

### *Algemeen*

Dit document geeft invulling aan de AANBEVELING van de RAAD (de Raad van Europese ministers van Volksgezondheid) van juni 2009 over zeldzame ziektes. De belangrijkste aanbeveling van de Raad aan de Lidstaten is het ontwikkelen van een nationale strategie (of een nationaal plan). Deze strategie moeten de Lidstaten uiterlijk vanaf 2013 implementeren.

Het uitgangspunt van het beleid van de Nederlandse overheid is dat dit beleid de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte moet verbeteren. De ervaring van de afgelopen jaren heeft aangetoond dat dit ook mogelijk en uitvoerbaar is. De invloed van de overheid is vooral mogelijk op algemene terreinen zoals de toegankelijkheid, de kwaliteit en de betaalbaarheid van de zorg. De overheid kan daarnaast, met behulp van gerichte subsidies aan relevante partijen, bepaalde specifieke problemen helpen oplossen. Het beleid van de overheid heeft echter geen directe invloed op de individuele relatie tussen een patiënt met een zeldzame ziekte en de zorgverlener(s) of de zorginstelling.

De overheid heeft vanaf 1996 relevante partijen op het terrein van de zeldzame aandoeningen, te weten patiënten en zorgverleners, maar ook onderzoekers, verzekeraars, farmaceutische bedrijven en zelfstandige bestuursorganisaties zoals het College voor zorgverzekeringen (CVZ) en het College ter beoordeling van geneesmiddelen (CBG) geconsulteerd. In 1998 heeft de Raad voor Gezondheidsonderzoek (RGO) een advies uitgebracht over de zeldzame ziektes en weesgeneesmiddelen.<sup>1</sup> Dit advies heeft een belangrijk bijdrage geleverd aan het beleid van de overheid. Nederland behoort met Frankrijk tot de eerste landen binnen Europa die een strategie ontwikkeld hebben op het terrein van de zeldzame ziektes en weesgeneesmiddelen en hiervoor financiële middelen beschikbaar hebben gemaakt. Een belangrijk element in de strategie van de afgelopen tien jaar was de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. De stuurgroep is op 31 december jl. opgeheven. Andere partijen nemen de taken van de stuurgroep over (zie verder in de tekst van dit document). De Nederlandse overheid is nationaal actief, maar neemt daarnaast actief deel aan het internationale overleg en beleid ten aanzien van de zeldzame ziektes. Het merendeel hiervan vindt plaats binnen Europees verband. Nederland draagt ook financieel hieraan bij via de meerjarenbegroting van de EU.

---

<sup>1</sup> RGO advies nr. 16. Advies Orphan Drugs (weesgeneesmiddelen), 1998.

### *De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen*

De Nederlandse overheid heeft, na voorbereidend overleg met relevante veldpartijen (zie boven), in 2001 een belangrijke stap gezet met betrekking tot de zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, namelijk het instellen van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (hierna te noemen: de stuurgroep). In de stuurgroep hebben alle relevante partijen zitting genomen, de Nederlandse Patiënten Consumenten Federatie (NPCF, Chronisch Zieken en Gehandicapten Raad (CG-Raad) en Vereniging samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties ( VSOP)<sup>2</sup>, behandelaars, onderzoekers, farmaceutische industrie (Nefarma en Biofarmind), verzekeraars (Zorgverzekeraars Nederland), het College ter beoordeling van geneesmiddelen (CBG) en het College voor de zorgverzekeringen (CVZ). Inventarisatie, coördinatie en stimulatie van allerlei aspecten (zorg, onderzoek, informatie aan patiënten en andere relevante *stake holders*, internationale aansluiting bij ontwikkelingen op het gebied van de zeldzame aandoeningen) behoren tot de werkzaamheden van de stuurgroep. De stuurgroep was onafhankelijk en had een ondersteunend secretariaat, ondergebracht bij ZonMw. De stuurgroep heeft een belangrijke rol gespeeld bij het versterken van de informatievoorziening aan de veldpartijen en hun achterban, bij de vergoeding van de weesgeneesmiddelen (het creëren van de beleidsregel weesgeneesmiddelen) en bij het opstellen van een onderzoeksprogramma bij ZonMw. De stuurgroep was daarnaast partner in internationaal overleg met andere relevante (niet-overheids)organisaties. De stuurgroep is op 31 december 2011 opgeheven omdat de omstandigheden gewijzigd zijn bij de veldpartijen én bij de overheid. De relevante veldpartijen nemen het merendeel van taken over, ieder op hun specifieke terrein. ZonMw zal daarnaast ook enkele taken overnemen.

