

Visienota

Zeldzame Ziekten in Nederland

Een andere aanpak, een andere weg.

Lectori Salutem

Wat kan je doen als je het over iets zeldzaams hebt? Over iets uitzonderlijks en iets innoverends? Als je daarover iets moet uitdragen? Wel, dan stel je een wat ongewone nota samen, een nota desnoods met prikkels. En dat is deze, een Visienota.

Qua structuur, vorm, typografie en redactie dus niet helemaal gelijkend op conventionele nota's waarvan er dertien in een dozijn gaan. Zo ontbreekt bijvoorbeeld, en niet zonder opzet, de traditionele samenvatting of het zou dit intro moeten zijn. Een nota ook in de eigen stijl van de samenstellers, de Marijke Foundation, met inbegrip van het noemen van man en paard, her en der confronterend - waarbij soms wat negatief lijkende vaststellingen functioneel zijn - en derhalve niet zonder een gezonde portie kritische analyses, dus opbouwend.

Wij meenden de moeite van het schrijven van zo'n zeldzame nota over te moeten hebben voor iets zeldzaams. We vertrouwen dat een ieder die deze Visienota ontvangt er in dit zeldzame geval de moeite van het nauwgezet lezen voor over heeft.

Om met de deur in huis te vallen: waar gaat deze nota over?

Over het fenomeen Zeldzame Ziekten in Nederland.

Want het besef in de Nederlandse samenleving dat circa 1 op de 17 inwoners (v/m) van ons land, kinderen en volwassenen, aan een van de zes- tot achtduizend zeldzame aandoeningen lijdt, is buitengewoon gering. Ja, inderdaad....., 1 op de 17 inwoners (v/m) betekent letterlijk 1 miljoen (!!!) patiënten zeldzame ziekten. Jaarlijks. En dat aantal neemt toe. Dat is verontrustend. Mede omdat de meeste aandoeningen ernstig zijn, nog niet allemaal te genezen, zelfs nog niet allemaal kunnen worden behandeld en niet zelden een fatale afloop kennen. Een vergelijking met getallen van 'de grote aandoeningen' is te vinden op pagina 1, na de Inhoudsopgave, in het artikel 'Zeldzaam zonder Zorgen', evenals overwegingen ten aanzien van de huidige status van zeldzame aandoeningen in Nederland en hoe die ons inziens eigenlijk zou moeten zijn.

Voorts gaat deze Visienota over de stand van zaken en ontwikkelingen in Nederland met betrekking tot Zeldzame Ziekten. Het altijd nog voortdurende gebrek in ons land aan bewust-wording en bewust-zijn van bovengenoemd getal, en van zeldzame aandoeningen als fenomeen, heeft zo zijn oorzaken en redenen. Ze komen in deze Visienota aan de orde. Een en ander loopt parallel met de over de jaren gegroeide versnippering en verbrokkeling onder en tegenstellingen tussen allerhande organisaties en personen die zich op een of andere wijze met zeldzame aandoeningen bezighouden en/of daarbij betrokken zijn. Gezamenlijk één belang, en toch tegenstellingen....., tja..... Ook dat behandelt deze Visienota.

Wat is het doel van deze nota?

Deze Visienota gaat over de al langer gebleken noodzaak om alles en iedereen onder één noemer te brengen. Maar beoogt primair - en mede daartoe - aan te zetten tot het in concreto oprichten van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland (ZZC NL). Eén loket, eenduidigheid, op de eerste plaats voor hen die *nog niet* zeldzaam ziek zijn en niet in de laatste plaats voor hen die dat wel zijn! In hoofdzaak een praktisch en professioneel functionerend Centrum. Snel vindbaar en gemakkelijk toegankelijk voor iedereen. Voor mensen zonder diagnose, met al dan niet vreemde klachten die kunnen wijzen op een zeldzame aandoening. Voor informatie over zeldzame aandoeningen. Voor verwijzing naar specialisten en expertise centra. Voor belangenbehartiging van aankomende en actuele patiënten, in velerlei opzicht. En meer. Maar ook, en zeker niet in de laatste plaats, voor huisartsen en specialisten waarvoor het diagnosticeren van de duizenden zo sterk van elkaar verschillende en zo moeilijk te herkennen zeldzame aandoeningen bepaald geen geringe opgave is.

Wat is de aard van deze nota?

Deze Visienota is een vrij stevige en soms kritisch-analytische, zelfs confronterende aanzet tot 'bottom up' ontwikkelingen, gebaseerd op praktische uitgangspunten en goeddeels gestuurd vanuit de medische professie. Immers, gebleken is dat 'top down' met stuurgroepen, patiëntenkoepels, -platforms en wat dies meer zij over de afgelopen tien tot twaalf jaar heeft geleid tot resultaten met betrekking tot de belangen van aankomende en actuele patiënten zeldzame ziekten waaraan kan worden getwijfeld, vermoedelijke verspilling van tijd en geld, en hetgeen eerder over versnippering en verbrokkeling is genoemd.

Deze Visienota beoogt dus in de kern iedereen die te maken heeft met of geïnteresseerd is in Zeldzame Ziekten aan te zetten tot een fundamentele koerswijziging in Zeldzame Ziekten (Neder)Land. En derhalve tevens af te rekenen met allengs ingeslopen conventies, bureaucratie, verpoldering, verkokering en vertunneling, eigenbelangen, persoonlijke belangen en eer, en wat dies meer zij.

Iets overigens waar de samenstellers van deze Visienota gelukkig zeer bewust en behoedzaam buiten wisten te blijven. Echter, tot nu toe waren ze ook niet in staat om die situatie ook maar enigszins te doorbreken.

Voor wie is deze nota bedoeld?

De Marijke Foundation is ervan overtuigd geraakt dat de fundamentele koerswijziging waar deze Visienota op doelt en daarmee het tot stand brengen van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland, waarin alle krachten worden gebundeld, meer kans van slagen heeft wanneer daartoe personen, organisaties, ondernemingen en stichtingen deelnemen die voordien niet of niet direct bij zeldzame ziekten betrokken waren.

Immers, het huidige domein Zeldzame Ziekten in Nederland heeft sterke incrowd / ons-kent-ons kenmerken, is nogal naar binnen gericht en dus erg met zichzelf bezig. Het ontbeert steeds meer een nuchtere, realistische, objectieve en ook meer zakelijke kijk op de belangen van aankomende en actuele zeldzame zieken. Of, scherper geanalyseerd, staat daar evenmin voor open als dat het dat toestaat, zo kan de Marijke Foundation uit ervaring melden.

Kortom, de goede zaak heeft vers bloed hard nodig! En met vers bloed bedoelen we onder meer de financiële wereld, verzekeringsmaatschappijen, uitvoeringsorganisaties van sponsorende loterijen, stichtingen van de farmaceutische industrie en andere partijen.

Een en ander neemt niet weg dat we allen die reeds actief waren en zijn op het gebied van zeldzame aandoeningen uitnodigen om deze Visienota te omarmen, er zich aan te committeren en - met name - de uitvoering op zich te nemen.

Deze uitnodiging geldt niet in de laatste plaats de huidige Nederlandse regering waarvan we graag wat meer actieve belangstelling zouden zien voor het vaak zo verdrietige lot van 1 op de 17 Nederlanders (v/m). Op onze brief van 25 mei 2011 bijvoorbeeld, over de moeizame ontwikkelingen in Zeldzame Ziekten in Nederland en onze visie daarop - overigens nagenoeg gelijk aan de inhoud van deze Visienota - hebben de minister en staatssecretaris van VWS nimmer geantwoord, zelfs niet in de vorm van een ontvangstbevestiging.

De nota "Bezuinigingen subsidies laten ruimte voor nieuw beleid" van VWS van 25 mei 2011, waarop onze brief anticepeerde, is Bijlage 2.

Wat beweegt nu juist de Marijke Foundation tot deze Visienota?

Een samenvatting van wat de Marijke Foundation is en doet, en waarom juist die Stichting c.q. dat team zich geroepen voelt om met een Visienota te trachten een ingrijpende koerswijziging in Zeldzame Ziekten (Neder)Land te bewerkstelligen, is te lezen in Bijlage 1. Factsheet Marijke Foundation.

Bezien vanuit onze doelstellingen en ons werk constateerden we herhaaldelijk en in toenemende mate dat de zo belangrijke functie en het nut van de medische professie in de ontwikkelingen rond Zeldzame Ziekten in Nederland te onderbelicht is. Derhalve is de medische professie relatief maar weinig betrokken en heeft dus slechts beperkte invloed op de ontwikkelingen. Dat doet ons vrezen voor de toekomst.

Een nadere toelichting.

Zeldzame Ziekten in Nederland wordt tot nu toe gedomineerd door (de eisen en wensen van) patiënten organisaties, al dan niet in de vorm van stichtingen, verenigingen, koepels of platforms. Het zijn organisaties die - overigens met onomstreden recht en rede - opkomen voor de belangen van patiënten. Let wel, *patiënten die reeds ziek zijn*.

Maar een munt heeft nu eenmaal twee zijden.

De andere zijde betreft *patiënten die nog niet ziek zijn maar dat kunnen worden en klachten hebben*. Dat appelleert aan het Nederlands gezegde: 'voorkomen is beter dan genezen.' Goed, was het maar waar dat dat altijd kon. Maar dat neemt niet weg dat Vroegherkenning en Vroegdiagnose van aandoeningen, niet alleen zeldzame trouwens, daarbij niet zelden een zeer belangrijke rol kunnen spelen. Vroegherkenning en Vroegdiagnose kunnen bijvoorbeeld helpen voorkomen dat mensen ernstig ziek worden of ernstiger dan strikt noodzakelijk, ertoe bijdragen dat mensen zo snel mogelijk behandeling krijgen zodra zich symptomen van een aandoening voordoen, aan het bekorten van de ziekteduur en zo meer.

Vroegherkenning en Vroegdiagnose leiden ook tot pogingen en zelfs maatregelen tot Preventie en zijn voorts, samen met Diagnose, ten nauwste verbonden met medici en de medische wetenschap.

Bovendien gaan Preventie, Vroegherkenning, Vroegdiagnose en Diagnose vanzelfsprekend vooraf aan Behandeling, Zorg en Belangenbehartiging van patiënten, zoals elders in deze Visienota nader wordt toegelicht.

'Op één been kan je niet lopen' is eveneens zo'n gevleugelde Nederlandse uitdrukking.

Patiënten organisaties c.s. behartigen bij wijze van spreken maar de helft, dat ene been, van de belangen van patiënten zeldzame ziekten - de belangen van verzekeringsmaatschappijen, het bedrijfsleven en de overheid c.q. zorgsector nog buiten beschouwing latend. Ergo, moet je je ogen sluiten voor die andere helft, dat andere been, de andere zijde van de munt?

De Marijke Foundation is gespecialiseerd in Vroegherkenning en Vroegdiagnose van zeldzame aandoeningen, voorsnog twee tot drie in het bijzonder. De Marijke Foundation is dan ook *geen* patiënten organisatie en meer verwant aan de medische professie, hoezeer ook publiekgericht.

Ook al zijn Preventie, Vroegherkenning en Vroegdiagnose zelfs primaire en dus zeer actuele aandachtsvelden in de medische wetenschap, de zorg, bij verzekeringsmaatschappijen en in menig regeringsbeleid, werden en worden de pleidooien van de Marijke Foundation om dit andere been als pijler onder de goede zaak van zeldzame ziekten te zetten door nagenoeg alle (patiënten) organisaties in zeldzame ziekten land telkens genegeerd of verworpen. Vermoedelijk mede omdat patiënten organisaties c.s. zich bedreigd voelen in hun dominantie, overigens geheel ten onrechte. Een en ander is niet in het belang van alle patiënten zeldzame ziekten.

Daarnaast zijn er nog andere belangen, we tipten ze al even aan.

Preventie, Vroegherkenning, Vroegdiagnose en snelle en effectieve Diagnostiek leiden op den duur vrijwel zeker tot kostenbesparingen. En daar liggen uiteraard aanmerkelijke belangen van verzekeringsmaatschappijen, de zorgsector, de overheid, het bedrijfsleven en andere.

Ook omwille van deze belangen zouden patiënten organisaties c.s., die nu zo dominant zijn in zeldzame ziekten land, zich niet mogen afsluiten voor deze aspecten c.q. de visie van de Marijke Foundation.

Kortom, de Marijke Foundation wil meer realiteitszin en dientengevolge meer balans in belangen bewerkstelligen. Voeg daaraan toe dat al enkele jaren geleden uit de Stuurgroep (in het leven geroepen door de overheid) klonk: "tja, jullie zijn lichtjaren op ons voor," iets dat ook kan worden uitgelegd als: "maar dan zijn jullie lichtjaren op de werkelijkheid achter" en het motief voor de Marijke Foundation is duidelijk om, tevens tegen de achtergrond van de disciplines in ons team, deze Visienota op te stellen en te verspreiden.

Waarom juist nú deze Visienota?

'Europa' heeft enige jaren geleden bepaald dat elk Europees land in 2013 een Nationaal Plan Zeldzame Ziekten gereed moet hebben. Hoewel de tijd drong en nu helemaal dringt, werd tot voor kort door de Stuurgroep, die daartoe de opdracht en de middelen van de regering kreeg, nauwelijks iets aan dat Plan gedaan.

Tot voor kort, want in het vierde kwartaal van 2011 is door de Stuurgroep schielijk een website geopend waarop organisaties en personen, die betrokken zijn bij zeldzame ziekten, hun aandeel in het Plan kunnen leveren. Het is een soort gatenplan dat uiteindelijk moet uitgroeien tot een mozaïekplan: het Nationaal Plan dus.

Omdat de visie van de Marijke Foundation op Zeldzame Ziekten in Nederland en de organisatie daarvan al jaren afwijkt en de ontwikkeling van het Nationaal Plan zo aan vertraging leed, werd een en ander begin december 2011 besproken met die Stuurgroep.

Nadien bekwam ons het gevoel dat onze visie maar weinig invloed zou hebben op het Nationaal Plan. Daarom achtten we nu ook het moment gekomen om deze Visienota op te stellen.

Immers, het risico lijkt groot dat het Nationaal Plan langs de gekozen weg voornamelijk uit de koker van patiënten organisaties c.s. komt, daardoor zal uitblinken in eenzijdigheid (dat ene been), weinig aansturing door en invloed van de medische wetenschap respectievelijk medische deskundigheid zal toelaten, daarmee tevens het grote belang van Vroegherkenning en Vroegdiagnose zal blijven onderbelichten en onderwaarderen, en nauwelijks aandacht zal besteden aan de zo broodnodig gebleken externe publiciteit (iets waaraan we eveneens zeer zwaar tillen), terwijl bij het niveau van het uiteindelijke Nationaal Plan vraagtekens zouden kunnen worden geplaatst.

Bovendien vinden we deze Visienota juist nu nodig in de overtuiging dat het Nationaal Plan nooit in staat zal zijn om een einde te maken aan de huidige verbroekeling, dat wil zeggen, nooit alle nu afzonderlijke organisaties en personen onder één noemer zal kunnen brengen. Want daar is dat Nationaal Plan nu eenmaal niet voor bedoeld.

