



VSOP

AWARENESS

Sigrid Hendriks (VSOP)
s.hendriks@vsop.nl
28 februari 2019





Wat is Awareness?

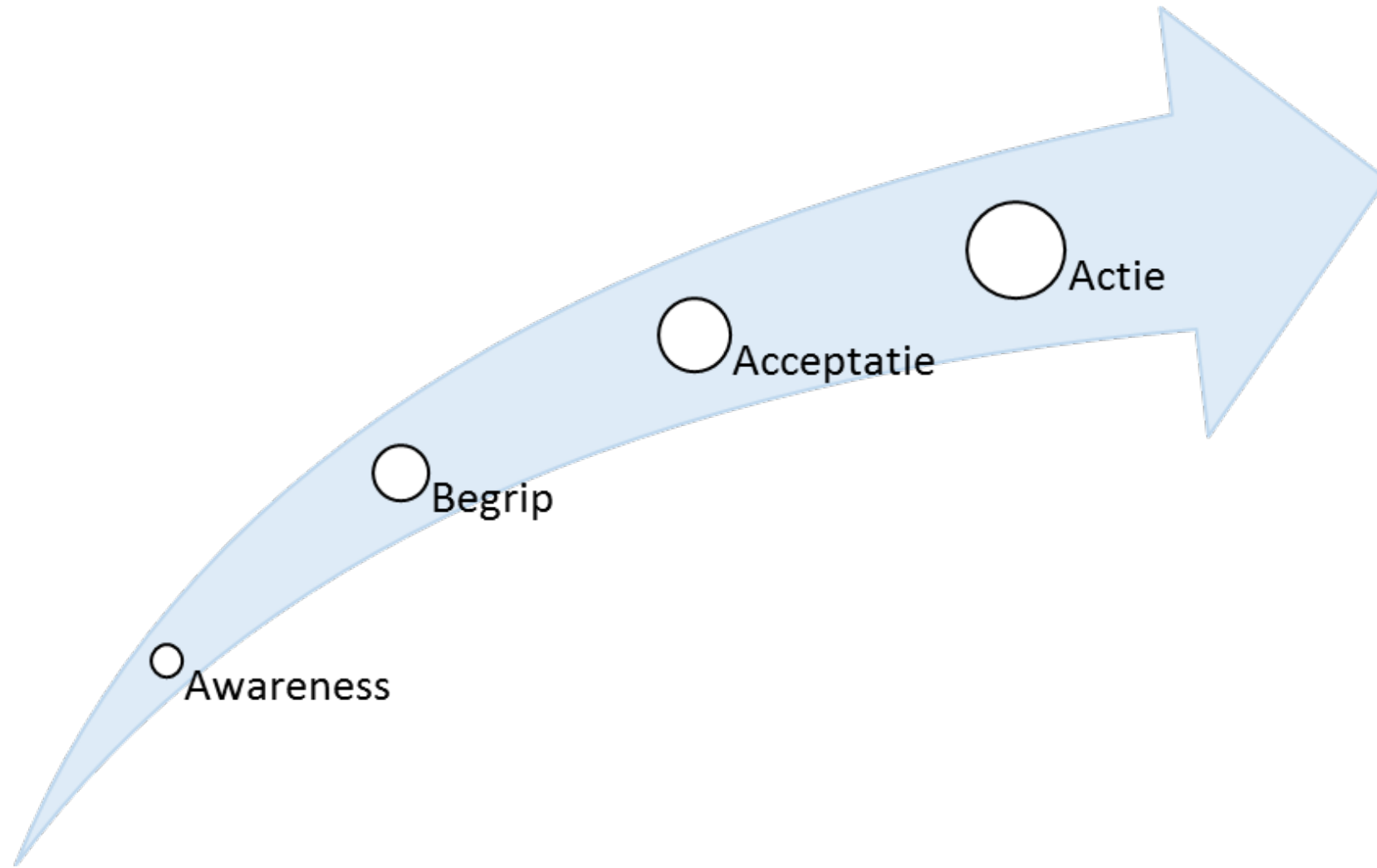


