

# Zeldzaam goed geholpen

## De noodzaak van een nationale strategie en een Europees actieplan voor zeldzame aandoeningen

1,2 miljoen Nederlanders hebben een zeldzame ziekte. Zij hebben dubbel pech; vaak wordt een zeldzame aandoening pas laat vastgesteld én zijn er maar weinig effectieve behandelingen beschikbaar. Europese samenwerking is essentieel om onderzoek naar zeldzame aandoeningen en behandelingen te bevorderen.

We spreken van een zeldzame ziekte als deze bij maximaal 1 op de 2000 mensen voorkomt. Er zijn maar liefst 7000 verschillende zeldzame aandoeningen, waaronder zeldzame vormen van kanker. Veel zeldzame ziekten zijn erfelijk, waardoor deze al jong optreden en hele families raken. Zowel actief nationaal als Europees beleid is nodig om daarin verandering te brengen. Hiermee kunnen we tijdige diagnostiek, wetenschappelijk onderzoek, therapieontwikkeling en betere zorg bevorderen.

Daarom roept D66 de Nederlandse overheid op om een nationale strategie zeldzame aandoeningen te ontwikkelen én in samenhang de ontwikkeling van een Europees actieplan actief te bevorderen.

## Concrete acties

### 1. Europees geneesmiddelenfonds

D66 wil een Europees fonds om onderzoek naar behandelingen voor zeldzame aandoeningen te stimuleren. Voor slechts een paar honderd van de 7.000 zeldzame aandoeningen bestaat er een effectieve behandeling. Dat betreft meestal de minst zeldzame aandoeningen, terwijl het ontwikkelen van therapieën voor de allerzeldzaamste aandoeningen nauwelijks van de grond komt.

Door een Europees onderzoeksfonds te lanceren bevorderen we onderzoek naar behandelingen voor mensen met een zeldzame aandoening. Door dit Europees aan te pakken vergroten we de patiëntenpopulatie die nodig is voor betrouwbare onderzoeksresultaten: alleen zo kunnen we ook Nederlandse patiënten helpen.

### 2. Medische gegevens delen in de EU

Met het veilig delen van gezondheidsgegevens via de European Health Data Space (EHDS) is het mogelijk om in een ander Europees land goede zorg te krijgen. D66 wil dat de ambitie van het EHDS wordt uitgedragen en dat we ons als Nederland hieraan blijven committeren.

Voor veel kinderen en volwassenen met een zeldzame aandoening, is een vakantie buiten Nederland helemaal niet vanzelfsprekend; wat als je plotseling toch naar het ziekenhuis moet? Met het delen van gegevens kunnen zorgprofessionals in andere Europese landen inzicht krijgen in je medische geschiedenis, zodat je ook buiten Nederland geholpen kunt worden.

De EHDS biedt ook de ruimte voor het delen van meer data voor onderzoek; wat juist deze doelgroep ten goede komt. Door het delen en bundelen van data over zeldzame aandoeningen komt er meer zicht op kennis over diagnose en behandeling voor patiënten.

### **3. Europese strategie voor zeldzame aandoeningen**

Als een van de weinige Europese landen heeft Nederland geen actuele nationale strategie voor zeldzame aandoeningen. De Nederlandse overheid moet daar nu echt mee aan de slag. Dit in samenwerking met alle relevante veldpartijen en patiëntvertegenwoordiging in het bijzonder. Het is belangrijk dat er aandacht is voor vroegtijdige onderkenning, onder andere door screening, het stimuleren van netwerkzorg en aansluiting op Europese Referentie Netwerken. Ook de ontwikkeling van en tijdige toegang tot effectieve behandelingen moet hierin een plaats krijgen.

Op Europees niveau ontbreekt de prioriteit en het gevoel van urgentie. Er is geen actueel Europees plan van aanpak om de knelpunten waar patiënten met een zeldzame aandoening tegen aanlopen te verhelpen. De verschillende wet- en regelgeving in de Europese lidstaten begrenst de mogelijkheden voor zorgverleners om data, kennis en expertise uit kunnen wisselen. Dit is nodig om behandeling en diagnostiek te verbeteren. Daarom is het belangrijk dat Nederland het initiatief voor een Europees actieplan actief ondersteunt.