Maar bovenal is deze Visienota juist nu nodig omdat over zo'n 'top down' Nationaal Plan (in principe een beleidsplan), als het in 2013 al gereed is, het nodige te doen zal zijn vanwege de niet gemakkelijk op te lossen onderlinge verschillen in belangen van de patiënten organisaties c.s. Kortom, voordat het in praktijk wordt gebracht zal er nog heel wat water door de vaderlandse rivieren stromen.

En dat is in onze visie allemaal niet in het directe belang van aankomende en actuele patiënten. Die zijn gebaat met een zo snel mogelijk in de praktijk vindbaar, toegankelijk en functionerend Zeldzame Ziekten Centrum Nederland. 'Bottom up' dus. En dat verhindert het tot stand komen van een Nationaal Plan niet. Integendeel. Een Zeldzame Ziekten Centrum kan er zelfs voor zorgen dat het Nationaal Plan een zeer praktisch plan wordt. Mits snel wordt gehandeld; zie daartoe onder meer Hoofdstuk 4. Het Belgisch Nationaal Plan en het Nederlandse.

Distributie

Deze Visienota is openbaar en dus bedoeld voor iedereen die belang heeft bij, belangstelling heeft voor, al werkzaam is in

of iets kan/wil doen voor Zeldzame Ziekten in Nederland.

Verantwoording

De basis voor deze Visienota is gedurende de jaren 2008 tot 2011 gelegd, in mei 2011 al eens gepresenteerd, in december 2011 definitief samengesteld en onderging in januari 2012 eindredactie. In het plan zijn dus opvattingen, plannen, suggesties en presentaties uit eerdere jaren - ook van voor 2008 - verwerkt respectievelijk uitgewerkt, zij het in grote lijnen.

Nogmaals, mocht deze Visienota qua vorm en hier en daar qua redactie wat onconventioneel overkomen, bedenk dan dat de Marijke Foundation dat bewust deed in het besef dat aan zeldzame aandoeningen ook niets conventioneels is.

Ten geleide: waar in de tekst de mannelijke vorm niet te vermijden was, gelieve te lezen (v/m).
Overnamen/citaten toegestaan onder bronvermelding.

Met vriendelijke groet,

Marijke Foundation

Eric Gerritsen, Rob Berkhof RA RI, Dr. Ron Voorbij - arts en Han Kruyswijk, bijgestaan door Drs. Mariëtte Sibbing.
2008-2011, april-december 2011, januari 2012.

Marijke Foundation (Stichting Marijke MHKO Fonds)
Karel Doormanweg 3, 1181 WD Amstelveen
tel.: 020-6416279, mobiel: 06 22 311 622
e-mail: info@marijke-foundation.eu websites: www.marijke-foundation.eu

Inhoud

1. Samen op de bres voor Zeldzame Ziekten	1
"Zeldzaam zonder Zorgen", artikel	1
2. Ins en Outs van Zeldzame Ziekten	3
2.1 Definities	3
2.2 Weesziekten, weesgeneesmiddelen	3
2.3 Statistiek	3
2.4 Onderzoek	4
2.5 Weesgeneesmiddelen	4
2.6 Patiënten organisaties	4
2.7 Zeldzame Ziekten in Nederland	4
2.8 Status Zeldzame Ziekten in Nederland	5
3. Zeldzame Ziekten in Nederland, van onbalans naar evenwicht	6
3.1 De keten in de (medische) zorg	6
3.2 Belangen behartigen in volgorde en in balans	6
4. Een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland, concept definitie, doel en activiteiten	7
4.1 Definitie	7
4.2 Doel en activiteiten	7
4.2.1 Introductie	7
4.2.2 Vroegherkenning en Vroegdiagnose	7
4.2.3 Voorlichting aan Huisartsen	7
4.2.4 Expertise Centra	8
4.2.5 Professionalisering	8
4.2.6 Bron van Informatie voor Patiënten	8
4.2.7 Lotgenoten contacten	8
4.2.8 Behandeling, Zorg en Belangenbehartiging	8
4.2.9 Nationaal Plan Zeldzame Ziekten	8
4.2.10 Publiciteit	8
4.2.11 Internationale contacten	9
4.2.12 De organisatie van Zeldzame Ziekten Centrum Nederland	9
4.2.13 Steun	9
4.3 Een variant, een compromis ?	9
5. Voorstel tot uitwerking, in grove lijnen	10
5.1 Direct nut van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland	10
5.2 Principiële keuze voor zakelijkheid	10
5.3 Quartermaster Management	10
5.4 Juridische vorm	11
5.5 Concept organisatie en functionaliteit van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland	11
5.6 Locatie en huisvesting	12
5.7 Investeringsplan	12
5.8 Financiering en financieringsplan	12
5.8.1 Financieringsplan	12
5.8.2 Financieringsbronnen	12
5.9 Publiciteitsplan	13
6. Het Belgisch Nationaal Plan en het Nederlandse	14
6.1 Het Belgisch Nationaal Plan, stand van Zaken	14
6.2 Het Belgisch Nationaal Plan Zeldzame Ziekten in een notendop	14
6.3 Conclusies	15
6.4 Overnamen en aanpassingen	15
6.5 Nationaal Plan = Ondernemingsplan ZZC NL	15

6.6 Stuurteam Nationaal Plan	15
7. Publiciteitsplan, reeds beschikbare instrumenten	16
7.1 Artikel “Zeldzaam zonder Zorgen”	16
7.2 “Geef ze hoop” - Audio CD	16
7.3 Webdomein Zeldzame Ziekten Centrum Nederland	16
8. Nawoord Marijke Foundation	17
8.1 Extra motivatie voor en aanloop tot deze Visienota	17
8.2 De rol van de Marijke Foundation	17
8.3 De specifieke missie van de Marijke Foundation	18
8.4 Meer dan tien jaar Zeldzame Ziekten in Nederland: wat is er bereikt ?	19
Bijlage 1. Factsheet Marijke Foundation	21
Bijlage 2. VWS: bezuinigingen subsidies laten ruimte voor nieuw beleid	23
Bijlage 3. Presentatie Marijke Foundation 12 mei 2011	24
Bijlage 4. Grafische weergave van de betekenis van de Symptomatrix	25
Bijlage 5. Symptomatrix AT/PMR	26

1. Samen op de bres voor Zeldzame Ziekten

Onderstaand artikel is door ons in 2008 geschreven ten behoeve van het genereren van meer 'public awareness' met betrekking tot het fenomeen Zeldzame Aandoeningen in algemene zin.

Waar nodig en mogelijk wordt het door ons nog altijd ingezet en bijgesloten bij onze documentatie.

"Zeldzaam zonder Zorgen", artikel

Over Zeldzame Ziekten (Orphan Diseases, Rare Diseases)

Nee, dit is geen verschrijving. Er staat inderdaad "Zeldzaam zonder Zorgen". Maar wie per ongeluk "Zeldzaam zonder Zorg" leest, is dichter bij de waarheid.

Kortom, de titel is waar naar wordt gestreefd, althans zou móeten worden gestreefd (...), want de harde hedendaagse realiteit is "Zeldzaam zónder Zorg", zeldzame uitzonderingen daargelaten.

Tot nu toe zijn, wereldwijd, zes- tot achtduizend verschillende Zeldzame Ziekten bekend.

Aan een Zeldzame Ziekte kunnen enkele patiënten lijden, zoals een kinderziekte die slechts 16 kinderen in de wereld treft (2009), terwijl weer andere Zeldzame Ziekten honderden mensen tot patiënt maken.

In Nederland lijden jaarlijks, schrik niet, circa 1.000.000 patiënten aan een Zeldzame Ziekte (2008; bron: VSOP).

Dat is 1 op de 17 inwoners van ons land!

Ter vergelijking: aan Hart- en Vaataandoeningen lijden in een jaar circa 860.000 patiënten (2006; bron: Hartstichting), aan Nierziekten circa 40.000 (2006; bron: Nierstichting), aan Kanker circa 366.000 patiënten (bron: 2008; IKC - Zuid) en aan Diabetes circa 757.000 patiënten (2007; bron: RIVM).

Maak je de Nederlandse cijfers van toepassing op een wereldbevolking van zo'n 6,5 miljard zielen, dan zouden wereldwijd ruim 382 miljoen (382.000.000) kinderen en volwassenen kunnen lijden en niet zelden overlijden aan een Zeldzame Ziekte.

Veel van deze Zeldzame Ziekten hebben een verloop en gevolgen die vergelijkbaar zijn met de 'grote' aandoeningen.

Daarentegen is de aandacht voor Zeldzame Ziekten, patiënten en - niet te vergeten - mantelzorgers (v/m) onder het publiek, de media, de overheid, verzekeringsmaatschappijen, de farmaceutische industrie, bekende Nederlanders en, last but not least, de medische wetenschap tot op de dag van vandaag gering. Dat is weliswaar op een aantal manieren verklaarbaar. Maar de vraag rijst of het maatschappelijk aanvaardbaar is.

Immers, in ons land maken we ons wél druk om een zeldzaam plantje of diertje; er wordt overheidsgeld vrijgemaakt om ze te beschermen tegen definitieve verdwijning. We investeren in ecoducten ter beveiliging van onze fauna omdat we onze in de vrije natuur levende dieren anders dodelijk aanrijden.

Maar Zeldzame Ziekte patiënten worden niet of nauwelijks beschermd tegen, in het uiterste geval, hún verdwijning.

Zeldzame Ziekte patiënten en hun mantelzorgers (v/m) worden voorbijgeraasd door de snelle en dure vehikels van de grote aandoeningen; er is geen -duct (een human -duct) dat hen beschermt. Aan Zeldzame Ziekten wordt amper geld besteed, er wordt niet of nauwelijks geïnvesteerd. Zorg rond en onderzoek naar de 'grote' aandoeningen worden zwaar gesubsidieerd en gesponsored, Zeldzame Ziekten tot nog toe sporadisch.

Zeer schrijnende tegenstellingen, eigenlijk een vorm van desintegratie.

Vroeger vooral, maar ook nu nog, nam en neemt de samenleving het op voor wezen, voor weeskinderen; met de overheid voorop. En wordt een baby te vondeling gelegd, dan is dat voorpagina nieuws.

De internationale aanduiding van Zeldzame Ziekten is Orphan Diseases. De letterlijke vertaling in het Nederlands luidt 'weesziekten'. Patiënten die komen tel lijden aan een Zeldzame Ziekte zijn derhalve 'weespatiënten'. Deze 'wezen' zijn zelden of nooit voorpagina nieuws. De samenleving neemt het nauwelijks voor hen op.....

"Dat kan beter", zo luidt een hedendaagse reclame slogan met betrekking tot onze gezondheid.

En gelukkig zijn er dan ook mensen en organisaties, tot nog toe helaas gering in aantal, die deze maatschappelijke onrechtvaardigheid willen helpen uitbannen. De Marijke Foundation hoort daartoe.

Dat is uiteraard geen sinecure en het vraagt tijd en geduld om te komen tot een even bekende kolom of zuil 'Zeldzame Ziekten' naast de zuilen van de grote aandoeningen, onder het motto "Zeldzaam zonder Zorgen". Maar het is de

inspanningen dubbel en dwars waard en, meer nog, het is daarvoor de hoogste tijd. Veel Zeldzame Ziekten zijn immers nog moeilijk, sommigen in het geheel (nog) niet te genezen. Het minste dat we dan als samenleving voor de patiënten, hun familie en hun mantelzorgers (v/m) kunnen doen, is hen helpen om de zorgen te verlichten, de kwaliteit van leven te verbeteren en hen eveneens een perspectief te bieden, zoals we dat ook voor zeldzame planten en dieren doen.

Het is niet alleen een maatschappelijke verplichting, het is een maatschappelijke verantwoordelijkheid, deze integratie. Zelfs - en misschien juist wel - in moeilijker tijden, zoals in deze jaren van financiële crises en economische recessie. Want zeiden niet in februari 2008 op de vaderlandse televisie in het programma Eén Vandaag de ouders van een kind dat als één van de zestien ter wereld aan een Zeldzame Ziekte lijdt: “ook wij betalen verzekeringspremies, net als ieder ander.....?” En hoe schril is dan niet het contrast tussen vette bonussen en de povere bestedingen aan patiënten Zeldzame Ziekten?

Maar bovenal....., laten we toch vooral eens stil staan bij: ‘het zal jezelf of je kind maar treffen’. En dat kan van de ene op de andere minuut.

Aldus een beroep op de samenleving: het grote publiek, de media, de overheid, het bedrijfsleven, de medische wetenschap, de verzekeringsbranche, de farmaceutische industrie, de showbusiness en een ieder die daartoe in staat is om van Zeldzame Ziekten ook voorpagina nieuws te helpen maken, met als kop - en als doel - “Zeldzaam zonder Zorgen”.

2. Ins en Outs van Zeldzame Ziekten

2.1 Definities

Zeldzame ziekten zijn aandoeningen waaraan wereldwijd maar weinig patiënten per aandoening lijden. Er zijn aandoeningen waaraan slechts een tiental patiënten lijdt. Aan weer andere zeldzame ziekten lijden wereldwijd honderd duizenden patiënten.

De grens welke aandoeningen wel of niet tot zeldzame ziekten behoren, is niet altijd even duidelijk. De ziekte van Lyme bijvoorbeeld, gevolg van de beet van een besmette teek, wordt soms wel, dan weer niet tot de zeldzame ziekten gerekend.

Voorbeeld van onomstreden zeldzame aandoeningen zijn Osteogenesis Imperfecta en die waarmee de Marijke Foundation zich bezighoudt: Arteriitis Temporalis (AT; Reuscel Arteriitis) en Polymyalgia Rheumatica (PMR). Onder andere Mies Bouwman leed enkele jaren aan Arteriitis Temporalis, vermoedelijk ook aan Polymyalgia Rheumatica.

Uitzonderingen daargelaten is kenmerkend voor zeldzame aandoeningen dat ze doorgaans moeilijk te diagnosticeren zijn vanwege uiteenlopende niet zelden vreemde en vage klachten waarin maar met moeite een samenhang, duidend op een bepaalde aandoening, kan worden vastgesteld. Ook gebrek aan kennis en deskundigheid onder huisartsen en specialisten speelt hierbij een rol, hetgeen deze medici overigens geenszins kwalijk te nemen valt; het is immers bijzonder moeilijk om alle zes- tot achtduizend zeldzame aandoeningen te (her)kennen.

Hoe dan ook, fatale afloop van een zeldzame aandoening is mede om het voorgaande weliswaar geen regel maar ook geen uitzondering.

Kenmerkend is tevens dat een aantal zeldzame aandoeningen zich reeds in een zeer vroeg stadium in een mensenleven kan voordoen. Er zijn dan ook vele zeldzame aandoeningen die kinderen treffen, waaronder uiteenlopende aangeboren afwijkingen.

Hoewel een toenemend aantal zeldzame aandoeningen al dan niet met succes te behandelen valt, zijn veel zeldzame ziekten nog niet te behandelen bij gebrek aan onderzoek, therapieën en medicamenten. Deze aandoeningen verlopen niet zelden fataal of ontnemen een patiënt nagenoeg elke vorm van kwaliteit van leven voor de veelal beperkte duur van haar of zijn leven.