---

<sup>2</sup> De VSOP is een samenwerkingsverband van momenteel ongeveer 65 patiëntenorganisaties, de meeste voor aandoeningen met een zeldzaam, genetisch en/of aangeboren karakter.

### *Nationale strategie in de komende jaren*

De strategie voor de komende jaren wordt deels voortgezet, deels echter gewijzigd. Hoewel de strategie van de afgelopen jaren zeker tot een aantal belangrijke resultaten heeft geleid, blijkt het nodig een aantal wijzigingen door te voeren.

Met ingang van januari 2012 wordt het beleid ten aanzien van de stuurgroep gewijzigd. Het voornemen hiertoe is in 2008 met de partijen in de stuurgroep besproken en deze hebben zich met de uitkomst hiervan akkoord verklaard. Het kernpunt van het gewijzigde beleid is dat de belangrijkste taken van de stuurgroep overgedragen worden aan de deelnemende partijen in de stuurgroep. De achtergrond hiervan is dat deze partijen inmiddels expertise hebben verworven - en nog steeds verwerven - op hun specifieke terrein. Dit geldt voor alle in de stuurgroep zitting hebbende partijen. Men werkt ook aan deze overname van taken. Er blijven echter nog enkele taken over. Ten behoeve van het verrichten van deze resttaken, heeft het ministerie van VWS een bedrag ter hoogte van EUR 4x 100.0000 beschikbaar gesteld (2012-2015), aangevuld met € 480.000.<sup>3</sup> ZonMw zal met deze middelen een apart secretariaat inrichten met een klankbordgroep bestaande uit vertegenwoordigers uit het veld ter ondersteuning. ZonMw neemt dit graag op zich, omdat het onderwerp past binnen haar taken en omdat het expertise heeft op het terrein van de zorg en het zorgonderzoek. Dit secretariaat krijgt een aantal taken. Eén taak wordt het verzamelen en stroomlijnen van informatie van veldpartijen of individuele personen ten behoeve van een nadere invulling van of aanvulling op de strategie en het beleid voor de komende jaren bij overheid én veldpartijen ([www.nationaalplan.nl](http://www.nationaalplan.nl)). Daarnaast zal ZonMw nog enkele projecten verzorgen zoals het versterken van de stem van de patiënt, het instellen van een 'loket' voor de patiënt en het verbeteren van de zorg - in een overleg tussen zorgverleners en patiënten - ten aanzien van enkele zeldzame ziekten. Het actief betrokken blijven bij internationale ontwikkelingen die niet direct een overheidstaak inhouden, is eveneens een belangrijk aspect.

Sinds een aantal jaren bestaat er een vorm van samenwerking tussen de stuurgroep en het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG). Dit Forum ontvangt eveneens subsidie van VWS ter hoogte van €125.000. Het ministerie van VWS heeft het FBG de opdracht verleend de forumfunctie van de stuurgroep (dat wil zeggen het plenaire overleg tussen de relevante partijen) op zich te nemen. In het bijzonder gaat het hierbij om onderwerpen op het terrein van de zeldzame ziekten gezamenlijk te bespreken en zonodig de overheid te adviseren.

De stuurgroep houdt dus op met bestaan in zijn huidige vorm, maar haar activiteiten worden voortgezet door de relevante partijen, door een secretariaat bij ZonMw en door het FBG. De overheid blijft betrokken, maar wat meer op afstand dan de voorgaande jaren.