# Dit manifest wordt ondersteund door:

1. ZeldSamen
2. Youth-R-Well (jong & reuma)
3. XLH Vereniging Nederland
4. VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen
5. VOKS - Patiëntenvereniging voor ouderen en kinderen geboren met een slokdarmafsluiting
6. Vereniging voor Ectodermale Dysplasie (VVED)
7. Vereniging van Huntington
8. Vereniging van Ehlers-Danlos patiënten (VED)
9. Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI)
10. Vereniging OOG in OOG
11. Vereniging Cornelia de Lange Syndroom
12. Vereniging Angelman Syndroom Nederland
13. Stichting Zeldzame Bloedziekten
14. Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland (STSN)
15. Stichting Subglottische Stenose
16. Stichting Smith Magenis syndroom Nederland
17. Stichting RPF (Retroperitoneale fibrose)
18. Stichting Pulmonale Hypertensie (PHA) Nederland
19. Stichting Platform CADASIL
20. Stichting Orthostatische Tremor
21. Stichting Olijf - Patiëntenorganisatie voor vrouwen met gynaecologische kanker
22. Stichting Noonan Syndroom
23. Stichting NETNECKanker
24. Stichting MRKH (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser- syndroom)
25. Stichting Marshall-Smith Syndroom
26. Stichting Kind Beter
27. Stichting Huidlymfoom
28. Stichting Hereditaire Spastische Paraparese (HSP)
29. Stichting GRINsyndroom
30. Stichting GNAO1 NL
31. Stichting Amyloïdose Nederland (SAN)
32. Spierziekten Nederland (SN)
33. SOSNL (Overdruksyndroom en Tarlov-cysten)
34. SBH Nederland (spina bifida en/of hydrocephalus)
35. Prader-Willi Stichting
36. Prader-Willi Fonds

37. Platform Gehandicapten Leiden (PGL)
38. Patiëntenvereniging Fabry Support & InformatieGroep (FSIGN)
39. Patiëntengroep PXE Nederland
40. Parkinson Vereniging
41. OSCAR Nederland - De patiëntenorganisatie voor sikkelcelziekte en thalassemie
42. NVHP - Voor iedereen met een erfelijke stollingsstoornis
43. Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)
44. Nevus Netwerk Nederland (NNN)
45. Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)
46. Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV)
47. Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS)
48. Nationale vereniging voor mensen met lupus - APS - sclerodermie en MCTD (NVLE)
49. Macula Vereniging
50. Longfonds
51. LMNA Cardiac Foundation
52. Leverpatiëntenvereniging
53. Laposa - Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/ of Aangezichtsandoeningen
54. Ichthyosis Netwerken
55. Huid Nederland
56. Hemochromatose Vereniging Nederland
57. Hematon - Patiëntenorganisatie voor mensen met kanker van het bloed
58. FOP (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva) stichting Nederland
59. EDS (Ehlers Danlos Syndroom) Fonds
60. Duchenne Parent Project (DPP)
61. De negende van...
62. Cure ADOA Foundation
63. BorstkankerMAN
64. Belangenvereniging Von Hippel-Lindau
65. Belangenvereniging LOA/LHON
66. Bardet-Biedl Syndroom Stichting
67. ALS patiëntenvereniging
68. Vrije Universiteit - Amsterdam - Center for Neurogenomics and Cognitive Research
69. Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN)
70. Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL)
71. Universitair Medisch Centrum Groningen
72. Universitair Medisch Centrum Groningen - Expertisecentrum Uniek voor Zeldzame Neurodevelopmental Disorders
73. TRACER stamcelconsortium
74. School voor Samen Beslissen
75. Radboudumc - Zorg voor Zeldzaam
76. Netwerk voor Blaarziekten

- 77. Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica (NVHG)*
- 78. Nederlandse Vereniging Gen- en celtherapie (NVGCT)*
- 79. Nederlandse Associatie voor Community Genetics en public health Genomics (NACGG)*
- 80. Leids Universitair Medisch Centrum - Afdeling Klinische Genetica*
  - 81. Leids Universitair Medisch Centrum*
- 82. Europese Referentie Netwerk voor Zeldzame Endocriene Aandoeningen (Endo-ERN)*
  - 83. Erasmus MC - Zeldzame Aandoeningen Centrum*
  - 84. Erasmus MC - Centrum Kinderdermatologie*
  - 85. Centrum voor Fysiotherapie Rijssen*
- 86. Autoimmune Research & Collaboration Hub (ARCH)*
- 87. Amsterdam UMC - Zeldzame botziekten centrum*
- 88. Amsterdam UMC - Sectie Klinische Genetica*
- 89. Amsterdam UMC - Sectie Community Genetics*
- 90. Amsterdam UMC - Emma Center for Personalized Medicine*
  - 91. Amsterdam UMC - Child & Adolescence Psychiatry*
  - 92. Amsterdam UMC - Afdeling Kinderhematologie*