Verontrustend is de tendens dat het aantal zeldzame aandoeningen toeneemt evenals het aantal patiënten dat aan een zeldzame aandoening komt te lijden.

Een belangrijke belemmering is het chronisch ontbreken van aandacht en geld voor zeldzame aandoeningen. Dit, ondanks dat zeldzame aandoeningen sinds 1999 een prioriteit zijn binnen het gezondheids- en onderzoeksprogramma van de EU.

2.2 Weesziekten, weesgeneesmiddelen

Internationaal worden zeldzame ziekten aangeduid met 'orphan diseases', ook wel met 'rare diseases'. De letterlijke vertaling van het eerste begrip is 'weesziekten', weeskinderen onder de aandoeningen. Ontwikkelde en nog te ontwikkelen geneesmiddelen worden derhalve 'weesgeneesmiddelen' (orphan drugs) genoemd.

2.3 Statistiek

Naar wereldwijd wordt aangenomen zijn tussen de zes- en acht duizend zeldzame aandoeningen bekend. Een officieel en dus betrouwbaar cijfer bestaat tot dit moment niet.

Een solide statistisch onderbouwd en eenduidig register van bekende zeldzame ziekten is, voor zo ver ons bekend, tot nog toe evenmin samengesteld. Nochtans is op de website van het van oorsprong Franse Orphanet veel professionele informatie over en met betrekking tot zeldzame aandoeningen te vinden, evenals wat statistiek in dit verband (stand van zaken per 18 december 2011):

Zeldzame Ziekten	:	5954
Expertise centra	:	4942
Onderzoek Laboratoria	:	5424

Professionals : 15.019 (werkzaam in zeldzame ziekten; inclusief representanten van patiënten organisaties).

Deze cijfers hebben alleen betrekking op registraties en aanmeldingen bij Orphanet. Ze zijn dus niet alles omvattend en derhalve niet geheel representatief voor de wereldwijde situatie. Bovendien is niet altijd vast te stellen of geregistreerde personen daadwerkelijk professionals zijn; soms hebben zich niet professionele bestuursleden van patiënten organisaties aangemeld.

Website adres: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

2.4 Onderzoek

Zo zeldzaam als de ziekten zelf, zo zeldzaam is ook het aantal medische wetenschappers/onderzoekers met belangstelling voor zeldzame aandoeningen.

Dit wordt enerzijds verklaard door het ontbreken van budgetten voor onderzoek. Anderzijds omdat resultaten van onderzoek naar zeldzame aandoeningen maar weinig bijdragen tot de reputatie en status van onderzoekers (v/m); populair gezegd: met grotere aandoeningen valt beter te scoren, door publicaties en wat dies meer zij.

In Nederland bekommeren regeringen zich maar zijdelings om zeldzame aandoeningen. Het lijkt alsof het verschijnsel 'lastig' wordt gevonden. En dus ontbreekt ook van die zijde voldoende stimulans tot onderzoek.

2.5 Weesgeneesmiddelen

De roep om weesgeneesmiddelen vanuit patiënten organisaties is vanzelfsprekend bijzonder groot. Daarentegen staat de farmaceutische industrie niet te trappelen om weesgeneesmiddelen te ontwikkelen. De investeringen in de ontwikkeling van een geneesmiddel zijn in het algemeen groot. Omzet en winst uit de verkoop van geneesmiddelen voor, in dit geval, zeldzame aandoeningen wegen daar niet tegenop.

2.6 Patiënten organisaties

In zeldzame ziekten land bestaat een groot aantal verenigingen en stichtingen dat zich met één, meerdere of een specifieke groep van zeldzame ziekten bezighoudt. Veelal zijn deze patiënten organisaties in het leven geroepen door mensen die hetzij zelf aan een zeldzame aandoening kwamen te lijden, hetzij de zorg op zich namen voor een dierbare die door een zeldzame aandoening getroffen werd.

Uit zulke vaak persoonlijke initiatieven en ambities zijn over de tijd tevens overkoepelende organisaties en patiëntenplatforms voortgekomen. Ze bestaan goeddeels uit vrijwilligers. Sommige organisaties hebben er gaandeweg een bestaan van gemaakt.

Kenmerkend voor patiënten organisaties, -verenigingen, -koepels en -platforms is dat ze zich bezighouden met de belangen van en de zorg voor alleen patiënten die reeds ziek zijn, en weinig tot niets doen aan Vroegherkenning en Vroegdiagnostiek.

In Europees verband doet het eveneens van oorsprong Franse Eurordis al enige jaren haar best om met steun c.q. subsidies van de Europese Commissie de gezamenlijke patiënten belangen van een aantal Europese landen te behartigen, te bundelen en te organiseren. Dit gebeurt voornamelijk op beleidsniveau.

Er is een zekere relatie tussen het eerder genoemde Orphanet en Eurordis. Het verschil tussen deze twee organisaties is de medisch-professionele insteek van Orphanet en de patiënten insteek van Eurordis.

Website Eurordis: <http://www.eurordis.org>

Voor zo ver op dit moment (jan. 2012) bekend, bestaat er geen vergelijkbare wereldwijd overkoepelende organisatie.

2.7 Zeldzame Ziekten in Nederland

De toenmalige Nederlandse regering besloot in 2001, inmiddels al weer zo'n tien jaar geleden dus, het fenomeen zeldzame aandoeningen wat serieuzer te nemen dan tot dan toe het geval was.

Ze gaf via haar subsidie organisatie, ZonMW in Den Haag, opdracht tot het in het leven roepen van een stuurgroep, de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (Stuurgroep WGM). De voornaamste taken bestonden er in om ordening te brengen in zeldzame ziekten land en te komen tot een betrouwbaar beeld van en een meer gestructureerd beleid op het gebied van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen.

In 2004 verlengde de regering de levensduur van de Stuurgroep WGM; ze mocht nog weer drie jaar langer op basis van subsidie bestaan. In 2007 besloot de regering daar voor de laatste maal nóg eens vier jaar subsidiegeld voor uit te trekken. De Stuurgroep WGM is dus per 31 december 2011 niet langer gesubsidieerd en derhalve opgeheven.
Website Stuurgroep: <http://www.weesgeneesmiddelen.nl>

Sinds een drietal jaren had de Stuurgroep WGM tevens de opdracht om een Nationaal Plan Zeldzame Ziekten op te stellen. De Europese Commissie bepaalde dat elk land in 2013 zo'n Nationaal Plan gereed moet hebben. De Nederlandse regering heeft zich daar eertijds op vast moeten leggen.

Bij de voornoemde ontwikkeling (Stuurgroep WGM) werd ook de farmaceutische industrie betrokken via de Koninklijke Nederlandse Maatschappij ter bevordering der Farmacie.
Website: www.knmp.nl

Zo'n zes jaar geleden besloot de Rabo Bank geld te steken in zeldzame ziekten in Nederland en daartoe een fonds in het leven te roepen, het Zeldzame Ziekten Fonds. Momenteel is het fonds, althans voor zo ver ons bekend, niet geheel meer [afhankelijk] van de Rabo Bank.
Het fonds is enerzijds gespecialiseerd in acties ter verwerving van meer gelden, anderzijds het doneren van die gelden aan onderzoek op het gebied van individuele zeldzame aandoeningen en/of de ontwikkeling van een geneesmiddel daartoe.
Website: <http://www.zzf.nl>

Na uiteenlopende voorbewegingen is in de zomer van 2011 uiteindelijk een patiënten platform zeldzame ziekten geformeerd onder de naam Zeldzame Ziekten Nederland. Daarbij is een aantal patiënten verenigingen, -koepels en -organisaties aangesloten.
Het platform werd geïnitieerd door de Stuurgroep WGM. Een van de redenen om tot dit platform te komen was dat de Stuurgroep WGM, vanwege haar aanstaande opheffing, toen meende dat de opdracht om het Nationaal Plan tot stand te brengen daar, bij zo geheten 'veldpartijen', moest worden ondergebracht - nadien werd anders besloten, zie volgende alinea.
Het platform bestaat voornamelijk uit vrijwilligers.
Website: <http://www.zeldzameziekten.org/joomla/>

Van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten stond in mei 2011 (citaat voorzitter Stuurgroep WGM) 'nog geen letter op papier'. Onder de hoede van ZonMW, dat wil zeggen de beide secretarissen van de voormalige Stuurgroep WGM, is per oktober 2011 begonnen met de inventarisaties voor het Nationaal Plan. De methode hiervoor is een vlekken of mozaïek plan waarin bij zeldzame aandoeningen betrokkenen een aandeel kunnen inbrengen.
Website: <http://www.npzz.nl>

De benadering door en de rol van ziektekosten verzekeraars ten aanzien van zeldzame ziekten is enigszins onduidelijk. Vast staat evenwel dat sprake kan worden van kostenbesparingen - denk ook aan ziekteverzuim - indien ziektekosten verzekeraars evenzeer hun schouders zouden zetten onder verbeteringen in de situatie met betrekking tot zeldzame ziekten in Nederland.

2.8 Status Zeldzame Ziekten in Nederland

Wat is genoemd onder 2.4 en 2.5 geldt ook voor de status van zeldzame ziekten, wereldwijd, en is dus niet specifiek voor Nederland. Waar meer bewust-wording en bewust-zijn in de samenleving hoogst noodzakelijk is en publiciteit dus hard nodig, verbinden het bedrijfsleven, media, bekende persoonlijkheden en anderen zich zelden of nooit met het fenomeen zeldzame aandoeningen of een specifieke zeldzame aandoening. Immers, de grote en publiekelijk bekende aandoeningen dragen méér bij tot de uitstraling van een bedrijf of organisatie c.q. tot de persoonlijke status, eer en reputatie van BN-ers dan zeldzame aandoeningen.

Het is onder meer om deze redenen dat de Marijke Foundation reeds in 2008 het artikel met als titel "Zeldzaam zonder Zorgen" publiceerde (zie Hoofdstuk 1.) om met argumenten en statistiek, en in gewone publiekstaal, meer aandacht te vragen voor het fenomeen Zeldzame Aandoeningen.

Het artikel werd aangeboden aan alle redacties van de Nederlandse media. Helaas kwam hierop geen enkele reactie.

3. Zeldzame Ziekten in Nederland, van onbalans naar evenwicht

3.1 De keten in de (medische) zorg

Mensen met klachten, vreemd/vaag of niet, duidend op een zeldzame aandoening of niet, volgen in onderstaand vereenvoudigd schema de weg zoals we in de westerse wereld lezen: van links naar rechts - zie de blauwe tekst. Maar in de wereld van zeldzame aandoeningen gaan vrijwel alle aandacht, middelen, tijd en wat dies meer zij op in tegen-gestelde richting, zowel nationaal als Europees - zie de rode cijfers.

5	4	3	2	1
Risicofactoren preventie	Vroegherkenning ²	Vroegdiagnose, signaalfunctie ²	Diagnose, behandeling en medicatie	(Na)zorg, belangen en informatie ¹
1	1	1	1	2
wetenschappelijk onderzoek, ontwikkeling nieuwe medicijnen en behandelingen			medici	patiënten organisaties

- huidige rangorde in focus en accent (ongewenst)
- realistische rangorde doelmatig focus en accent (gewenst)
- functies en/of spelers

¹ informatie voorziening hoort op de eerste plaats thuis bij medici en behandel- en expertise centra (onder andere afdelingen patiënten informatie).

² specifieke terreinen waarop de Marijke Foundation sinds 2003 actief is met haar Symptomatrix [®], zie de Bijlagen 1., 4. en 5.

Ergo, als we slim willen zijn en echt iets willen bereiken, dan doen we meer aan Preventie, aan Vroegherkenning en aan Vroegdiagnostiek c.q. het stellen van de Diagnose. In de geneeskunde is het nu nog te vaak "redden wat er te redden valt" en dat geldt al helemaal voor zeldzame aandoeningen.

3.2 Belangen behartigen in volgorde en in balans

Patiënten organisaties, -koepels, -verenigingen en -platforms in de wereld van zeldzame aandoeningen huldigen de opvatting dat het behartigen van de belangen van door hen vertegenwoordigde patiënten respectievelijk de aandoeningen waar hun patiënten aan lijden prioriteit nummer één is. Het verklaart hun dominantie in zeldzame ziekten land. In het schema onder 3.1. staat daarom in rood bij patiënten organisaties het nummer 1, de situatie tot nu toe.

Wie evenwel dat schema nog eens goed bekijkt, zal het met ons eens zijn dat, rationeel beschouwd, het behartigen van belangen van patiënten sowieso uiteenvalt in enerzijds de belangen van aanstaande patiënten met vage klachten en zonder diagnose en behandeling (1), en anderzijds actuele patiënten die al ziek zijn (2). Die belangen verschillen soms best wel van elkaar.

Maar ieder weldenkend mens trekt al snel de conclusie dat het behartigen van *beide* belangen in een *gezamenlijk beleid* het meest verstandig is. In feite is er maar één belang, gezondheid en zorg, hoezeer dat belang op onderdelen ook door verschillende functies (bruin in bovenstaand schema) wordt behartigd. Het schema maakt ook duidelijk dat voor de dominantie van patiënten organisaties geen enkele reden en eigenlijk ook geen plaats is.

Het is de noodzakelijke balans tussen de verschillende facetten van de belangen van aankomende en actuele patiënten, en in logische volgorde, die onze Visienota beoogt, onder andere door middel van een op te richten Zeldzame Ziekten Centrum Nederland.

4. Een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland, concept definitie, doel en activiteiten

Note 1.

De Marijke Foundation ontwierp in mei 2011 een concept website voor een *nog op te richten* Zeldzame Ziekten Centrum Nederland. Het is op dit adres te vinden: <http://www.marijke-foundation.eu/Website%20ZZC%20NL/index.htm>
Gemakshalve volgt de gelijkkluidende tekst hierna.

Note 2..

Het navolgende is beschreven als zou er al een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland bestaan. Maar dat is niet het geval. Het onderstaande is de gewenste situatie waartoe deze Visienota de aanzet hoopt te zijn.

4.1 Definitie

Nationaal kennis- en informatie centrum.

Voor mensen zonder diagnose met vreemde, vage klachten die kunnen duiden op een zeldzame aandoening.

Voor patiënten zeldzame ziekten, hun zorg en hun belangen.

4.2 Doel en activiteiten

4.2.1 Introductie

Zeldzame Ziekten Centrum Nederland is het samenwerkingsverband van organisaties, medici, wetenschappers en personen in Nederland, die werkzaam zijn op het gebied van zeldzame ziekten, en zij die daarbij op ondersteunende wijze betrokken zijn.

Tot voor kort (april c.q. december 2011) was een aantal van elkaar losstaande organisaties op al dan niet verschillende manieren werkzaam op het terrein van zeldzame ziekten, voornamelijk gericht op patiëntenzorg.