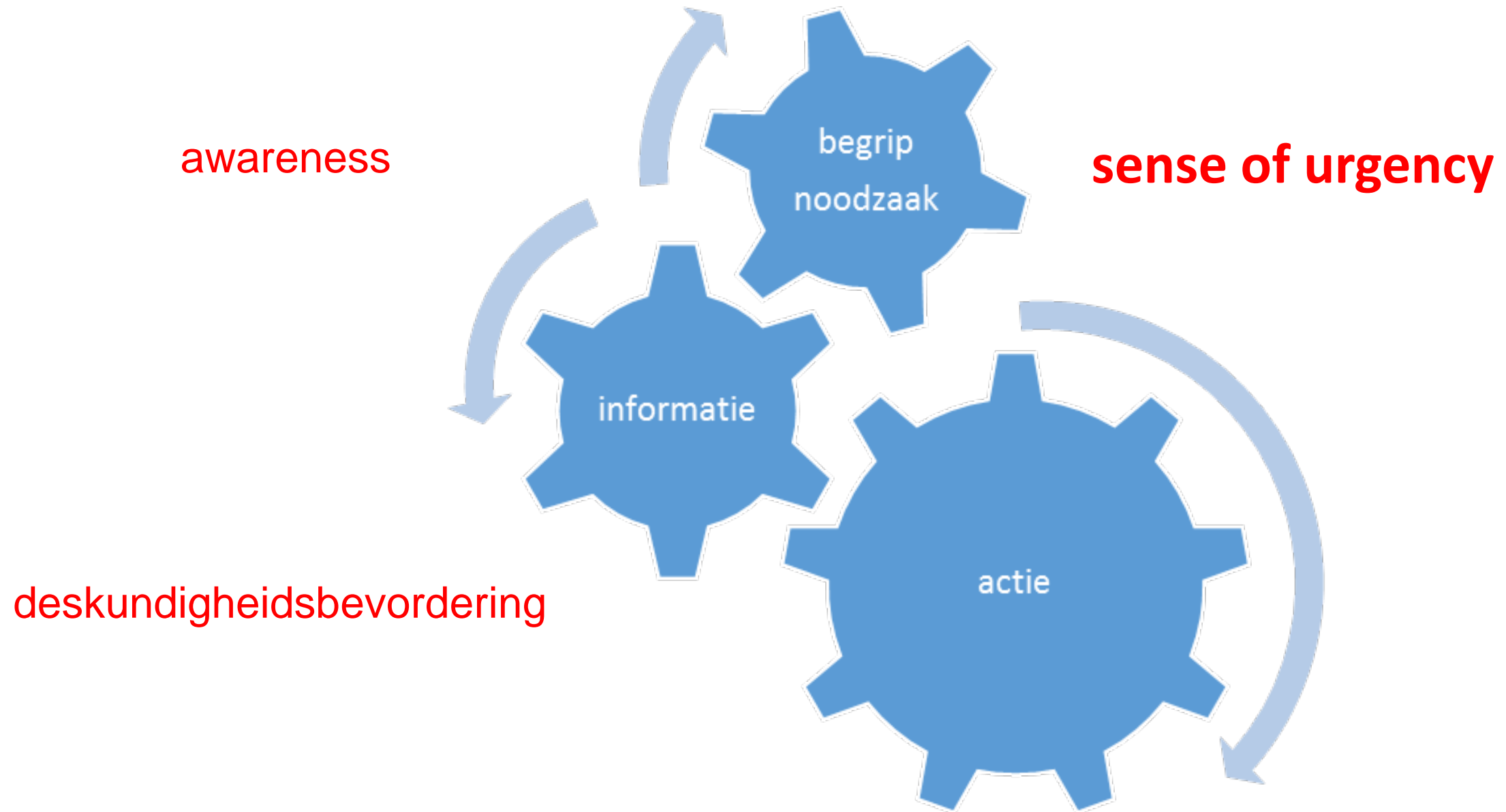
Doe een plezierrit ! 2018 van Ferrari Club Nederland



Wat is *Awareness*?







