

Aan de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport  
Mevrouw drs. E.I. Schippers  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG

Den Haag, 31 oktober 2014  
Ons kenmerk: 2014/376

Zeer geachte mevrouw Schippers,

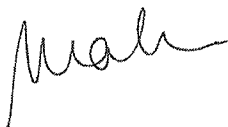
Met grote belangstelling nam het Forum Biotechnologie & Genetica (FBG) kennis van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) en de uitvoerige aanbiedingsbrief die u op 14 november 2013 aan de Tweede Kamer richtte.

In vervolg hierop heeft een werkgroep van het FBG het bijgaande Signalement "Vroegere diagnostiek van zeldzame ziekten" opgesteld. Ik bied het u met genoegen aan.

In lijn met uw Instellingsbeschikking heeft het FBG in de afgelopen jaren de totstandkoming van het NPZZ ondersteund en anticiperend op de voltooiing daarvan een werkgroep ingesteld. 'Vroegere diagnostiek' wordt immers in het NPZZ en ook in uw aanbiedingsbrief gezien als een belangrijke succesfactor voor verbetering van de positie van patiënten die lijden aan een zeldzame ziekte.

De meeste aanbevelingen in het Signalement zijn gericht aan 'het veld'. Daarom zenden wij het rapport ook aan (organisaties van) jeugdartsen, huisartsen en gemeenten en wij proberen met die groepen in gesprek te komen.

Hoogachtend,  
de voorzitter van het Forum Biotechnologie en Genetica,



Prof.dr. Marianne de Visser

Bijlage

---

Aan de Gemeentebesturen in Nederland  
t.a.v. de Voorzitter van de Vereniging van Nederlandse Gemeenten,  
mevrouw A. Jorritsma-Lebbink  
Postbus 30435  
2500GK 's-Gravenhage

Den Haag, 31 oktober 2014  
Ons kenmerk: 2014/377

Zeer geachte mevrouw Jorritsma,

Na afloop van dit jaar zijn de gemeenten in ons land verantwoordelijk voor de **jeugdzorg**, een veelomvattende wijziging waaraan dan ook al door velen hard gewerkt wordt. Wij hopen dat die wijziging voor kinderen die lijden aan een **zeldzame ziekte** het begin van een belangrijke verbetering kan worden.

Vroege herkenning van zeldzame ziekten is van groot belang. Deskundigheid bestaat er in ons land wel, maar vooral 'de eerste stap' in de diagnostische keten kan veel beter. De reorganisatie van de jeugdzorg biedt uitstekende kansen daarvoor. In het onderstaande denken wij u hiervoor enkele handvatten te geven.

Het **Forum Biotechnologie & Genetica** (FBG, zie [www.forumbg.nl](http://www.forumbg.nl)) is een al ongeveer 15 jaar bestaand overlegorgaan waarin (ongeveer 25) sleutelfiguren vanuit het medisch-wetenschappelijk onderzoek, patiënten, industrie en overheid samenwerken. Het FBG functioneert op basis van een Instellingsbeschikking van de Minister van VWS, waarin onder meer is aangegeven dat het FBG een 'forumfunctie' vervult op het vlak van de zeldzame ziekten (ZZ). Omdat ZZ voor de meeste deelnemers in het FBG een belangrijk onderwerp zijn houdt het FBG zich daarmee al jaren bezig; het FBG heeft dan ook een ondersteunende rol gespeeld bij de totstandkoming van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten, dat eind 2013 aan de Minister van VWS werd aangeboden. Zij reageerde op het NPZZ in haar brief dd 14.11.13 aan de Tweede Kamer uitvoerig<sup>1</sup>. Hierop vooruitlopend had het FBG al een Werkgroep opdracht gegeven om aandacht te besteden aan vroegere diagnostiek van zeldzame ziekten.

De rapportage van die werkgroep treft u bijgaand ter informatie aan.

**"Zeldzame ziekten komen veel voor"**. Ofschoon per afzonderlijke ZZ het aantal patiënten per definitie gering is (van een paar duizend tot slechts enkelen in NL), aangezien er 6000 á 8000 verschillende ZZ zijn telt een doorsnee huisartsenpraktijk om en nabij 120 patiënten. Dat zijn er gemiddeld méér dan bv. diabetespatiënten! Helaas duurt het voor de meeste patiënten met een ZZ heel lang voordat een diagnose wordt gesteld, tot wel 10 of meer jaren. In het NPZZ en in de reactie van de Minister (ook internationaal) wordt 'diagnostic delay' als het meest klemmende probleem voor ZZ beschouwd. Het direct herkennen van een ZZ is meestal lastig, maar in de eerstelijnszorg

<sup>1</sup> <http://www.npzz.nl/2013/11/18/npzz-aangeboden-aan-tweede-kamer/>



kan het 'duiden van een *vreemde klacht*' wel veel beter gebeuren dan heden ten dage. Als er correcte doorverwijzingsroutes functioneren en vooral als het kind *integraal en vroegtijdig* bekeken wordt is veel te winnen. Die winst is groot in de situaties waar een effectieve behandeling, of zelfs genezing, tot de mogelijkheden behoort, echter óók als die mogelijkheden er (nog) niet zijn. Dan immers zijn speciale begeleiding en aanpassing van het perspectief en ook de omgang met het kind aan de orde, en het eventuele herhalingsrisico op een volgend kind met de aandoening.