Op initiatief van de Marijke Foundation (Stichting Marijke) - werkzaam op het gebied van Vroegherkenning en Vroegdiagnose van enkele zeldzame aandoeningen - hebben deze organisaties besloten de krachten te bundelen en het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland in het leven te roepen. Daarmee is de verbodsketting verleden tijd en één 'loket' ontstaan dat voor iedereen die te maken krijgt met een zeldzame aandoening of symptomen die daarop duiden, te vinden is.

Samengevat is het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland dus geen patiëntenplatform, maar een op de praktijk gericht Centrum waarin (vroeg)diagnostiek, behandeling, research en patiëntenbelangen vanuit de medische professie worden gecombineerd.

Een overzicht in grote lijnen van wat het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland doet en biedt:

4.2.2 Vroegherkenning en Vroegdiagnose

Evenals bij de meer bekende aandoeningen gaan zeldzame ziekten gepaard met symptomen. Echter, bij zeldzame ziekten zijn die vaak moeilijk te herkennen door het uitzonderlijk karakter daarvan of omdat ze in combinatie met elkaar moeten worden gezien.

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland neemt niet plaats op de stoel van medici. Maar met behulp van voor iedereen toegankelijke methoden (zie links in de navigatie kolom: Symptomatrix, diagnose hulpmiddelen) kan een diagnose door medici mogelijk sneller worden gesteld. Dit helpt voorkomen dat mensen onnodig lang rondlopen binnen ons zorgstelsel zonder diagnose en behandelplan. Daardoor wordt de kans op onherstelbare schade, langdurige ziekte en mogelijk fatale afloop kleiner, en die op genezing groter.

4.2.3 Voorlichting aan Huisartsen

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland is dé informatiebron voor huisartsen met betrekking tot de doorgaans moeilijk te herkennen en te diagnosticeren zes- tot achtduizend verschillende zeldzame ziekten.

Ook dit kan bijdragen tot snellere herkenning, snellere diagnose en dus snellere behandeling van zeldzame aandoeningen in de huisartsenpraktijk.

4.2.4 Expertise Centra

In Nederland en elders in de wereld raken meer en meer medici/specialisten gespecialiseerd in een of meer zeldzame aandoeningen.

In een database (kennisbank, met link naar Orphanet) houdt het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland bij waar patiënten het best terecht kunnen voor diagnose en behandeling van hun zeldzame aandoening. Zowel patiënten als (huis)artsen kunnen van deze verwijzende kennisbron gebruik maken.

De database wordt onder meer actueel gehouden met resultaten van onderzoek in binnen- en buitenland.

4.2.5 Professionalisering

Gewoonlijk bestaan patiënten organisaties uit vrijwilligers zonder medische achtergrond.

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland initieert en stimuleert daarom professionalisering van alle organisaties die zich met de afzonderlijke zeldzame aandoeningen bezighouden.

Daartoe dienen studenten geneeskunde al tijdens hun opleiding vertrouwd te raken met zeldzame ziekten.

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland streeft er derhalve naar dat studenten geneeskunde een zeldzame ziekte 'adopterend' gedurende minstens twee jaar van hun studie en deelnemen aan bestuursvergaderingen van de organisatie die zich met de betreffende zeldzame aandoening bezighoudt.

4.2.6 Bron van Informatie voor Patiënten

Patiënten die lijden aan een zeldzame aandoening hebben grote behoefte aan informatie.

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland verschafft die zelf of verwijst naar organisaties en instanties die gespecialiseerd zijn in die informatie.

4.2.7 Lotgenoten contacten

Voorts kan uitwisseling van informatie en ervaringen tot steun zijn van patiënten. Veel patiënten organisaties zorgen voor regelmatige lotgenoten bijeenkomsten waar patiënten en hun mantelzorgers (v/m) elkaar kunnen ontmoeten. Het Zeldzame Ziekten Centrum kan patiënten hierin de weg wijzen.

4.2.8 Behandeling, Zorg en Belangenbehartiging

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland spant zich in om de belangen van patiënten met een zeldzame ziekte te dienen. Belangrijke elementen hierin zijn overleg met de gezondheidszorg, de overheid, verzekeraars, wetenschappers, de farmaceutische industrie en zo voort.

4.2.9 Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

De Nederlandse overheid is door besluiten op Europees niveau gehouden om meer te doen aan de positie van en de zorg voor patiënten die (komen te) lijden aan een zeldzame aandoening. Dat krijgt gestructureerd gestalte in het Nationaal Plan dat in 2013 gereed moet zijn.

Van groot belang is dus dat het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland zorgt voor het tot stand komen van het 'Nationaal Plan Zeldzame Ziekten' en, bovenal, de uitvoering daarvan.

4.2.10 Publiciteit

In samenhang met en voortvloeiende uit de ontwikkeling van het 'Nationaal Plan' zorgt het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland op gestructureerde wijze voor uiteenlopende publicitaire acties. Ze zijn gericht op media, publiek en bedrijfsleven, teneinde zo veel en zo vaak mogelijk de aandacht te vestigen op het grote aantal zeldzame aandoeningen (zes- tot achtduizend verschillende), het belang van vroegherkenning en vroegdiagnose, de noodzakelijke en niet zelden bijzondere zorg voor de vele patiënten (jaarlijks 1 miljoen! 1 op de 17 inwoners van ons land), de daarvoor vereiste financiering, budgetten en subsidies, de behoefte aan de ontwikkeling van behandelingsmethoden, nieuwe medicijnen en zo meer.

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland organiseert in dit kader onder andere de jaarlijkse Zeldzame Ziekten Dag.

4.2.11 Internationale contacten

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland is lid van internationale organisaties die zich in breder verband, met name in Europees verband, sterk maken voor de belangen van en de zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte, en werkt daarmee samen.

4.2.12 De organisatie van Zeldzame Ziekten Centrum Nederland

Het Centrum is een kleine, voor iedereen gemakkelijk toegankelijke professionele organisatie met deskundig - betaald - personeel, ondersteund door een aantal vrijwilligers (v/m) en nagenoeg alle al dan niet vrijwillige organisaties op het gebied van specifieke zeldzame aandoeningen.

4.2.13 Steun

Het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland wordt gesteund door:

- Zeldzame Ziekten Fonds (Rabo Bank)
- De Nederlandse Overheid
- Stuurgroep Weesgeneesmiddelen
- Koninklijke Maatschappij ter bevordering der Farmacie
- Nederlands Huisartsen Genootschap
- Patiënten Platform Zeldzame Ziekten (in de zomer van 2011 omgedoopt in platform Zeldzame Ziekten Nederland)
- Nederlandse Banken
- Nederlandse Verzekeringsmaatschappijen
-
-
-
-

en andere.

4.3 Een variant, een compromis ?

We zijn ons er terdege van bewust dat deze Visienota weerstanden kan oproepen. Bijvoorbeeld omdat het lijkt alsof de belangen van de huidige patiënten organisaties c.s. ondergeschikt zouden kunnen worden. Echter, dat hoeft ons inziens niet het geval te zijn zo lang maar sprake is van een toekomstige ontwikkeling door samenwerking van alle bij zeldzame ziekten betrokkenen.

Nochtans zou een variant kunnen zijn dat de activiteiten van een op de praktijk gericht Zeldzame Ziekten Centrum Nederland daar stoppen waar die van het huidige patiënten platform Zeldzame Ziekten Nederland beginnen. Daarmee zouden weerstanden tegen onze visie kunnen worden vermeden.

Maar....., twee van elkaar verschillende organisaties, met vrijwel identieke namen, inclusief mogelijke doublures en wederom de kans op versnippering en verbrokkeling..... Nee, dat levert ons inziens een vreemde en verwarrende situatie op die met name aan de buitenwereld, het publiek c.q. de Nederlandse samenleving niet goed is uit te leggen. Daarbij komt dat een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland in principe 'oplevert', terwijl het patiënten platform Zeldzame Ziekten Nederland met daarbij aangesloten in principe 'kost'.

We verwerpen derhalve een dergelijk voor-de-goede-vrede compromis. Uitgangspunt blijft wat ons betreft dat het voor aankomende en actuele patiënten het beste zou zijn als er één eenduidig Zeldzame Ziekten Centrum Nederland komt dat tevens boegbeeld is voor Zeldzame Ziekten in Nederland. Eén loket voor iedereen, waarbij alle organisaties en personen zich aansluiten. Aan verbrokkeling en verwarring hebben aankomende en actuele patiënten ons inziens niets.

Hieruit volgt tevens onze aanbeveling dat, indien onze Visienota daadwerkelijk wordt opgepakt, het huidige patiënten platform Zeldzame Ziekten Nederland haar naam zo snel mogelijk terugbrengt tot de oorspronkelijke uit november 2010 (Patiënten Platform Zeldzame Ziekten), om zich vervolgens aan te sluiten bij het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland.

5. Voorstel tot uitwerking, in grove lijnen

5.1 Direct nut van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland

In deze Visienota zijn uiteenlopende en in onze beleving doorslaggevende motieven genoemd om tot oprichting van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland te komen, aangestuurd vanuit de medisch professie, en daarmee de professionalisering van Zeldzame Ziekten in Nederland gestalte te geven.

Centraal daarin dient wat ons betreft de effectiviteit in de praktijk te staan. Met andere woorden, dat aankomende en actuele patiënten - dientengevolge ook andere belanghebbenden zoals verzekeringsmaatschappijen, de zorgsector, de overheid en het bedrijfsleven - zo snel mogelijk bāāt hebben bij die professionalisering. Ergo, hoe eerder een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland er staat, des te eerder daarvan sprake is.

Het oprichten van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland mag en kan ons inziens dan ook niet afhankelijk worden gesteld van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. Het Centrum kan ons inziens zelfs tot dat Plan bijdragen en het te zijner tijd uiteraard in praktijk brengen, mits uitvoerbaar in relatie tot de doelstellingen van het Centrum. Zie in dit verband ook het hierna volgende Hoofdstuk 6. Het Belgisch Nationaal Plan en het Nederlandse.

5.2 Principiële keuze voor zakelijkheid

Niet zelden gaat de 'zachte sector', dat wil zeggen non profit organisaties en daarmee ook vrijwilligersorganisaties zoals patiënten organisaties, -verenigingen, -platforms en -koepels, gebukt onder polderen, uitgebreide en langdurige overlegstructuren, vergaderingen, beleidsvorming, inspraak tot op microdetailniveau, tegenstellingen en zo meer. Vaak staat er geen maat op. Er wordt veel tijd en meestal ook geld in verloren.

In tegenstelling kenmerken de meeste zakelijke organisaties zich door doel- en resultaatgerichtheid, doelmatigheid, efficiency, effectiviteit en een sterk besef van de schaarsheid van middelen, tijd en geld.

Mede omdat middelen, tijd en geld met betrekking tot zeldzame ziekten sowieso al heel erg schaars zijn, bevelen we een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland volgens een zakelijke formule aan, een organisatie die goeddeels functioneert als een onderneming. Een onderneming, die resultaten voor aankomende en actuele patiënten en hun belangen 'produceert', tevens de belangen van andere partijen dient, en waarin mensen en hun persoonlijke belangen ondergeschikt zijn aan die doelstelling.

5.3 Quartermaster Management

Niets ten nadele van de vele goedwillende vrijwilligers. Integendeel. Alle lof en waardering voor alle inspanningen die menigeeen zich getroost voor 'de goede zaak', zelfs al is die eenzijdig.

Maar iedereen zal het met ons eens zijn dat het opzetten en tot bloei brengen van een professioneel functionerend Zeldzame Ziekten Centrum Nederland het best kan worden uitgevoerd door ervaren beroepskrachten die zich er full time en dus zonder vrijblijvendheid aan kunnen wijden: een Quartermaster Management Team (QMT)¹.

Zo'n - tijdelijk - QMT dient in onze visie te worden aangestuurd door een Stuurteam dat op haar beurt beschikt over ervaring en deskundigheid op de terreinen waarop het QMT wordt ingezet.

Het QMT, samen met het Stuurteam, dient het tevens tot haar taken te rekenen dat afzonderlijke belangen, ook die welke berusten op persoonlijke eer en ambitie, worden vermeden. Immers, zulke belangen schaden die van aankomende en actuele patiënten, en andere belanghebbenden.

We constateren herhaaldelijk dat organisaties een veelheid aan beleidsmedewerkers omvatten.

Het mag wat puntig klinken, maar hoe nuttig ze ook kunnen zijn, beleidsmedewerkers (v/m) schrijven doorgaans op wat anderen moeten doen, waarom dat zo moet en op welke wijze. Ze voeren het zelf niet uit.

Een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland dient ons inziens op de eerste plaats een organisatie van 'doeners' te zijn. Praktische mensen die de handen uit de mouwen steken en dagelijks iets tot stand brengen.

¹ Quartermastering is het voorbereiden van een - in dit geval - organisatie, van huisvesting en kantoorvoorzieningen tot financiering en het werven van personeel.

Aan een Ondernemingsplan gaat vaak een Haalbaarheidsonderzoek vooraf. Echter, een 'onderneming' Zeldzame Ziekten Centrum Nederland is ons inziens niet bedoeld als een commerciële organisatie. Het zal geen producten verkopen. Marktonderzoek, concurrentie-analyses en dergelijke zullen derhalve niet aan de orde zijn.

Bovendien is het primaire doel om dat wat al jaren gaande is in een andere meer doelmatige en efficiënte vorm te gieten. Kortom, ook al zit er nogal wat zand tussen de raderen en hoe moeizaam en traag ook, de trein rijdt al.

Zodra onze visie ingang vindt en breed wordt gedragen, is 'mogelijk maken' het parool. Zou te zijner tijd blijken dat investeringen, financiering en exploitatie gaten vertonen, dan is het opgave om die gaten hoe dan ook te dichten. Immers, het Centrum op die grondslag onhaalbaar verklaren, is irrealistisch omdat je zeldzaam-ziek-worden en zeldzaam-ziek-zijn ook niet kan afblazen. Was het maar waar.....

Indien onze voorstellen in deze Visienota tot actie leiden, lijkt het ons zinvol dat een budget voor het QMT voor een nader te bepalen periode wordt gefourneerd door op de eerste plaats het Rabo Bank / Zeldzame Ziekten Fonds.

5.4 Juridische vorm

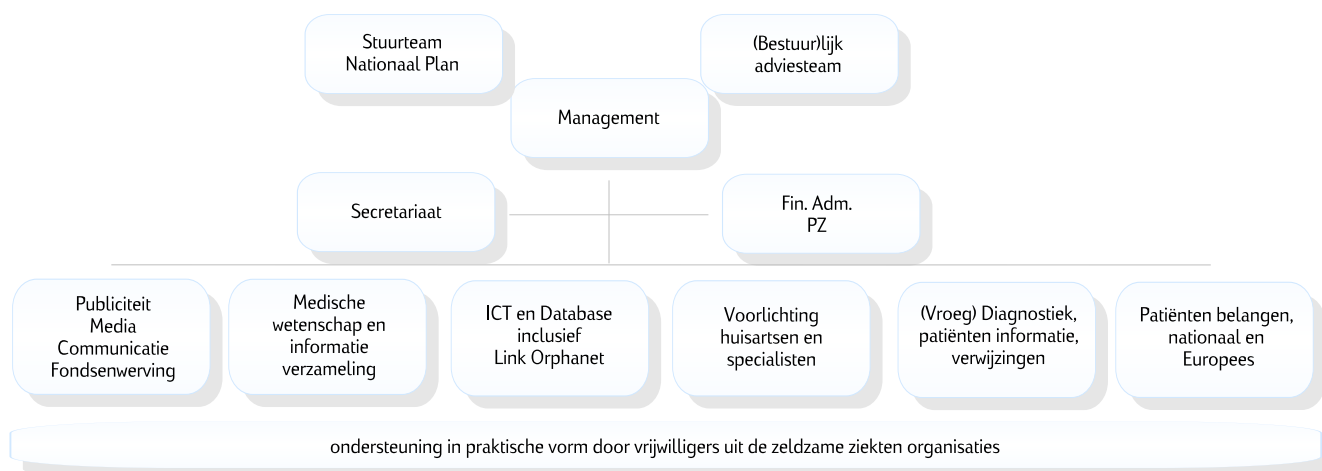
Dit zou kunnen zijn een Stichting of Vereniging Zeldzame Ziekten Centrum Nederland.

