biomaterialen. Het project richt zich in eerste instantie op acht ziektebeelden (parels). Dit zijn: cerebro vasculair accident (beroerte), diabetes mellitus, erfelijke darmkanker, inflammatoire darmziekten (ziekte van Crohn en colitis ulcerosa), leukemie, neurodegeneratieve ziekten (o.a. Alzheimer), nierfalen en reumatoïde artritis en artrose. In de toekomst zullen de activiteiten van het Parelsnoer Initiatief uitgebreid worden naar andere ziektebeelden. Door het bundelen van deze gegevens en materialen kan de wetenschap zich ontwikkelen, wordt de patiënt beter behandeld en kan nieuwe productontwikkeling plaatsvinden. [www.parelsnoer.org](http://www.parelsnoer.org).



- stimuleringsbeleid), door fundamenteel en translationeel wetenschappelijk onderzoek en door het verzamelen van zoveel mogelijk Nederlandse patiëntengegevens. Verduurzaming van deze expertisecentra kan door de Overheid worden ondersteund met een subsidieprogramma voor translationeel – en doelmatigheidsonderzoek specifiek voor weesziekten. De basiskennis bij verwijzende artsen lijkt nog onvoldoende.
- d. *Onderzoek.* Voor wetenschappelijk onderzoek naar weesziekten zijn de mogelijkheden nog beperkt, mede om redenen van bekostiging en samenwerking<sup>10</sup>. Bij VWS ligt het voorstel voor een ZonMw programma “ Van verwezen naar genezen” Dit is een van de programma’s die in het kader van Priority Medicines zijn ingediend, maar als enige (nog) niet is gehonoreerd. ZonMw heeft voor het E-Rare project 1 miljoen euro uitgetrokken voor de call ([www-e-rare.eu](http://www-e-rare.eu)). Specifiek voor de ontwikkeling van Nederlandse weesgeneesmiddelen is er een klein stimuleringsprogramma vanuit de stuurgroep gestart per 1.1.2009.
  - e. *Publiekprivate samenwerking.* Samenwerking tussen (grotere en kleinere) industrieën die in weesgeneesmiddelen of diagnostica geïnteresseerd zijn en wetenschappelijk onderzoekers (in UMC’s) verdient ondersteuning. Één voor de hand liggend punt van aandacht hierbij is de gemeenschappelijke opbouw van databestanden, die tevens voor ‘het beleid’ van betekenis zullen zijn. Een begin hiervan is te zien in het bovengenoemde ‘TIP-project’. Een ander perspectief betreft kennisvalorisatie en wordt wellicht geboden door het programma ‘Life Science & Health’, dat door EZ medio 2008 werd gestart (uiteraard niet beperkt tot weesziekten).
  - f. *Subsidiëring weesgeneesmiddelen.* Passend binnen het Europese beleid om de registratie en toepassing van weesgeneesmiddelen aan te moedigen functioneert in ons land de beleidsregel weesgeneesmiddelen. Het doelmatigheidsonderzoek dat hieraan is verbonden kan op termijn belangrijke aanvullende informatie over weesziekten opleveren.
  - g. *Richtlijnontwikkeling.* Het schrijven van zorgstandaarden zal een belangrijke stimulans zijn voor de kwaliteit van de zorg en voor het noodzakelijke multidisciplinaire overleg en ook voor de samenwerking met relevante patiëntengroepen. De betreffende recente VSOP-rapporten bieden handzame toelichting, maar de meeste patiëntenverenigingen missen financiële ondersteuning om hun rol krachtig te kunnen spelen. Ketenzorg, die meestal bij de zorgverlening bij weesziekten van groot belang is (zoals bijvoorbeeld toegelicht in Signalementen van het FBG), verdient adequate aandacht van de Overheid, bijvoorbeeld in de sfeer van de bekostigingsstructuur.
  - h. *Duurzaamheid en coördinatie.* Passend in de Nederlandse cultuur zijn in ons land diverse organisaties bij weesziekten betrokken, zoals de Overheid, verscheidene beroepsorganisaties, patiëntenverenigingen, UMC’s, bedrijfsleven en anderen. Als de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen eind 2011 wordt opgeheven valt een belangrijke coördinerende rol weg. Veel initiatieven worden op basis van projecten gefinancierd, zoals bijvoorbeeld geldt voor de informatievoorziening, de Europese samenwerking van onderzoekers en de ontwikkeling van zorgstandaarden.

---

<sup>10</sup> zie bijvoorbeeld “Onderzoekend samenwerken: kiezen voor slagkracht”. Een rapport over het onderzoek naar weeslongziekten. Uitgave: Nederlandse Longstichting (NLS), december 2007.