Overige aspecten van de nationale strategie (van de overheid) zijn in belangrijke mate een voortzetting van al lopend beleid en hebben betrekking op ondermeer de volgende onderwerpen.

### *Diagnostiek en behandeling*

Het stellen van een diagnose (en behandeling) is in het geval van een zeldzame ziekte meestal geen eenvoudige zaak en vaak is aanvullende expertise nodig. Zowel het stellen van een diagnose bij een patiënt als de behandeling van de patiënt met een vastgestelde zeldzame ziekte kan men in veel gevallen beschouwen als topklinische of topreferente zorg. Het huidige kabinet schrijft in de regeringsverklaring over topzorg 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.' De brief van VWS aan de NFU

---

<sup>3</sup> Deze middelen zijn beschikbaar via de subsidie van de afgelopen jaren.

over de Langetermijncyclus Academische Component van 12 juli jl. noemt het belang voor de academische ziekenhuizen van de topreferente zorg, waartoe de zorg behoort die betrekking heeft op de zeldzame aandoeningen. De financiële middelen die VWS beschikbaar stelt via de Academische Component aan de UMC's zijn voornamelijk bedoeld voor de financiering van deze topreferente zorg. Een globale verdeling is 80% voor de zorg en 20% voor onderzoek en innovatie, die beide veelal gerelateerd zijn aan de topreferente zorg. De vergoeding van de topklinische zorg vindt plaats via de zorgpremies. De NFU stelt via zijn website ook informatie beschikbaar over de diagnostiek en mogelijkheden tot behandeling van zeldzame ziekten.<sup>4</sup> Weesgeneesmiddelen mogen alleen gedeclareerd worden door aangewezen expertisecentra, te weten de universitaire medische centra (de UMC's).<sup>5</sup> Het aanwijzen door de overheid van één of enkele referentiecentra voor de behandeling van een specifieke zeldzame ziekte of groep van gerelateerde ziektes is op korte termijn niet aan de orde.

Voor de behandeling van zeldzame ziekten is vaak specifieke expertise vereist. Dergelijke expertise is meestal maar op één of enkele plekken beschikbaar. Voor de behandeling van Cystic Fibrosis (CF) wordt gewerkt aan integrale multidisciplinaire zorgverlening per patiënt en de integrale bekostiging daarvan. Dit concept wordt uitgewerkt en vanaf begin 2012 wordt het in een pilot (bij het ErasmusMC/Sophia kinderziekenhuis) in de praktijk getoetst. Dit project is op verzoek van de patiëntenorganisatie voor CF (de NCFs) en de bij CF-zorg betrokken medisch specialisten opgezet. In het project wordt nauw samengewerkt met diverse partijen waaronder de zorgverzekeraars.

Het ministerie van VWS subsidieert daarnaast het Erfocentrum.

#### *De betrokkenheid van patiëntenorganisaties*

Patiëntenorganisaties zijn zoals hierboven toegelicht betrokken. De NPCF, de CG-Raad en de VSOP hadden zitting in de stuurgroep en hebben zo de nationale strategie mee kunnen bepalen. Deze partijen onderhouden weer relaties met de grote groep van patiëntenorganisaties die zich op een zeldzame ziekte richten. NPCF, CG-Raad en VSOP nemen deel aan de klankbordgroep die zoals hiervoor beschreven wordt ingesteld bij ZonMw en via deze aan de projecten die daarbij genoemd zijn. Daarnaast kunnen patiëntenorganisaties suggesties doen via de al genoemde website *nationaalplan*, onder de hoede van het secretariaat bij ZonMw. Daarnaast hebben de patiënten ook zitting in het FBG dat het onderwerp zeldzame ziektes al eerder agendeerde maar dit nu ook als formele opdracht krijgt in zijn nieuwe Beschikking, ingegaan op 1 januari 2012.