Indien daarvoor zou worden gekozen, ontstaat ook de verplichting om een bestuur te vormen. Dat bestuur dient ons inziens sterke professionele disciplines te bevatten en te functioneren als een actief 'bestuurlijk adviesteam'. In onderstaand concept organigram hebben we daarom de laatste term in plaats van het woord 'bestuur' gebruikt.

Overigens kan een stichting of vereniging er ook een onderneming op na houden, bijvoorbeeld een besloten vennootschap, Het bepalen van de voordelen daarvan boven de stichting- of verenigingsvorm zien we als een taak van het QMT.

5.5 Concept organisatie en functionaliteit van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland

De organisatie van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland zou er in onze visie als volgt uit moeten zien:



Invulling van de bedrijfsfuncties met betaalde gekwalificeerde krachten.

De organisatie zal vanzelfsprekend niet los staan van de uiteenlopende organisaties die tot nu toe, elk op hun eigen wijze, werkzaam zijn in het veld van zeldzame aandoeningen.

Een en ander betekent dat te gelegener tijd zorgvuldig gekozen overleg organen moeten worden toegevoegd. Echter, op dusdanige wijze dat overleg-om-het-overleg buiten de deur blijft, de hoeveelheid overleg tot een praktisch hanteerbaar minimum wordt beperkt en de tijdsduur daarvan wordt bepaald door persisterend besef dat het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland veel gelijkenis vertoont met een gewone onderneming.

Publiciteit - met name naar buiten gericht - beschouwen we in deze opzet als een van de zwaardere functies. 'Public

awareness' levert op den duur veel op, van geld tot onderzoek, therapie en medicatie. Zie ook 5.9 Publiciteitsplan.

Van even groot belang is de professionalisering van alle organisaties die zich met zeldzame ziekten bezighouden. De uitvoering hiervan zal veel tijd vergen en is daarom een continue taak voor het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland. Dit thema dient tevens onderdeel te zijn van het Nationaal Plan.

► Zie 4.2.5 Professionalisering.

Het Stuurteam Nationaal Plan komt aan de orde in Hoofdstuk 6. Het Belgisch Nationaal Plan en het Nederlandse.

5.6 Locatie en huisvesting

Een Centrum voor Nederland dient ons inziens centraal gevestigd te zijn, bij voorbeeld in Amersfoort.

Belangrijk is de bereikbaarheid: openbaar vervoer, parkeermogelijkheden en wat dies meer zij.

Het is niet zinvol om een peperduur kantoorgebouw te betrekken. Zeker onder de huidige economische omstandigheden moet het mogelijk zijn om een low-cost onderkomen te vinden of bij een organisatie in te schuiven.

► Zie 6.5 Nationaal Plan = Ondernemingsplan ZZC NL.

5.7 Investeringsplan

Het opstellen van een Investeringsplan is in onze visie een taak van het onder 5.3 genoemde QMT.

In de inventarisatiefase zal de speelruimte voor investeringen kunnen worden vastgesteld en vervolgens het investeringsplan en het financieringsplan kunnen worden opgesteld.

► Zie 6.5 Nationaal Plan = Ondernemingsplan ZZC NL.

5.8 Financiering en financieringsplan

5.8.1 Financieringsplan

Het opstellen van een Financieringsplan op basis van 5.7 Investeringsplan is ons inziens eveneens een taak van het onder 5.3 genoemde QMT.

► Zie 6.5 Nationaal Plan = Ondernemingsplan ZZC NL.

5.8.2 Financieringsbronnen

Daarvoor tippen we:

- a. Zeldzame Ziekten Fonds
Nadere toelichting overbodig.
- b. Verzekeringsmaatschappijen
Deze hebben direct belang bij de resultaten van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland omdat op afzienbare termijn sprake kan worden van kostenbesparingen.
Voorts zou het een mooi maatschappelijk gebaar kunnen zijn tegen de achtergrond van de woekerpolis geschiedenis om het op te nemen voor een zeer grote groep mensen in de samenleving die doorgaans vrij weinig aandacht krijgt
- c. Nederlandse Banken
Enkele uitzonderingen daargelaten, hebben banken recent een geschiedenis geschreven die hen meer dan ooit verantwoordelijk zouden moeten doen voelen voor de samenleving.
De betreffende banken kunnen naar onze mening met hun financiële inbreng een gedeelte van de verspeelde goodwill terugwinnen.
- d. Farmaceutische industrie
Veel farmaceutische bedrijven hebben stichtingen die aan hun vak verwante projecten en ontwikkelingen steunen.
Omdat deze Visienota financiering uit meerdere bronnen voorstelt, is het risico dat een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland aan de leiband van de farmaceutische industrie komt te lopen, ons inziens gering.
- e. Nationale Loterijen
Zij steunen maatschappelijk relevante projecten en ontwikkelingen. Een voorbeeld is de Stichting Doen te Amsterdam.
- f. Rotary, Lions, NCD en vergelijkbare organisaties

- g. Al dan niet aangesloten organisaties, koepels en platforms, bijvoorbeeld door lidmaatschappen/contributie
- h. Europese Commissie
- i. Eurordis
- j. Benefiets, van artiesten tot sport
- k. Nederlandse overheid
- l. andere, zoals Vodafone Stichting

5.9 Publiciteitsplan

Een van de zwaarste 'verplichtingen' van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland is een ferme inhaalslag op het gebied van externe publiciteit. Belangrijkste oogmerk: 'public awareness'.

Zo snel mogelijk dient daartoe een sterk, goed gestructureerd en doortimmerd meerjaren Publiciteitsplan te worden opgesteld, vooralsnog voornamelijk gericht op publiek en media.

► Zie 6.5 Nationaal Plan = Ondernemingsplan ZZC NL.

6. Het Belgisch Nationaal Plan en het Nederlandse

6.1 Het Belgisch Nationaal Plan, stand van Zaken

Anders dan in Nederland het geval was en is, werd in België de opdracht om te komen tot een Nationaal Plan Zeldzame Ziekten eertijds met voortvarendheid ter hand genomen.

Dat was kennelijk mogelijk omdat men in België enerzijds al geruime tijd geleden kans zag om een gezamenlijke structuur en strategie op te zetten (zie: www.radiorg.be), anderzijds door de daadwerkelijke steun van de Belgische regering. En niet in de laatste plaats vanwege de financiële en facilitaire steun van de Koning Boudewijn Stichting (<http://www.kbs-frb.be>).

Het Belgische Nationaal Plan Zeldzame Ziekten heeft als titel:

“Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten”

Subtitel:

“Een plan voor geïntegreerde en globale acties op het vlak van gezondheidszorg en sociaal beleid voor patiënten met een zeldzame ziekte”.

Het Belgische Nationaal Plan Zeldzame Ziekten kwam tot stand onder leiding van Emeritus Prof. Dr. Jean-Jacques Cassiman (UZ Leuven, Campus Sint-Rafaël), voorzitter van het Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen.

Het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten België was reeds in 2010 samengesteld.

De eindversie werd een jaar later, in oktober 2011, aangeboden aan de toenmalige Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, Mevrouw Laurette Onkelinx.

Het Belgische Nationaal Plan is openbaar. Het is 84 pagina's groot. Het is te downloaden op het volgende website adres: http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05%29_Pictures,_documents_and_external_sites/09%29_Publications/PUB_2023_BelgischPlanVoorZeldzameZiekten_DEF.pdf

6.2 Het Belgisch Nationaal Plan Zeldzame Ziekten in een notendop

Tekst overgenomen van de website www.kbs-frb.be

Hoe komen tot een geïntegreerde en globale aanpak voor patiënten met een zeldzame ziekte?

In het kader van het programma 'Prioriteit aan de chronisch zieken' kreeg het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, steun van de minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid Mevrouw Laurette Onkelinx.

Via een overeenkomst met het Rijksinstituut voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering, kreeg het Fonds de opdracht om samen met alle actoren op het terrein aanbevelingen en concrete maatregelen uit te werken met het oog op de ontwikkeling van een Belgisch plan voor Zeldzame Ziekten.

Het eindrapport stelt een reeks van geïntegreerde en globale acties voor op het gebied van gezondheidszorg en sociaal beleid voor patiënten met een zeldzame ziekte. Doel is een kader te creëren dat een betere diagnostiek en globale zorg voor patiënten mogelijk maakt, dat de toegang tot gevalideerde informatie verzekert en dat bijdraagt tot een betere kennis, autonomie en levenskwaliteit voor patiënten met een zeldzame ziekte en hun omgeving.

De 42 aanbevelingen en voorgestelde maatregelen in dit eindrapport hebben betrekking op 5 belangrijke principes:

- expertise en multidisciplinariteit
- samenwerken en netwerken
- kennis, informatie en bewustwording
- billijke en rechtvaardige toegang
- management en duurzaamheid.

6.3 Conclusies

Opvallend is dat het Belgisch Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen, waar onze Zuiderburen overigens trots op mogen zijn, het nodige bevat van wat wij reeds jaren propageren en nu uiteraard ook in deze Visienota hebben opgenomen. Vooral de beleidslijn, de rode draad in het Plan, onderschrijft het door ons geschetste model 3.1 “De keten in de (medische) zorg”, evenals de volgorde en de balans daarin.

Objectief bezien lijkt het ons zinvol om, althans indien onze Visienota breed wordt geadopteerd, zo snel mogelijk in overleg met de Belgen te treden met als doel het Plan over te nemen.

Omdat in Nederland tijd, geld en middelen schaars zijn en 2013 toch al zeer nabij is, zit ons inziens niemand te wachten op overbodig werk en vertragingen in het kader van het Nederlandse Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. De België-variant lijkt ons minder tijd en geld te kosten dan de weg die onlangs in Nederland is ingeslagen (het gaten- of mozaïekplan). De Belgen zullen ons vrijwel zeker welwillend tegemoet treden, indien wij Nederlanders de arrogantie laten varen dat we zelf alles veel beter kunnen. Het is geen schande om het wiel niet opnieuw te willen uitvinden en aldus hulp bij onze Zuiderburen te vragen. Bovendien wijkt de Nederlandse situatie vrijwel zeker nauwelijks af van die in België, althans in grote lijnen.

☛ Ongeacht of onze Visienota ingang vindt of niet, is professionele samenwerking met onze Zuiderburen ons inziens sowieso een goede stap met het oog op uitwisseling van kennis, informatie en wat dies meer zij. Daar kunnen aankomende en actuele patiënten alleen maar baat bij hebben.

6.4 Overnamen en aanpassingen

Wij menen dat een Nederlands Nationaal Plan zeer praktijk gericht moet zijn, zelfs bij voorkeur vanaf de praktijk, te behalen resultaten en de daaraan te stellen voorwaarden moet worden opgebouwd. Een plan waarin met name het directe nut voor aankomende en actuele patiënten, en andere direct belanghebbenden aantoonbaar is. Een en ander doet dan recht aan de ‘bottom up’ doelen waarop een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland in onze visie te baseren is. In verband hiermee zal enige aanpassing van het Belgische Nationaal Plan wellicht noodzakelijk blijken.

De opzet en de tot stand koming van het Nederlands Nationaal Plan wordt momenteel niet aangestuurd door een goeddeels professioneel team, waarin met name de medische en medisch-wetenschappelijke professies ruim vertegenwoordigd zijn. Dat was en is bij onze Zuiderburen wel het geval; zie het Belgisch Nationaal plan vanaf pagina 76. De wijze waarop dat in België is gedaan, komt in grote lijnen overeen met hetgeen wij voorstaan.

Ook opdeling van taken in werkgroepen lijkt ons zinvol. Een opdeling die ons inziens dan recht doet aan hoe wij de functionele opzet van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland zien - zie 5.5 Concept organisatie en functionaliteit van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland (organigram).

We bevelen dan ook aan om in grote lijnen deze Belgische modellen te volgen.

6.5 Nationaal Plan = Ondernemingsplan ZZC NL

Afwijkend is evenwel onze opvatting met betrekking tot de vorm en functie van het Nationaal Plan.

Wordt daadwerkelijk het initiatief genomen tot een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland, en volgens de formule van een onderneming, dan is een Ondernemingsplan voorwaardelijk.

Het is ons inziens niet onmogelijk om het Nationaal Plan de vorm en structuur te geven van een Ondernemingsplan.

Dat zou dan twee ladingen dekken: het Nationaal Plan en het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland. Twee vliegen in één klap. Efficiënt.

We bevelen dat ten stelligste aan. En wordt deze aanbeveling overgenomen, dan maken alle onderwerpen in Hoofdstuk 5. Uitwerking in grote lijnen, vanaf paragraaf 5.4 er uiteraard deel van uit.

6.6 Stuurteam Nationaal Plan

► Zie organigram in paragraaf 5.5 Concept organisatie en functionaliteit van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland. Aan de ontwikkeling van het Belgisch Nationaal Plan werd en wordt sturing gegeven door een team van voornamelijk professionals uit medische, daaraan verwante en relevante niet medische disciplines, onder leiding van een emeritus hoogleraar. Zie pagina 76 in het Belgisch Plan.

Het is van cruciaal belang dat voor het Nederlands Nationaal Plan c.q. het Ondernemingsplan het Belgische voorbeeld wordt gevolgd, dat wil zeggen een vergelijkbaar Stuurteam van hoog professioneel niveau wordt samengesteld.

7. Publiciteitsplan, reeds beschikbare instrumenten

7.1 Artikel “Zeldzaam zonder Zorgen”

Het artikel “Zeldzaam zonder Zorgen” in Hoofdstuk 1. Samen op de bres voor Zeldzame Ziekten kan goede diensten bewijzen voor meer ‘public awareness’ van zeldzame ziekten.

De Marijke Foundation stelt het belangeloos ter beschikking, onder voorwaarde van bronvermelding.

We bevelen aan dat het een vast onderdeel wordt van een op te stellen publiciteitsplan voor het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland indien onze Visienota tot initiatieven daartoe leidt, alsmede binnen het Nationaal Plan.

7.2 “Geef ze hoop” - Audio CD

Eveneens met het oogmerk ‘meer public awareness’ produceerde de Marijke Foundation in mei 2011 op eigen initiatief een Audio Single CD met de hiervoor genoemde titel.