Winst is weliswaar al binnen de wet- en regelgeving anno 2014 denkbaar, maar komt door de Jeugdwet (dd 1.3.14<sup>2</sup>) naar onze mening aanmerkelijk dichterbij. Voor bijvoorbeeld de **jeugdarts** kunnen de mogelijkheden toenemen. De integrale aanpak, met zorg die meer dan nu 'op maat' zal zijn, geënt op de lokale en regionale samenwerkingsverbanden, met tal van deskundigheden als 'achtervang', kan inderdaad borg staan voor een veel vroegere herkenning van 'vreemde klachten' waarbij 'afwachten' niet zinvol is maar een verstandige – eventueel multidisciplinaire – nadere beschouwing wel.

Vroegere herkenning van een ZZ blijkt niet kostenverhogend te zijn, integendeel. Latere diagnostiek kost de maatschappij meer dan vroegere diagnostiek, om nog maar te zwijgen van de effecten voor het kind zelf. Denk hierbij aan (jarenlang) onnodig voortmodderen met ineffectieve therapieën (medisch van aard of anderszins).

Onder de vigeur van de nieuwe Jeugdwet zullen de gemeenten aan de slag gaan met een **nieuw soort jeugdzorg**. De organisatorische aanpak die de gemeenten kiezen zal vermoedelijk niet overal hetzelfde zijn. Maar gemeenschappelijke kenmerken zullen, hopen en denken wij, onder meer zijn dat de nieuwe jeugdzorg 'integraal' is en gericht op vroege herkenning, minder gehinderd wordt door 'loketten' dan nu, zorg op maat zal zijn in plaats van een soms eindeloze zoektocht naar 'de indicatie' en de bijbehorende specialist. De werkers in de (toekomstige) 'gebiedsteams' – of welke andere werkvorm op gemeentelijk niveau dan ook – mogen weten dat er in NL ongeveer 1 miljoen mensen lijden aan een ZZ, waaronder dus vele kinderen, maar ook dat er vele hulpmiddelen zijn die geraadpleegd kunnen worden. In dit verband is het samenwerkingsverband "Integrale Vroeghulp"<sup>3</sup> te noemen dat (elektronisch) waardevolle bouwstenen aanreikt, zowel voor ouders als voor eerstelijnsverleners.

Wij zouden het zeer op prijs stellen als u ons gelegenheid biedt om met u over vroege herkenning van zeldzame ziekten van gedachten te wisselen.

Met vriendelijke groet,  
de voorzitter van het Forum Biotechnologie en Genetica,

Prof.dr. Marianne de Visser  
Informatie & contact: dr G L Engel, secretaris, [fbg@zonmw.nl](mailto:fbg@zonmw.nl)

Bijlage

<sup>2</sup> <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/stb-2014-105.html>

<sup>3</sup> <http://www.integralevroeghulp.nl/professionals/transitie/>

Aan de Decanen Geneeskunde in de UMC's  
t.a.v. de Onderwijscommissie Geneeskunde (OCG) van de NFU  
Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra  
Postbus 9696  
3506 GR Utrecht

Den Haag, 31 oktober 2014  
Ons kenmerk: 2014/378

Zeer geachte collega's,

Graag breng ik een rapportage van een werkgroep van het **Forum Biotechnologie & Genetica** (FBG) onder uw aandacht waarin wordt toegelicht dat het diagnosticeren van zeldzame ziekten (ZZ) van geen enkele zorgverlener verwacht mag worden, maar wel 'awareness'. Centraal staat wel een goed ontwikkeld talent om 'iets vreemds' te herkennen en de competentie om 'iets niet te weten' en dan adequaat te handelen.

Op grond hiervan nodig ik u uit om te bezien welke mogelijkheden de basisartsopleiding biedt, of kan gaan bieden, om te bewerkstelligen dat zorgverleners in hun opleiding meer doordrongen raken van het belang van **vroegere diagnostiek van zeldzame ziekten**. Het aantal mensen in ons land dat lijdt aan een zeldzame ziekte wordt geschat op 1 miljoen. Voor de meesten van hen wordt de diagnose vele jaren later dan nodig gesteld.

In ons land is de specifieke diagnostische expertise vaak wel aanwezig maar 'de eerste stap' neemt (te) veel tijd in beslag (of wordt nooit gezet). Ik meen dat, althans op de middellange termijn, modernisering van opleidingen, met name die van artsen, noodzakelijk is om de situatie voor mensen met een ZZ te verbeteren.