Vanuit de overheid worden patiëntenorganisaties ondersteund zodat zij de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening vanuit hun ervaringsdeskundigheid kunnen beïnvloeden. VWS heeft (via het CIBG/Fonds PGO) een subsidie verleend aan de Vereniging van Samenwerkende Ouder- en Patiëntenverenigingen (VSOP). Het betreft een samenwerkingsproject waarin de VSOP in samenwerking met 12 organisaties zorgstandaarden zal gaan ontwikkelen (project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: de patiënt centraal'). Het subsidiebedrag is iets meer dan € 1.9 miljoen en de looptijd van het project is van 2011 tot en met 2014. Het doel van dit project is het verbeteren van de kwaliteit van zorg voor zeldzame aandoeningen. Het project sluit aan op een vergelijkbaar, lopend samenwerkingsproject bij de VSOP dat zich richt op een vijftal zeldzame aandoeningen. Vanaf 2013 kunnen patiëntenorganisaties op basis van het nieuwe beleidskader voor subsidiëring van patiënten- en gehandicaptenorganisaties<sup>6</sup> subsidies ontvangen voor nieuwe initiatieven om andere partijen te beïnvloeden op basis van hun ervaringsdeskundigheid. Dit betreft subsidiestroom 2:

<sup>4</sup> NFU Portal Top Referente Functies.

<sup>5</sup> Nederlandse Zorgautoriteit. Beleidsregel BR/CU-2045, Prestaties en tarieven medisch specialistische zorg, paragraaf 12.2: Add-ons Dure en Weesgeneesmiddelen.

<sup>6</sup> Kamerstukken II 2010/11, 29 214, nr. 60

gezamenlijk bijdragen aan de werking van zorg, ondersteuning en maatschappelijke participatie. Projecten kunnen voor subsidie in aanmerking komen als minimaal zeven patiëntenorganisaties zich gezamenlijk (via hun voucher) voor dit project willen inzetten.

### *Screening*

Nederland heeft, evenals veel andere landen, een vorm van screening op een aantal ziekten. In het kader van de zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen is het volgende van belang. Pasgeborenen worden via een hielprik gescreend op 18 aandoeningen. Deze screening vindt plaats onder de verantwoordelijkheid van de Nederlandse overheid bij het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). Deze 18 ziekten zijn alle zeldzaam. Uitgangspunt in het beleid is echter niet of de ziekte waarop gescreend wordt zeldzaam is, maar of er gezondheidswinst geboekt kan worden door het stellen van een tijdige diagnose en het aansluitend instellen van een behandeling. Per 1 mei 2011 is de screening op Cystische Fibrose (Taaistijmziekte) toegevoegd. De eerstkomende jaren zal het beleid naar verwachting ongewijzigd blijven.

De jeugdgezondheidszorg volgt de groei en ontwikkeling van kinderen in Nederland. Gemeenten moeten op grond van de Wpg zorgen voor de uitvoering hiervan. Onderdeel is het uitvoeren van screenings. Dit gebeurt systematisch bij nagenoeg alle kinderen volgens door de beroepsgroep vastgestelde richtlijnen. Het doel is om vroegtijdig bepaalde ziekten of gezondheidsrisico's te signaleren. Hierbij kunnen ook zeldzame ziekten worden gesignaleerd.

De Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET) registreert families met een aanleg voor erfelijke tumoren. Dit onderzoek gaat van start zodra er bij een patiënt een tumor is vastgesteld waarvan bekend is dat deze erfelijk is. Al deze erfelijke tumoren zijn zeldzaam van vóórkomen. STOET stelt zich ten doel het periodieke onderzoek van familieleden die een verhoogd risico hebben op kanker door een erfelijke belasting landelijk te bevorderen en te coördineren. STOET is ondergebracht bij het LUMC (Leiden) en ontvangt subsidie van het ministerie van VWS.

### *Wetenschappelijk onderzoek*

Eerder in dit document staat onder *diagnostiek en behandeling* dat de Academische Ziekenhuizen jaarlijks financiële middelen krijgen in het kader van de Academische Component. Deze middelen zijn bestemd voor de topreferente zorg, waarbij deze ziekenhuizen 20% aan innovatie en onderzoek kunnen besteden. De overheid zelf heeft slechts een beperkte rol in het direct financieren van wetenschappelijk onderzoek. Ten aanzien van de zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen heeft de overheid aan ZonMw de opdracht verleend voor een wetenschappelijk programma met een budget van EUR 13,4 miljoen. Dit programma, Priority medicines Zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, is recent van start gegaan.