De melodie is die van “Give me Hope, Joanna”, eertijds een wereldwijde hit van Eddy Grant.

Met toestemming van de auteur en de Engels/Amerikaanse muziekuitgeverij schreef de Marijke Foundation een Nederlandse tekst. Die tekst komt overeen met de essenties uit het hierboven genoemde artikel ‘Zeldzaam zonder Zorgen’

De CD werd in eigen professionele studio gespeeld, gezongen en opgenomen, voor eigen rekening.

De productie is van hoge kwaliteit en geschikt voor radio uitzending.

Auteur en muziekuitgeverij gaven toestemming voor reproductie en distributie.

Door onderschatting van de publicitaire waarde van deze CD² - waarvan de Marijke Foundation de kosten draagt en dus niemand iets kost - is de CD tot nu toe niet ingezet voor het doel waarvoor we ze produceerde.

Een en ander is illustratief voor patiënten organisaties c.s. en het zich afsluiten voor de buitenwereld, maar dat terzijde.

Inmiddels is tijd verstreken. De CD zal hoe dan ook opnieuw worden opgenomen, met wijzigingen in de tekst naar de stand van zaken en de doelen van dit moment.

Zodra gereed stelt de Marijke Foundation de CD belangeloos ter beschikking, als onderdeel van een publiciteitsplan van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland c.q. Nationaal Plan, onder voorwaarde van bronvermelding.

☛ Ongeacht al dan niet betrokkenheid bij zeldzame ziekten: zij die de goede zaak een warm hart toedragen en menen over een goede zangstem voor popmuziek te beschikken, worden door de Marijke Foundation uitgenodigd te zijner tijd hun vocale medewerking te verlenen.

Neem daartoe s.v.p. contact met ons op!

7.3 Webdomein Zeldzame Ziekten Centrum Nederland

De Marijke Foundation reserveerde reeds in 2010 een webdomein, vooruitlopend op de mogelijkheid dat in samenwerking haar visie op de noodzaak tot een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland tot initiatieven zou kunnen leiden.

Vanzelfsprekend is dat webdomein ter beschikking.

Voorts draagt de Marijke Foundation de content voor de website, nu nog in concept, graag over zodra initiatiefnemers (v/m) tot het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland dat willen.

² De CD was gereed en presentabel voor het mini-symposium Zeldzame Ziekten voor patiënten organisaties op 12 mei 2011 in Casa 400 te Amsterdam. De CD was tevens bedoeld als ‘cadeau’ voor de besloten (...) Zeldzame Ziekten Dag voor patiënten organisaties op 15 mei 2011 in Artis. Helaas werd de geste van de Marijke Foundation niet gewaardeerd en de CD derhalve niet geaccepteerd door de organisatie van beide evenementen.

8. Nawoord Marijke Foundation

8.1 Extra motivatie voor en aanloop tot deze Visienota

Het is onwaarschijnlijk dat deze Visienota voor hen die bij zeldzame ziekten in Nederland zijn betrokken zo maar uit de lucht komt vallen.

Patiënten organisaties en de Stuurgroep WGM waren reeds successievelijk voorbereid op en op de hoogte van onze denkbeelden. Immers, op 12 mei 2011 hield de Marijke Foundation er een presentatie over tijdens het mini-symposium over zeldzame ziekten in Casa 400 te Amsterdam. De samenvatting van die presentatie is Bijlage 3.

Daarin werd nadrukkelijk opgevoerd wat de Marijke Foundation zo motiveert tot het breken van lanssen voor Vroegherkenning en Vroegdiagnose van zeldzame aandoeningen.

Voorts verdedigde de Marijke Foundation in haar presentatie toen wederom de noodzaak tot oprichting van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland.

Goed beschouwd was die presentatie van 12 mei 2011 al de samenvatting van deze Visienota.

8.2 De rol van de Marijke Foundation

Niet zelden wordt ons land door initiatiefrijke mensen NEEderland genoemd, een land waarin helaas (te) vaak 'nee', 'wil niet', 'kan niet', 'mag niet', 'hoeft niet' en 'waarom zou ik' wordt gehoord. En niet zelden wordt dat door pioniers en innovatoren (v/m) als dwarsliggen ervaren.

Bij herhaling is ons door de voorzitter van de Stuurgroep WGM te kennen gegeven dat het in een centrum samenbrengen van alle partijen in zeldzame ziekten land een uiterst moeilijke zo niet onmogelijke opgave is. We kregen niet de indruk dat dat door aankomende en actuele patiënten wordt veroorzaakt, maar dat is een terzijde.

De Marijke Foundation gaat bij voorkeur uit van het 'mogelijk maken'. Ze bedient zich daarom graag van 'waar een wil is, is een weg', samen met een van de mooiste slogans ooit van Hewlett Packard: "niets is onmogelijk". Voorts verwijst ze naar het nuchtere feit dat vele pioniers in de geschiedenis vergelijkbare tegenwerpingen kregen, maar desondanks dingen tot stand brachten waar we tot op de dag van vandaag dankbaar voor mogen zijn.

De Marijke Foundation heeft echter nimmer de intentie gehad om zelf een al dan niet eigen Zeldzame Ziekten Centrum Nederland op te richten en heeft die ook nu niet. De onderhavige nota is een Visienota, geen Initiatiefnota.

Haar oogmerken zijn altijd geweest om iedereen in Nederland er van te overtuigen hoe verstandig en efficiënt het is om, primair omwille van de belangen van aankomende en actuele patiënten, de goede zaak van zeldzame ziekten op een hoger plan te brengen, veelzijdiger en evenwichtiger te maken met meer betrokkenheid en invloed van medici en de medische wetenschap, de krachten daartoe op professionele wijze en op professioneel niveau te bundelen, mensen en partijen samen te brengen die zich achter een bundelend en praktisch plan willen scharen en die Zeldzame Ziekten in Nederland breder benaderen dan alleen vanuit het eigen belang en de eigen tunnel.

De rol van de Marijke Foundation beperkt zich dan ook tot het in de onderhavige nota neerleggen van een visie die tot initiatieven en een uitvoerbaar Ondernemingsplan moeten leiden, ten behoeve van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland annex het Nationaal Plan.

We begrijpen natuurlijk best waarom sommigen aan onze bewustmakende en niet zelden prikkelende rol soms een andere betekenis meenden te moeten of graag wilden geven.

Verklaarbaar, omdat over de jaren heen het in de voorgaande alinea genoemde pad zó moeizaam en stroperig bleek, eigenlijk steeds moeilijker werd waar organisaties en personen zich zelfs leken in te graven, dat de Marijke Foundation meer en meer is gaan aandringen. Ze voelde zich vanaf de zijlijn door die situatie als het ware gedwongen om daartoe zelfs concrete middelen zoals de concept-website Zeldzame Ziekten Centrum Nederland, de audio CD "Geef ze Hoop", het artikel "Zeldzaam zonder Zorgen" en zo meer klaar te leggen, alsof er al concreet sprake was van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland. Men hoefde alleen maar in te stappen.

En zo is het ook met deze Visienota. Ook dat legt de Marijke Foundation graag klaar voor de goede zaak.

Nochtans wil de Marijke Foundation, zij het in een dan nader te bepalen vorm, wel betrokken zijn bij een professioneel initiatief ter verwezenlijking van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland en het Nationaal Plan.

Voor de doelstellingen, functie-inhoud en personele samenstelling luisteren in onze visie zeer kritisch en we zouden daarop nauwlettend willen (blijven) toezien. Alle personeel bijvoorbeeld dient ons inziens principieel de goede zaak een

warm hart toe te dragen en derhalve voorzien moeten zijn van een behoorlijke mate aan idealisme ondanks dat zij gewoon een baan hebben.

Op management niveau bijvoorbeeld dienen zakelijkheid, pioniersgeest en people management evenzeer bewezen te zijn als financiële deskundigheid en het vermogen om vakkundig en flexibel om te gaan met uiteenlopende categorieën mensen, organisaties en belangen, en zulks op zeer diverse niveau's.

Niettemin blijft de Marijke Foundation haar rol bij de eventuele tot stand koming van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland zien als een zeer beperkte. Immers, de Marijke Foundation heeft dusdanige eigen doelstellingen en daaruit voortvloeiende omvangrijke werkzaamheden - nationaal en internationaal - dat zij vooralsnog niet tot meer in de gelegenheid is dan een steunende rol ten aanzien van een Zeldzame Ziekten Centrum Nederland i.c. het Nationaal Plan, hooguit deelname in het Bestuurlijk Adviesteam en het Stuurteam Nationaal Plan.

Kortom, de Marijke Foundation wil op de eerste plaats met deze Visienota de goede zaak alleen maar uit het slop halen en aanzetten tot een fundamentele koerswijziging, en uiteraard tot actie.

Hieruit mag tevens worden opgemaakt dat deze Visienota, omwille van onze eigen missie, ons laatste bod is.

8.3 De specifieke missie van de Marijke Foundation

Het zij herhaald: Risicofactoren, Preventie, Vroegherkenning en Vroegdiagnose zijn al enige jaren dé aandachtsvelden bij uitstek. Voor alle aandoeningen, zeldzaam of niet. En zowel in de medische wetenschap als in menig regeringsbeleid. Een van de oogmerken van deze Visienota is dan ook om alle bij zeldzame ziekten in Nederland betrokken organisaties en personen te bewegen zichzelf te innoveren door zich achter die op de toekomst gerichte ontwikkelingen te scharen.

Snellere herkenning, snellere diagnose, minder langdurig ziek zijn, minder leed, meer genezing, minder zieken, mogelijk zelfs voorkomen van aandoeningen.

We kunnen het niet vaak genoeg herhalen: hiermee zijn op de eerste plaats de belangen gediend van aankomende patiënten. Maar bepaald niet op de laatste plaats het algemeen maatschappelijk belang dat daardoor in toenemende mate kan worden bespaard op de kosten van de zorg c.q. de kosten voor de overheid en verzekeringsmaatschappijen. Een belangrijk doel, en niet alleen in een tijdsbeeld waarin besparingen en bezuinigingen een verplichting zijn. Immers, ook in tijden van voorspoed blijft het probleem van toenemende onbetaalbaarheid van ons zorgstelsel bestaan. Dit belang reikt uiteraard ook tot besparingen op de kosten van arbeidsverzuim et cetera.

De Marijke Foundation is sinds haar oprichting in 2003 gespecialiseerd in Vroegherkenning en Vroegdiagnose van een tweetal zeldzame aandoeningen, Arteriitis Temporalis (AT) en Polymyalgia Rheumatica (PMR)³. De Marijke Foundation ontwikkelde daartoe de Symptomatrix®. Zie de Bijlagen 4. en 5. De Symptomatrix is een methodisch en wetenschappelijk onderbouwd Vroegherkennings- c.q. Vroegdiagnose hulpmiddel dat weliswaar met succes daadwerkelijk wordt gebruikt door huisartsen en specialisten in binnen- en buitenland, maar zich primair en geheel naar het tijdsbeeld richt op 'het publiek'. Een publiek dat immers voor de oorzaak van haar klachten meer en meer op internet zoekt alvorens een arts te raadplegen of dat, na wel artsen te hebben bezocht, geen diagnose heeft. Daarom is de Symptomatrix in voor iedereen begrijpelijke taal en dus voor iedereen toegankelijk gepubliceerd op de websites van de Marijke Foundation - overigens in meerdere talen.

Adapties van onze Symptomatrix voor AT/PMR kunnen worden gemaakt en gebruikt voor andere, al dan niet zeldzame aandoeningen. Als voorbeeld daarvan is een Symptomatrix voor de zeldzame aandoening Osteogenesis Imperfecta in voorbereiding.

Voor zo ver tot nu toe kon worden vastgesteld, is de Marijke Foundation de enige organisatie in Nederland, vermoedelijk zelfs ter wereld, die zo vooruitstrevend, specifiek en praktisch actief is op het gebied van de primair geworden aandachtsvelden Vroegherkenning en Vroegdiagnose van zeldzame aandoeningen.

Het is dit werk dat de Marijke Foundation beperkingen oplegt met betrekking tot het eventueel in praktijk brengen van de onderhavige Visienota.

De Marijke Foundation volgt haar oorspronkelijke doelstellingen en werkt er aan om haar huidige websites stap voor stap met meerdere Symptomatrixen uit te breiden tot een "Internet Vroegherkennings- en Vroegdiagnose Centrum Zeldzame

³ In Nederland lijden jaarlijks circa 2.200 patiënten aan AT, circa 22 daarvan overleven de aandoening niet; aan PMR lijden jaarlijks ruim 16.000 patiënten. Bron 2003 VUMC - Amsterdam. Kenmerkend voor beide aandoeningen is de lange duur daarvan, in vele gevallen twee tot zelfs wel tien jaar (een voorbeeld is Mies Bouwman; ze leed twee maal twee jaar aan AT). Door eerdere herkenning en snellere diagnose ontstaat de kans dat de aandoeningen minder heftig uitbreken en/of in kortere tijd te genezen zijn.

Aandoeningen” (nationaal en internationaal), althans voor die zeldzame aandoeningen die in aanmerking komen voor de methodiek van de Symptomatrix.

Een en ander volgens het ‘zwaan-kleef-aan’ principe, omdat personen en organisaties die betrokken zijn bij zeldzame ziekten vroeg of laat alsnog overtuigd zullen raken van het grote belang van Risicofactoren, Preventie, Vroegherkenning en Vroegdiagnose in plaats van zich te beperken tot alleen de zorg voor patiënten die reeds ziek zijn.

Vanzelfsprekend brengt het werk van de Marijke Foundation intensieve samenwerking met medisch-wetenschappelijke onderzoekers (v/m), huisartsen, medisch specialisten en Orphanet met zich.

8.4 Meer dan tien jaar Zeldzame Ziekten in Nederland: wat is er bereikt ?

Deze Visienota wijst een andere weg in Zeldzame Ziekten (Neder)Land dan die welke tot nu is gegaan. Een nieuwe weg die naar onze mening sneller tot meer en betere resultaten kan leiden, primair ten gunste van de belangen van aankomende en actuele patiënten, maar ook die van andere belanghebbenden.

Zoals vaak met doorbrekende visies het geval is, zal ook deze Visienota wel de nodige scepsis en kritiek ten deel vallen bij hen die al jaren bij zeldzame ziekten in Nederland betrokken zijn en overtuigd bleven van de juistheid van de weg die zij gingen en ‘t liefst nog willen gaan.

Maar of die weg wel de juiste was en is, is bij de huidige stand van zaken geen onterechte vraag. Een vraag overigens waarvan we menen dat die eigenlijk in alle openbaarheid zou moeten worden gesteld en beantwoord.

Immers, op zowel nationaal als Europees niveau is sprake van subsidies uit gemeenschapsgeld. Op zich al een reden om daar publiekelijk eens verantwoording over af te leggen. Maar bovendien moeten elke organisatie en elk bedrijf zich regelmatig verantwoorden. Zeker in een periode van economische en financiële crises, waarin middelen schaars zijn en - in dit verband sprekende - de druk op de gezondheidszorg toeneemt. Dus waarom zou dat voor Zeldzame Ziekten (Neder)Land niet gelden?

