



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

Patiënten Platform Zeldzame Aandoeningen i.o.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Geneesmiddelen en Med.  
Technologie  
Innov & beschikb. v. med.  
produkten

Bezoekadres:  
Parnassusplein 5  
2511 VX Den Haag  
T 070 340 79 11  
F 070 340 98 34  
[www.rijksoverheid.nl](http://www.rijksoverheid.nl)

Datum - 5 JUL 2011  
Betreft Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen

**Kenmerk**  
GMT/IB 3066324

*Correspondentie uitsluitend  
richten aan het retouradres  
met vermelding van de datum  
en het kenmerk van deze  
brief.*

Ik heb uw brief met belangstelling gelezen en de problematiek die u schetst in uw brief is mij zeker bekend. In de bijlage bij uw brief geeft u een aantal voorbeelden van de problemen waarmee patiënten met een zeldzame aandoeningen geconfronteerd worden. Ik ben het met u eens dat deze patiënten grote problemen kunnen ondervinden. Het kan bijvoorbeeld soms lang duren voordat er een juiste diagnose is gesteld en dan blijkt er, nadat de juiste diagnose is gesteld, meestal geen goede behandeling te bestaan. Waarom kan het lang duren voordat de juiste diagnose is gesteld? Eén oorzaak is dat artsen slechts met een klein aantal zeldzame ziekten vertrouwd kunnen zijn. Dit is ook wel begrijpelijk omdat het inmiddels bekende aantal zeldzame ziekten groot is (de schattingen lopen uiteen van vijf- tot achtduizend). De redenen van het veelal ontbreken van een goede behandeling is dat bij de meeste zeldzame ziekten te weinig bekend is over de oorzaak van de ziekte en over de onderliggende ziektemechanismen, waardoor het ontwikkelen van een behandeling moeilijk is. Farmaceutische bedrijven zijn, mede vanwege de zeldzaamheid van de ziekte, ook minder geneigd een geneesmiddel te ontwikkelen.

Deze situatie verbetert overigens geleidelijk door inspanningen van meerdere relevante organisaties (waaronder ook patiëntenorganisaties) en overheden. Eén voorbeeld betreft de Europese wetgeving ter bevordering van het ontwikkelen van geneesmiddelen (de weesgeneesmiddelen) tegen zeldzame ziekten, Verordening (EG) 141/2000, en het stimuleren van onderzoek via de Europese kaderprogramma's voor onderzoek. Een ander voorbeeld betreft het instellen van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen in 2001. De stuurgroep wordt volledig gesubsidieerd door het ministerie van VWS met een jaarlijks bedrag van €450.000. De stuurgroep is breed samengesteld met vertegenwoordigers van organisaties die actief zijn op het terrein van de zeldzame ziekten. Van de zijde van patiënten zijn dit de Vereniging van Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en de NPCF-CG Raad. De stuurgroep heeft als taken het inventariseren, en waar nodig coördineren en stimuleren, van activiteiten en initiatieven op het terrein van de zeldzame aandoeningen.



Verbetering van informatie ten behoeve van patiënten (en andere belanghebbenden) is vanaf het begin een belangrijk punt van aandacht geweest. Daarnaast is de stuurgroep actief geweest in het adviseren over de bekostiging van weesgeneesmiddelen en het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek. De stuurgroep heeft een belangrijke rol gespeeld bij de totstandkoming van de Beleidsregel weesgeneesmiddelen en een hoofdrol bij het opstellen van het Priority Medicines ZonMw-programma Zeldzame Aandoeningen en Weesgeneesmiddelen. Dit meerjarenprogramma is onlangs van gestart gegaan en heeft een budget van €13,4 miljoen. De stuurgroep is, kortom, een belangrijk element geweest in de Nederlandse strategie ten aanzien van de zeldzame aandoeningen. Enkele andere elementen in deze strategie zijn: de bekostiging van weesgeneesmiddelen via het Geneesmiddelenvergoedingssysteem of (in academische ziekenhuizen) via de Beleidsregel weesgeneesmiddelen en de opsporing van zeldzame aandoeningen bij pasgeborenen via de hielprik.

**Directoraat Generaal  
Curatieve Zorg**  
Directie Geneesmidd en Med.  
Technologie  
Innov & beschikb. v. med.  
produkten

**Kenmerk**  
GMT/IB 3066324

Gedurende de komende jaren zal Nederland, in overeenstemming met de Raadsconclusies uit juni 2009, waar u in uw brief aan refereert, actief blijven op het terrein van de zeldzame ziekten en de weesgeneesmiddelen. Ik noemde al het ZonMw-programma, maar ook ten aanzien van andere aspecten worden initiatieven ontplooid. De activiteiten van de stuurgroep worden voor het merendeel overgedragen aan de organisaties die zitting hebben in de stuurgroep. Na tien jaar stuurgroep hebben deze organisaties niet alleen expertise ontwikkeld op hun eigen specifieke terrein, maar zij zijn ook in staat tot samenwerken met andere organisaties op het terrein van de zeldzame aandoeningen. Mogelijk blijven er nog taken over die niet direct tot het terrein horen van de genoemde organisaties. Ik denk daarbij vooral aan coördinerende taken in Nederland en in de EU. Ik ga ervan uit dat over enkele jaren ook deze taken bij een reguliere instelling in de zorg zijn ondergebracht. Ik heb besloten om voor een periode van vier jaar jaarlijks €100.000 beschikbaar te stellen voor deze nog resterende taken. Ten aanzien van het ontwikkelen van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen merk ik op dat ook dit deel uitmaakt van de nationale strategie. Het huidige kabinet schrijft hierover in het regeerakkoord het volgende: *'Hoe zeldzamer, ingewikkelder, innovatiever een behandeling is, hoe groter de noodzaak deze behandeling te concentreren in een paar (top)ziekenhuizen. .... Dit zal resulteren in kwalitatief betere topzorg.'* Het moge duidelijk zijn dat diagnostiek en behandeling van zeldzame aandoeningen in veel gevallen tot de toppreferente zorg behoort.

Samenvattend kom ik tot de conclusie dat Nederland vanaf 2001 een nationale strategie (of nationaal plan) in de praktijk heeft gebracht en dat de komende jaren deze strategie in aangepaste vorm zal worden voortgezet.

Ik hoop dat ik in het bovenstaande uw vragen heb kunnen beantwoorden.

Hoogachtend,

de Minister van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport,

  
drs. E.I. Schippers