Vanaf 1 januari 2012 zal het ZonMw programma Goed Geneesmiddelen Gebruik (GGG) van start gaan. GGG is een integraal onderzoeksprogramma met als overkoepelend thema Goed Gebruik Geneesmiddelen. Ook onderzoek met weesgeneesmiddelen dan wel onderzoek met geneesmiddelen die bij weesindicaties gebruikt worden, kunnen ondersteund worden via dit ZonMw programma. informatie hierover is beschikbaar op [www.zonmw.nl/nl/themas/thema-detail/geneesmiddelen/thema-detail/](http://www.zonmw.nl/nl/themas/thema-detail/geneesmiddelen/thema-detail/)

Nederland draagt daarnaast al langere tijd financieel en inhoudelijk (op hoofdlijnen) bij aan de kaderprogramma's van de EU. In het thema 'Gezondheid' van de opeenvolgende kaderprogramma's zijn de zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen duidelijk aanwezig en hetzelfde geldt voor het

onderzoeksprogramma van het Directoraat-generaal Gezondheid en Consumentenbescherming van de EC.<sup>7</sup>

### *De vergoeding van de weesgeneesmiddelen*

De vergoeding van de over het algemeen zeer dure weesgeneesmiddelen is in Nederland goed geregeld. Alle weesgeneesmiddelen die beoordeeld zijn met het oog op eventuele vergoeding zijn ook daadwerkelijk in het basispakket opgenomen. Weesgeneesmiddelen kunnen zowel onder het ziekenhuisbudget vallen als onder de extramurale aanspraak en bekostiging.

De intramuraal toegepaste weesgeneesmiddelen vallen onder het ziekenhuisbudget. Vanaf 1 januari jl. worden de weesgeneesmiddelen die gefinancierd werden via de Beleidsregel, vergoed via de zogenoemde *add on* bekostiging. Indien een arts in het kader van een behandeling van een patiënt met een zeldzame ziekte een weesgeneesmiddel toedient, kan hij dit middel – mits gekoppeld aan een DBC-zorgproduct- gedeclareerd worden.<sup>8</sup> Alleen UMC's kunnen declareren.

Ook nieuwe intramuraal toegepaste weesgeneesmiddelen zullen via dit systeem gefinancierd worden. De Nederlandse zorgautoriteit (NZa) heeft een rol om de *add on* vast te stellen. Het College voor zorgverzekeringen (CVZ) kan een rol hebben om te bepalen of een nieuw weesgeneesmiddel tot het pakket behoort. In de brieven Zorg die loont en Voorwaardelijke pakkettoelating wordt dieper ingegaan op deze systematiek.<sup>9, 10</sup>

Extramurale weesgeneesmiddelen vallen onder het Geneesmiddelenvergoedingssysteem (GVS). Via dit systeem is de aanspraak en financiering van het weesgeneesmiddel geregeld voor de patiënt die buiten het ziekenhuis zijn weesgeneesmiddel inneemt.

Fabrikanten van nieuwe weesgeneesmiddelen kunnen een aanvraag doen bij de Minister van VWS om een weesgeneesmiddel in het GVS op te laten nemen. In de gemeenschappelijke uitgave van CVZ en VWS 'Procedure beoordeling extramurale geneesmiddelen' staat deze aanvraagprocedure beschreven.<sup>11</sup>

Vanaf 1 januari 2014 zullen alle weesgeneesmiddelen onder de ziekenhuisfinanciering gaan vallen. Dit houdt in dat de weesgeneesmiddelen vanuit het GVS naar het ziekenhuiskader worden overgeheveld en nieuwe weesgeneesmiddelen alleen nog maar via de ziekenhuisfinanciering bekostigd kunnen worden. Deze overheveling heeft geen invloed op de aanspraak van weesgeneesmiddelen voor de patiënt. De overheveling past in een breder beleidsmatig traject om alle medisch specialistische geneesmiddelen over te brengen naar de ziekenhuisfinanciering en is dus niet uniek voor weesgeneesmiddelen.<sup>12</sup>

---

<sup>7</sup> In het zevende Kaderprogramma (2007-2013) van de EU is tot nu toe € 313 miljoen toegewezen aan 65 projecten. Voor de eerstvolgende *call for proposals* heeft de Europese Commissie €108 miljoen gereserveerd.