Spiegeling van de onderhavige Visienota aan de over de afgelopen tien jaar geschreven geschiedenis van Zeldzame Ziekten in Nederland levert een lijst van vragen op die je een ‘bezinningslijst’ zou kunnen noemen.

Bij de Marijke Foundation, die tot nog toe nauwelijks of eigenlijk in het geheel niet betrokken werd en was bij mensen, groepen en organisaties die zich al jarenlang op patiëntniveau met zeldzame ziekten bezig hielden en houden, rezen over de jaren in toenemende mate zulke verantwoordingsvragen wanneer zij met zeldzame ziekten land in aanraking kwam. En de Marijke Foundation heeft dat vragenlijstje dan ook al geruime tijd geleden samengesteld.

Maar, misschien is het niet meer nodig om die vragen publiekelijk te stellen en te beantwoorden. Gedane zaken nemen nu eenmaal geen keer. De toekomst is meer belangrijk dan herkauwen. Het oude boek dicht, het nieuwe open. Misschien is het juiste (publieke) antwoord wel dat iedereen zich schaart achter deze Visienota en daarop te baseren initiatieven ontplooit, om het beter, evenwichtiger, doelmatiger, resultaatgerichter en professioneler te doen dan tot nog toe.

Bijlagen

Bijlage 1. Factsheet Marijke Foundation

● **Introductie**

De Marijke Foundation (formeel NL: Stichting Marijke MHKO Fonds) is op 20 mei 2003 geïnitieerd en op 30 juli 2003 opgericht door Han Kruyswijk, kort nadat zijn vrouw Marijke op 58-jarige leeftijd overleed aan de gevolgen van de aandoening Multiple Arteriitis Temporalis.

Multiple Arteriitis Temporalis is de weinig bekende, verergerde en vaak fataal verloopende vorm van Arteriitis Temporalis (ook: Reuscel Arteriitis, internationaal: Giant Cell Arteriitis). Door reumatische ontstekingen veroorzaakt de Multiple variant niet alleen vernauwingen in de bloedvaten aan de slapen, maar ook in die in de hersenen en de hals.

Beide aandoeningen zijn specifieke uitingen van een breder scala aan klachten respectievelijk breder ziektebeeld: Polymyalgia Rheumatica.

Multiple Arteriitis Temporalis (MAT), Arteriitis Temporalis (AT) en Polymyalgia Rheumatica (PMR) worden vaak beschouwd als auto-immuun aandoeningen. Ze behoren tot de zes tot acht duizend nu bekende Zeldzame Ziekten (internationaal: Rare Diseases, Orphan Diseases) waaraan in Nederland jaarlijks circa 1 miljoen mensen lijden, 1 op de 17 inwoners dus.

● **Status**

De Marijke Foundation is geen patiënten organisatie. Integendeel. Ze houdt zich bezig met de aandoeningen zelf, meer bijzonder met de (Vroeg)diagnostiek daarvan. Daardoor is er vanzelfsprekend wel een relatie met patiënten die lijden aan MAT, AT en PMR. Maar de Marijke Foundation heeft geen andere leden dan het bestuur. Ze opereert derhalve als Werkgroep, daar waar nodig als Stuurgroep.

De Marijke Foundation is een volstrekt onafhankelijke organisatie zonder enig winstoogmerk. Er zijn geen andere financiële bronnen dan donaties en renten. De Foundation is als zodanig erkend en geregistreerd als charitatieve instelling met maatschappelijke doelstellingen.

● **Doelen en activiteiten** naar prioriteit:

1. Vroegdiagnose > Symptomatrix

De Marijke Foundation ontwikkelde een Vroegdiagnose methode, de Symptomatrix[®]. De Symptomatrix is een opsomming in een bepaalde volgorde van wetenschappelijk bewezen klachten die kenmerkend zijn voor de aandoeningen (M)AT en PMR. De Symptomatrix is een even praktisch als doeltreffend hulpmiddel (Eng.: dedicated symptom checker). Het aankruisen van klachten stelt op de eerste plaats potentiële patiënten, maar daardoor tevens huisartsen en medisch specialisten in staat om de aandoeningen (M)AT en PMR eerder te kunnen herkennen dan tot dan toe mogelijk was. Dit kan resulteren in snellere diagnose, eerdere aanvang van behandeling en medicatie, mogelijk lagere doseringen medicatie en dus minder bijwerkingen, dientengevolge snelle vermindering van de klachten en snellere genezing. Maar bovenal kan Vroegdiagnose met behulp van de Symptomatrix helpen verhinderen dat AT verergert naar de Multiple vorm en een fatale afloop krijgt.

De Symptomatrix is voor iedereen begrijpelijk en toegankelijk. Ze werd in 2008 gepubliceerd op de website van de Marijke Foundation in de Nederlandse, Duitse, Engelse, nadien ook in de Franse en Spaanse taal. Andere talen, waaronder het Russisch, Pools, Zweeds en Chinees zijn in voorbereiding. De Symptomatrix is tevens verkrijgbaar in druk.

Aan verdere medisch-wetenschappelijke onderbouwing op basis van literatuur en epidemiologisch onderzoek wordt voortdurend gewerkt.

(Het concept Symptomatrix[®] kan ook haar waarde bewijzen voor Vroegdiagnose van andere zeldzame ziekten).

2. Publiciteit

Het genereren van meer aandacht onder een breed nationaal en internationaal publiek en de media voor Vroegherkenning en Vroegdiagnose met behulp van de Symptomatrix in algemene zin en van de aandoeningen MAT, AT en PMR in het bijzonder.

De Marijke Foundation was reeds te gast bij enkele radiostations, in kranten en magazines, en zal dat ook in de toekomst zijn.

3. Het werven van Fondsen

De gelden worden voornamelijk gedoneerd aan verdere ontwikkeling van de Symptomatrix, vertalingen daarvan, publiciteit en, indien mogelijk, aan wetenschappelijk onderzoek naar het ontstaan en de behandeling van MAT, AT en PMR.

● Bestuur

Voorzitter	Eric Gerritsen (65), voormalig Directie Secretaris en Projectleider
Penningmeester	Rob Berkhof (59), Registeraccountant, Register Informaticus
Secretaris	Han Kruyswijk (67), voorheen R&D nieuwe en multi media uitgaven
Medisch/Wetenschap	Dr. Ron Voorbij (52), Medisch Specialist
Ondersteuning	Drs. Mariëtte Sibbing (53), Orthopedagoge.

● Controlerend accountant

Accountantskantoor Horlings te Amsterdam i.c. Rob van Kessel, Registeraccountant.

● Contacten in Nederland en Europa

De Marijke Foundation onderhoudt contacten met het UMC Groningen, ZonMW - Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, Zeldzame Ziekten Fonds, Orphanet, Eurordis en andere professionele organisaties die betrokken zijn bij Zeldzame Ziekten, in Nederland en elders in Europa.

● Internationale Samenwerking

Ten behoeve van de verdere ontwikkeling en wetenschappelijke onderbouwing van de Symptomatrix® werkt de Marijke Foundation samen met organisaties en specialisten in het buitenland, waaronder PMR-GCA UK i.c. Professor B. Dasgupta, reumatoloog Southend Hospital - UK.

De Symptomatrix is door reumatologen in het Verenigd Koninkrijk geadopteerd als standaard diagnose methode voor MAT en PMR.

De National Medical Research Foundation in Arizona/USA omarmt de Symptomatrix als een doorbraak in de Vroegdiagnostiek van MAT en PMR, en draagt het gebruik van de Symptomatrix in de USA verder uit, in samenwerking met haar zusterorganisaties.

Bijlage 2. VWS: bezuinigingen subsidies laten ruimte voor nieuw beleid

Nieuwsbericht | 25-05-2011

Bron: <http://www.rijksoverheid.nl/nieuws/2011/05/25/noodzakelijke-bezuinigingen-laten-ruimte-voor-nieuw-beleid.html>

Bundeling van krachten van patiënten- en gehandicaptenorganisaties is noodzakelijk. Professionelere organisaties van een voldoende grote omvang kunnen met minder, maar doelgerichtere subsidies blijven opkomen voor hun leden. Dit stellen minister Edith Schippers en staatssecretaris Marlies Veldhuijzen van Zanten (VWS) in een brief aan de Tweede Kamer. Eveneens geven zij vandaag in een brief invulling aan eerder afgesproken bezuinigingen op VWS-subsidies op onder andere leefstijlbeleid. Een omslag in gezondheidsbeleid gaat gepaard met nieuw subsidiebeleid. In totaal gaat het om een besparing van structureel ongeveer € 220 miljoen.

Nederland kruipt uit een diep financieel-economisch dal. Bezuinigingen zijn nodig en iedereen moet daaraan bijdragen. Ons land telt ruim 200 patiënten-, gehandicapten- en ouderenorganisaties (PGO). Uit evaluaties en onderzoeken blijkt dat deze effectiever en efficiënter kunnen werken. De VWS-bewindslieden koppelen bezuinigingen aan een nieuwe visie op de toekomst van de organisaties en aan een nieuwe subsidiesystematiek, waarin organisaties een structurele financiële basis krijgen. Het nieuwe beleid is gericht op samenwerking en krachtenbundeling. Er is voor gekozen om patiënten- en gehandicaptenorganisaties te blijven subsidiëren, maar ouderenorganisaties ontvangen geen subsidie meer. Ouderen met een specifieke aandoening kunnen zich aansluiten bij een bestaande patiënten- of gehandicaptenorganisatie voor die aandoening.

In de vandaag gepubliceerde Landelijke nota gezondheidsbeleid geeft minister Schippers aan dat er een omslag komt in preventie- en gezondheidsbeleid. Deze beleidsomslag gaat gepaard met nieuw subsidiebeleid. Zo zullen er geen algemene massamediale campagnes meer worden gevoerd. Het budget voor preventie- en leefstijlonderzoek wordt teruggebracht en er wordt gestopt met onderzoek dat onvoldoende praktisch toegepast kan worden. Op leefstijlbeleid kan zo vanaf 2014 structureel € 18 miljoen worden bespaard. Schippers heeft tegelijkertijd geld vrijgemaakt voor nieuw beleid, waaronder het bevolkingsonderzoek onder 55- tot 75-jarigen naar darmkanker. Verder kiest zij in plaats van subsidiering van leefstijlprojecten voor investeringen in sport en bewegen in de buurt.

Een andere besparing is dat de door zorgverleners ingezette tolk- en vertaaldiensten niet langer meer door de rijksoverheid worden vergoed. Ook op innovatie- en ICT-middelen wordt gekort.

Documenten en publicaties

Aanbieden landelijke nota gezondheidsbeleid

De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) stuurt de Tweede Kamer de landelijke nota gezondheidsbeleid.

Kamerstuk | 25-05-2011 | VWS

Landelijke nota gezondheidsbeleid

Landelijke nota gezondheidsbeleid, 'Gezondheid dichtbij'. In deze nota benoemt de minister de landelijke prioriteiten op het ...

Beleidsnota | 25-05-2011 | VWS

Bijlage 3. Presentatie Marijke Foundation 12 mei 2011

Samenvatting - als hand-out - van de presentatie op het Zeldzame Ziekten Symposium, 12 mei 2011, Casa400 - Amsterdam

Aanwezigen: vertegenwoordigers van patiënten organisaties, leden van de Stuurgroep WGM

Deel 1. Introductie door Han Kruyswijk, secretaris

"Als de diagnose eerder was gesteld, dan had uw vrouw waarschijnlijk nog geleefd," aldus de specialist die haar in haar laatste dagen begeleidde, nadat mijn vrouw Marijke op 31 maart 2003 in comateuze toestand overleed aan de gevolgen, behandeling en medicatie van Multiple Arteriitis Temporalis en Polymyalgia Rheumatica, reumatische aandoeningen van het vaat- en spierstelsel. Overigens was deze specialist niet de arts die haar aanvankelijk behandelde.

- Het diagnose traject voor zeldzame aandoeningen is moeilijk
- Zeldzame aandoeningen zijn gebaat met Vroegherkenning en Vroegdiagnose
- Ze helpen voorkomen dat mensen onnodig lang rondlopen binnen ons zorgstelsel zonder diagnose en behandelplan; daardoor wordt de kans op onherstelbare schade, langdurige ziekte en mogelijk fatale afloop kleiner, en die op genezing groter
- De Marijke Foundation ontwikkelde daartoe het diagnose hulpmiddel Symptomatrix voor Arteriitis Temporalis en Polymyalgia Rheumatica; het is haar speerpunt
- De Symptomatrix is een symptomen checklist in matrix vorm; ze heeft een signaalfunctie, is toegankelijk en bruikbaar voor iedereen, en tevens een nuttig diagnose hulpmiddel voor medici
- Vroegherkenning en Vroegdiagnose met behulp van de Symptomatrix leidt tevens tot kostenbesparing: minder beslag op verzekeringsgeld, uitkeringen, gezondheidszorg et cetera
- De Symptomatrix is in mei 2010 door reumatologen in het Verenigd Koninkrijk geadopteerd als standaard Vroegdiagnose hulpmiddel voor Arteriitis Temporalis en Polymyalgia Rheumatica
- De Symptomatrix is gepubliceerd in het Nederlands, Engels, Duits, Frans en Spaans, op internet en in druk
- De Nederlandstalige versie van de Symptomatrix is gevoegd bij uw Symposium documentatie.

- In zeldzame ziekten zijn voornamelijk patiënten- en patiëntenzorg gerichte organisaties werkzaam; Vroegherkenning en Vroegdiagnose zijn daarom nauwelijks thema's, in tegenstelling tot in de medisch-wetenschappelijke wereld waar het hot topics zijn
- De Marijke Foundation streeft Vroegherkenning en Vroegdiagnose na, is derhalve geen patiënten organisatie en voelt zich daarom niet zelden een vreemde eend in de Zeldzame Ziekten bijt; mede vanwege de samenstelling van het team
- Tekortkomingen in promotie en publiciteit ten behoeve van 'public awareness' Zeldzame Ziekten Algemeen vormen een niet onbelangrijk obstakel voor het werk van de Marijke Foundation
- Meerdere organisaties, in meer algemene zin werkzaam op het gebied van zeldzame ziekten, maken het er voor de Nederlandse samenleving niet overzichtelijker op
- De Marijke Foundation bepleit derhalve dat er één organisatie komt: Zeldzame Ziekten Centrum Nederland; daarvoor heeft zij het webdomein al gereserveerd en voorzien van een concept website (www.zeldzameziektencentrum.nl)
- Geen koepel, geen platform, geen stuurgroep dus, maar een professionele organisatie, op een centrale plaats in Nederland, met balans tussen enerzijds thema's als Risicofactoren, Preventie, Vroegherkenning, Vroegdiagnose en Medische Wetenschap, anderzijds informatie en zorg voor patiënten, belangenbehartiging en andere taken die nu wat verbrokkeld zijn, en zeer beslist een prominente promotionele en publicitaire functie
- Dat is duidelijk voor iedereen, één bord op het gebouw, één toegangsdeur, één loket; tevens kostenefficiënt
- Organisaties kunnen er geheel of gedeeltelijk in op gaan; andere - zoals specialistische - kunnen zich aansluiten.