Het **Forum Biotechnologie & Genetica** ([www.forumbg.nl](http://www.forumbg.nl)) is een al ongeveer 15 jaar bestaand overleggremium waarin (ongeveer 25) sleutelfiguren vanuit het medisch-wetenschappelijk onderzoek, patiënten, industrie en overheid samenwerken. Het FBG functioneert op basis van een Instellingsbeschikking van de Minister van VWS, waarin onder meer is aangegeven dat het FBG een 'forumfunctie' vervult op het vlak van de zeldzame ziekten (ZZ). Omdat ZZ voor de meeste deelnemers in het FBG een belangrijk onderwerp zijn houdt het FBG zich daarmee al jaren bezig; zó heeft het FBG dan ook een ondersteunende rol gespeeld bij de totstandkoming van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten, dat eind 2013 aan de Minister van VWS werd aangeboden. Zij reageerde op het NPZZ in haar brief dd 14.11.13 aan de Tweede Kamer uitvoerig<sup>1</sup>. Hierop vooruitlopend had het FBG al een Werkgroep opdracht gegeven om aandacht te besteden aan vroegere diagnostiek van zeldzame ziekten. De rapportage van die werkgroep treft u bijgaand ter informatie aan.

---

<sup>1</sup> <http://www.npzz.nl/2013/11/18/npzz-aangeboden-aan-tweede-kamer/>



Wij zouden het zeer op prijs stellen als u ons gelegenheid biedt om met u over vroege herkenning van zeldzame ziekten van gedachten te wisselen.

Met vriendelijke groet,  
de voorzitter van het Forum Biotechnologie en Genetica,

Prof.dr. Marianne de Visser  
Informatie & contact: dr G L Engel, secretaris, [fbg@zonmw.nl](mailto:fbg@zonmw.nl)

---

Aan het Bestuur van het Nederlands Huisartsen Genootschap  
Postbus 3231  
3502 GE Utrecht

Den Haag, 31 oktober 2014  
Ons kenmerk: 2014/379

Zeer geacht bestuur,

**Zeldzame ziekten** vormen een belangrijke groep aandoeningen. Geschat wordt dat er in een normpraktijk van een huisarts 115 á 140 patiënten zijn. Herkenning is lastig, zodat de diagnose vaak heel lang duurt of zelfs nooit gesteld wordt. Omdat vroegere diagnostiek van zeldzame ziekten uitermate belangrijk is, bied ik u graag het bijgaande signalement van het FBG aan.

Het **Forum Biotechnologie & Genetica** (FBG, zie [www.forumbg.nl](http://www.forumbg.nl)) is een al ongeveer 15 jaar bestaand overleggenootschap waarin (ongeveer 25) sleutelfiguren vanuit het medisch-wetenschappelijk onderzoek, patiënten, industrie en overheid samenwerken. Het FBG functioneert op basis van een Instellingsbeschikking van de Minister van VWS, waarin onder meer is aangegeven dat het FBG een 'forumfunctie' vervult op het vlak van de zeldzame ziekten (ZZ). Omdat ZZ voor de meeste deelnemers in het FBG een belangrijk onderwerp zijn houdt het FBG zich daarmee al jaren bezig; zó heeft het FBG dan ook een ondersteunende rol gespeeld bij de totstandkoming van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ), dat eind 2013 aan de Minister van VWS werd aangeboden. In het NPZZ, dat het NHG eveneens ontving, wordt ook de rol van de huisarts belicht. De Minister reageerde uitvoerig op het NPZZ in haar brief dd 14.11.13 aan de Tweede Kamer<sup>1</sup>. Hierop vooruitlopend had het FBG al een Werkgroep opdracht gegeven om aandacht te besteden aan vroegere diagnostiek van zeldzame ziekten.

In het **rapport** wordt toegelicht dat het diagnosticeren van iedere ZZ van geen enkele zorgverlener verwacht mag worden, maar wel 'awareness'. De huisarts zal vaak de eerste zijn tot wie de patiënt (of diens ouders) zich richt(en). Maar vaak zal sprake zijn van 'vage klachten': te onderscheiden wanneer hier sprake is van 'vreemde klachten' – die nadere aandacht verdienen – is bij uitstek de competentie van de huisarts. Maar dat is niet een gemakkelijke taak. Gelukkig staan de huisarts hierbij velerlei hulpmiddelen ter beschikking; in ons signalement zijn diverse genoemd.

---

<sup>1</sup> <http://www.npzz.nl/2013/11/18/npzz-aangeboden-aan-tweede-kamer/>



Het “**Jaarcongres**” van het **NHG** is ons inziens een bijzonder geschikte manier om voor de huisartsen in ons land het belang van deze categorie patiënten en met name de mogelijkheden die de huisarts heeft om hun positie te verbeteren te presenteren. Wij hebben dit, vooruitlopend op de voltooiing van het bijgaande rapport, op 28 oktober 2013 aan u geschreven. Inmiddels worden door mw Joke Lanphen, tezamen met verscheidene anderen, opnieuw concrete initiatieven ontwikkeld die onze warme sympathie hebben.

Wij stellen het zeer op prijs als u ons gelegenheid biedt om over vroege herkenning van zeldzame ziekten met u van gedachten te wisselen.

Met vriendelijke groet,  
de voorzitter van het Forum Biotechnologie en Genetica,

Prof.dr. Marianne de Visser  
Informatie & contact: dr G L Engel, secretaris, [fbg@zonmw.nl](mailto:fbg@zonmw.nl)

Bijlage

---