<sup>8</sup> Nederlandse Zorgautoriteit. Beleidsregel BR/CU-2045, Prestaties en tarieven medisch specialistische zorg.

<sup>9</sup> <http://www.rijksoverheid.nl/documenten-en-publicaties/kamerstukken/2011/03/15/kamerbrief-zorg-die-loont.html>

<sup>10</sup> <http://www.rijksoverheid.nl/documenten-en-publicaties/kamerstukken/2011/12/08/kamerbrief-over-voorwaardelijke-pakkettoelating.html>

<sup>11</sup> <http://www.cvz.nl/binaries/content/documents/cvzinternet/nl/documenten/rapporten/2011/rpt1103-beoordeling-extramurale-geneesmiddelen.pdf>

<sup>12</sup> Wetenschappelijke ontwikkelingen hebben ertoe geleid dat specifieke geneesmiddelen beschikbaar komen voor relatief kleine aantallen patiënten. Deze geneesmiddelen zijn in het algemeen duur en het onderscheid met de weesgeneesmiddelen lijkt hierdoor te vervagen. In werkelijkheid gaat het echter om een geheel andere situatie. Het betreft patiënten die een relatief veel voorkomende ziekte hebben (bijvoorbeeld reumatoïde artritis of

### *Registratie van zeldzame aandoeningen*

De registratie van deze aandoeningen blijft een moeilijk punt. Nederland heeft wel enige gegevens over zeldzame aandoeningen, maar deze zijn zeker niet optimaal. Volgens de ons ter beschikking bestaande gegevens is dat in andere landen echter nauwelijks beter vanwege technische problemen. Momenteel onderzoekt de Europese commissie (Directoraat-generaal Gezondheid en consumentenbescherming) de mogelijkheden voor een registratie van zeldzame aandoeningen. Er bestaat overigens al enige jaren een Europese database voor kanker. Gegevens over patiënten met zeldzame tumoren zijn hierin geanonimiseerd opgenomen, evenals de gegevens over de effectiviteit en veiligheid van de (wees)geneesmiddelen waarmee zij behandeld worden. Een dergelijke database zou als basis kunnen dienen voor een algemeen registratiesysteem van een ziektegeoriënteerde registratie waarin ook de gegevens over de behandelingsmogelijkheden zijn opgenomen.

### *Betrokkenheid bij het Europese beleid*

Nederland neemt actief deel aan werkgroepen en formele raadgevende comités van de Europese Commissie. Het betreft ondermeer het comité voor de weesgeneesmiddelen en het comité voor de specialiteiten bij de Europese geneesmiddelenautoriteit, het *Programme Committee Experts (PC-Experts)* bij het huidige zevende Kaderprogramma en vanaf 2014 bij het achtste Kaderprogramma. Nederland heeft tot slot ook zitting in EUCERD (*European Committee of Rare Disorders*), een comité bij het Directoraat-generaal voor Gezondheid en Consumentenbescherming bij de Europese Commissie dat ingesteld is ter verbetering van de zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte.

---

borstkanker) maar voor wie specifieke geneesmiddelen ontwikkeld zijn. Deze specifieke geneesmiddelen zijn ontwikkeld voor de behandeling van een bepaalde fase in de ziekte of omdat deze patiënten genetische kenmerken hebben waardoor zij op de gebruikelijke behandelingen niet reageren (*personalised medicines*). Deze patiënten hebben echter geen zeldzame ziekte en de specifieke geneesmiddelen zijn dan ook geen weesgeneesmiddelen.