- Vanuit deze visie stelt de Marijke Foundation bij deze de Symptomatrix, de methodiek en eventuele hulp daarbij, graag ter beschikking van het Zeldzame Ziekten Centrum Nederland, ten behoeve van andere zeldzame ziekten.

Deel 2. Dr. Ron Voorbij, adviseur/bestuurslid medisch-wetenschappelijk

Powerpoint Presentatie over functie en betekenis van de Symptomatrix voor andere zeldzame ziekten. Als voorbeeld de zeldzame aandoening Osteogenesis Imperfecta.

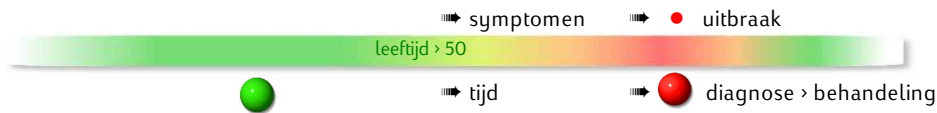
Powerpoint presentatie op aanvraag beschikbaar bij de Marijke Foundation.

Bijlage 4. Grafische weergave van de betekenis van de Symptomatrix

Het zij herhaald dat de Marijke Foundation vasthoudt aan de idee dat haar Symptomatrix voor Arteriitis Temporalis en Polymyalgia Rheumatica ook haar diensten kan bewijzen voor andere zeldzame aandoeningen. Adapties zijn niet zo moeilijk te maken en de Marijke Foundation wil daar best bij helpen.

De betekenis van de Symptomatrix:

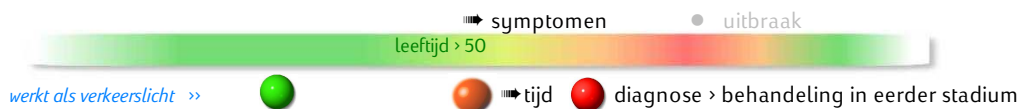
Vaak voorkomende situatie:



De aandoeningen van patiënten zijn al in een gevorderd stadium (●); het 'stoplicht' staat al ferm op rood, zoals de illustratie weergeeft.

De Symptomatrix (●) is bedoeld om het zo ver niet te laten komen.

Vroegherkenning en Vroegdiagnose met behulp van de Symptomatrix



De aandoeningen worden eerder herkend, de tijd tussen deze vroegtijdige herkenning en diagnose is korter, de diagnose kan worden gesteld als de aandoeningen nog niet in volle hevigheid woeden en de behandeling kan dus in dat vroege stadium aanvangen.

Zie Bijlage 5. hierna voor de actuele Nederlandse versie van de Symptomatrix Arteriitis Temporalis / Polymyalgia Rheumatica, zoals ze op internet en in druk is gepubliceerd.

De Symptomatrix is tevens gepubliceerd in de Engelse, Duitse, Franse en Spaanse taal. Momenteel wordt gewerkt aan Zweedse, Poolse, Russische en Chinese versies.

Note: de Symptomatrix is gebaseerd op de medische geschiedenis van de naamgeefster van de Marijke Foundation, Marijke Oosterhout, epidemiologische statistiek uit patiënten groepen en zorgvuldige bestudering van uiteenlopende professionele en internationaal gecontroleerde wetenschappelijke publicaties.

(Bijlage 5. Symptomatrix AT/PMR)

Voor wie

Zonder anderen uit te sluiten, kan de Symptomatrix - een diagnose hulp - van belang zijn voor vrouwen en mannen vanaf circa 50 jaar met vreemde klachten en/of vage klachten.

Uitleg

Arteriitis Temporalis (Reuscel Arteriitis, AT) is een reumatische ontsteking van de middelgrote en grote bloedvaten, een vasculitis. Die uit zich voornamelijk in de slagaderen aan de slapen. Een aantal wetenschappelijk bekende kenmerken van de ziekte staat opgesomd in de hierna volgende Symptomatrix. Bij hoge uitzondering kan de aandoening onttaarden tot de multiple vorm en daardoor een fataal verloop krijgen.

Patiënten met Arteriitis Temporalis lijden doorgaans ook aan Polymyalgia Rheumatica (PMR). Dat zijn reumatische ontstekingen in het gehele lichaam, in het bijzonder in de schouders, bovenarmen, het bekken en de bovenbenen.

Kenmerkend is dat de pijn zich voordoet aan beide zijden van het lichaam.

Beide aandoeningen zijn in het algemeen goed te genezen, mits ze vroegtijdig worden ontdekt en dus snel worden behandeld = Vroegdiagnose.

Arteriitis Temporalis en Polymyalgia Rheumatica worden veelal beschouwd als auto-immuun aandoeningen. Ze behoren tot de zes- tot achtduizend zo genaamde Zeldzame Ziekten, internationaal aangeduid met Rare Diseases en Orphan Diseases.

Bronnen: Marijke Foundation, Reumafonds, uiteenlopende internationale wetenschappelijke publicaties.

Meer informatie

Bezoek voor meer informatie de website van de Marijke Foundation: www.marijke-foundation.eu

Door in uw internet browser te zoeken naar Arteriitis Temporalis en/of Polymyalgia Rheumatica kunt u een groot aantal andere websites met informatie bereiken. We bevelen evenwel aan op de eerste plaats de website van het Reumafonds te bezoeken: www.reumafonds.nl en op de website als zoektermen Arteriitis Temporalis of Polymyalgia Rheumatica in te vullen.

Waarom de Symptomatrix

Het is niet altijd mogelijk om in klachten een onderlinge samenhang te zien en aldus de aandoeningen Arteriitis Temporalis (AT) en Polymyalgia Rheumatica (PMR) vroegtijdig te herkennen. Klachten worden derhalve niet zelden geruime tijd afzonderlijk behandeld, bijvoorbeeld als kou verschijnselen of als aandoeningen die door fysiotherapie kunnen verdwijnen. Daardoor is niet uit te sluiten dat een diagnose AT en/of PMR, en dus adequate behandeling en medicatie, op zich laten wachten, evenals snelle genezing.

Onder het motto 'Vroegdiagnose' beoogt de Symptomatrix te helpen het diagnose traject aanmerkelijk te bekorten. (Overigens is het van belang dat u hierna alle 4 Stappen doorloopt).

Betekenis van de Symptomatrix

De huisarts is zonder twijfel het juiste adres voor een diagnose of verwijzing daarvoor naar een specialist.

De Symptomatrix is dus niet bedoeld voor zelfdiagnose.

Ze is een hulpmiddel om snel tot een diagnose te komen: een **combinatie van meerdere onderstaande klachten** is reden om uw huisarts te bezoeken, al dan niet opnieuw.

Stap 1.: Symptomatrix[®] invullen - verdenking: Arteriitis Temporalis en/of Polymyalgia Rheumatica

vink aan

- vrouw
 man

uw leeftijd:

A. Meest voorkomende klachten

01. Verminderde gezondheid, een gevoel van lichamelijke malaise en zwakte, al dan niet gelijkend op griep

Hulp voor Vroegdiagnose van Arteriitis Temporalis (Reuscel Arteriitis, AT), Polymyalgia Rheumatica (PMR)

- 02. Vermoeidheid en lusteloosheid, waarin geen verbetering komt door meer slaap, vitaminen en dergelijke
- 03. Neerslachtigheid, depressie
- 04. Gebrek aan eetlust
- 05. Ongewoon gewicht verlies (niet als gevolg van een dieet)
- 06. Koorts
- 07. Hoofdpijnen, al dan niet aan beide zijden van het hoofd, al dan niet pulserend (golvend), en die niet over gaan met gewone pijnstillers
- 08. Hoofdpijnen (07.) lijken op migraine
- 09. Stijfheid in de kaken, al dan niet pijnlijk bij het kauwen
- 10. Zwakte van en/of pijnen in de tong
- 11. Blijvende of telkens terugkerende, al dan niet pijnlijke stijfheid in nek en/of rug en/of gewrichten en spieren
- 12. Als gevolg van 11. beperkingen in het bewegen, bijvoorbeeld bij opstaan, aankleden, wassen, het kammen van het haar en andere dagelijkse handeling
- 13. Vrij snel veranderd en/of verminderd gezichtsvermogen
- 14. Opvallend gevoelige hoofdhuid
- 15. Opgezette, al dan niet gevoelige of pijnlijke (slag)aders aan de slapen
- 16. Ongewone transpiratie en/of nachtzweeten
- 17. Indien u om uw klachten te verminderen de laatste tijd meer aan sport, gymnastiek, aerobics, zwemmen en dergelijke doet, zijn uw klachten desondanks gelijk gebleven of zelfs toegenomen?
- 18. Heeft u de indruk dat allerhande klachten ondanks uw bezoek aan de huisarts, een specialist, door medicatie en/of door fysiotherapie toch niet weggaan?

Heeft u tot nu toe **minstens 5 klachten** aangevinkt, ga dan verder bij vraag 19. in rubriek B.

Heeft u er minder aangevinkt, dan kunnen Arteriitis Temporalis en/of Polymyalgia Rheumatica minder waarschijnlijk zijn. Maar ook dan is het raadzaam om de vragen in de rubrieken B. en C. in te vullen en uw (huis)arts te raadplegen aan de hand van deze Symptomatrix.

B. Minder voorkomende klachten (a-typische klachten)

- 19. Diepe oorpijn waarvan u, uw huisarts of specialist meent dat die door kou is veroorzaakt maar niettemin niet weggaat
- 20. Opmerkelijk verhoogde behoefte aan zoet/suiker, met inbegrip van suikerhoudende dranken en dergelijke
- 21. Huidnecrose, ook onder het haar (huidnecrose is een vorm van afsterving van de huid)
- 22. Problemen met slapen, bijvoorbeeld telkens wakker worden

C. Aanvullende informatie

Het invullen van de hierna volgende vragen is tevens van belang voor de Marijke Foundation. De ontvangen gegevens (zie Stap 3.) worden gebruikt bij het voortdurende proces van onderhoud en verfijning van de Symptomatrix.

- 23. Leeft u in een periode van spanningen en druk, hetzij in uw werk, hetzij privé, en ervaart u die stress als een te zware belasting van uw lichaam en mentale gesteldheid?
 - 24. Heeft u de laatste twee tot drie jaar een ernstige griepaanval, luchtweg infectie of daarop lijkende aandoening gehad?
 - 25. Zo ja, heeft u de indruk dat de verschijnselen niet volledig zijn verdwenen en de symptomen telkens lijken terug te keren?
 - 26. Kunnen die naweën en/of symptomen worden omschreven als niet of moeilijk uitslijtende kou en/of griep verschijnselen?
 - 27. Leed of lijdt u aan constitutioneel eczeem = dermatitis (reumatische) ontsteking van de huid die doorgaans wordt behandeld met crèmes die corticosteroiden bevatten?
 - 28. Ontstonden uw klachten niet lang na het volgen van een dieet?
 - 29. Andere klacht 1.:
 - 30. Andere klacht 2.:
-

Stap 2.: naar de Huisarts

Heeft u bovenstaande Symptomatrix ingevuld en meent u dat u voldoende vakjes aanvinkte, ga dan naar uw huisarts en/of uw specialist om de resultaten te bespreken.

Wilt u echter zo vriendelijk zijn om ook Stap 3. te volgen, nu en/of nadat u de (huis)arts heeft bezocht?

Stap 3.: Terugkoppeling is van groot belang

We hopen vanzelfsprekend dat de aandoeningen Arteriitis Temporalis en/of Polymyalgia Rheumatica bij u niet worden aangetoond. Maar in beide gevallen is terugkoppeling naar ons zinvol **nadat** u de huisarts of specialist hebt bezocht. Omdat de Marijke Foundation de praktische waarde van de Symptomatrix wil evalueren, vragen wij u vriendelijk om uw gegevens al dan niet anoniem naar ons toe te sturen, waardoor we de Symptomatrix verder kunnen ontwikkelen. Indien u hieraan wilt meewerken, zijn we tevens geïnteresseerd in een beschrijving van de weg waarlangs u bent gegaan tot het moment waarop een diagnose (positief of negatief) door huisarts of specialist werd gesteld.

- a. Arteriitis Temporalis is bij mij vastgesteld
- b. Polymyalgia Rheumatica is bij mij vastgesteld
- c. Nee, Arteriitis Temporalis en/of Polymyalgia Rheumatica is bij mij **niet** vastgesteld
- d. De diagnose (positief of negatief) is gesteld met behulp van deze Symptomatrix
- e. De diagnose is gesteld door de (slechts één keuze mogelijk):
 - huisarts
 - reumatoloog
 - neuroloog
 - oogarts
 - internist

Hulp voor Vroegdiagnose van Arteriitis Temporalis (Reuscel Arteriitis, AT), Polymyalgia Rheumatica (PMR)

- f. Wie bezocht u vanwege uw klachten (geef een volgorde aan door een 1, 2, 3 en zo voort in te vullen):
 huisarts reumatoloog neuroloog oogarts
 internist KNO arts fysiotherapeut

g. Hoeveel weken na uw eerste bezoek aan een arts werd de diagnose gesteld: ?

h. Ja, voor een betrouwbare uitwerking van ontvangen gegevens, mag u contact met me opnemen.

Mijn naam en adres :

E-mail adres :

Het bestuur van de Marijke Foundation is u bij voorbaat zeer erkentelijk voor uw medewerking en garandeert dat uw gegevens voor geen andere doeleinden zullen worden gebruikt dan voor verder statistisch onderzoek en de verdere ontwikkeling van de hier gepubliceerde Symptomatrix.

Ons adres is: Marijke Foundation, Karel Doormanweg 3, 1181 WD Amstelveen.

Stap 4: Oproep voor (ex)patiënten en niet-patiënten

U kunt nog meer doen en betekenen voor (a.s.) patiënten.

Ten behoeve van de verdere ontwikkeling en verfijning van de Symptomatrix doet de Marijke Foundation voortgaand onderzoek.

(Ex)patiënten Arteriitis Temporalis en/of Polymyalgia Rheumatica **maar ook niet-patiënten** van deze aandoeningen worden van harte uitgenodigd om ook de Symptomatrix in te vullen en aan de Marijke Foundation te verzenden. De daaruit voortvloeiende gegevens zijn evenzeer van belang voor ons onderzoek.

Bij voorbaat dank voor uw medewerking.

Voorbehoud

De Marijke Foundation te Amstelveen plaatst deze diagnosehulp als service en ondersteuning.

Ze aanvaardt geen enkele aansprakelijkheid, van welke aard dan ook, voor het gebruik van de op deze website geboden informatie, aanwijzingen en suggesties

Copyrights

Het is niet toegestaan om deze publicatie of delen daaruit te vermenigvuldigen, te distribueren of te gebruiken, op welke wijze en in welke vorm dan ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de Marijke Foundation te Amstelveen.

Gebruik van de Symptomatrix is alleen toegestaan zoals ze is, dat wil zeggen zonder enige aanpassing of wijziging in tekst en methode.