Ik ben
inmiddels
overleden

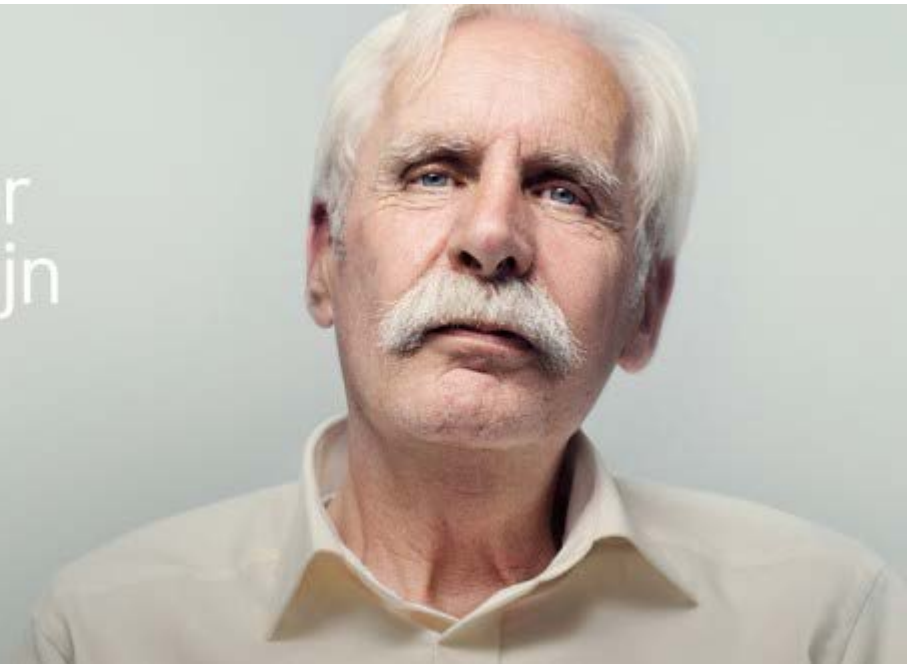
Doneer voor onderzoek naar ALS



ALS
Stichting ALS Nederland

Ga door
met mijn
strijd

Gerrit Groenewold, 1952 - 2013



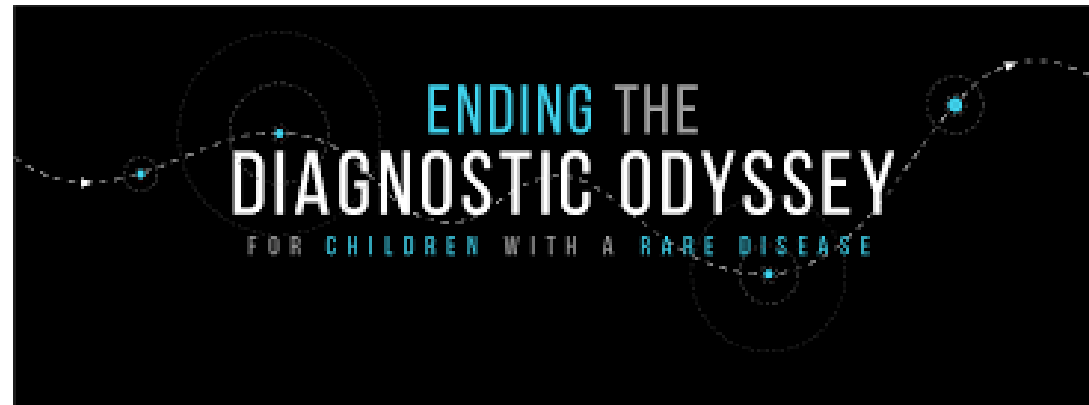
Amsterdam City Swim, ICE-bucket challenge

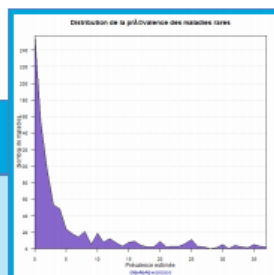


EU-raad 2009:

Zeldzame aandoeningen, ook wel weesziekten genoemd, zijn levensbedreigende of chronisch invaliderende aandoeningen met een geringe prevalentie van minder dan 1 per 2000 personen die veelal een grote complexiteit hebben.

Dit betekent een grote impact op de kwaliteit van leven





Orphanet Report Series
Rare Diseases collection

Nummer 2 | Januari 2019

Prevalentie en incidentie van zeldzame ziekten: Literatuurgegevens

Ziekten opgelijst volgens afnemende prevalentie, incidentie
of aantal gepubliceerde gevallen

www.orpha.net

www.orphadata.org

Lijst van ziekten of groepen van ziekten volgens afnemende prevalentie

ORPHA-nummer	Ziekte of Groep van ziekten	Geschatte prevalentie (/100,000)
870	Syndroom van Down	95.0 BP
3388	Neuraalbuisdefect	91.05 BP*
199306	Gespleten lip/verhemelte	80.0 BP
182130	Tumor van de endocriene klieren	64.0 *
2014	Gespleten verhemelte	53.6 BP*
535	Zeldzame cutane lupus erythematosus	50.0 *
8	47,XYX-syndroom	50.0 BP*
48	Congenitale bilaterale afwezigheid van vas deferens	50.0 *
63259	Iniencefalie	50.0 *
90066	Pneumonie veroorzaakt door Pseudomonas aeruginosa-infectie	50.0 *
93100	Unilaterale renale agenese	50.0 BP
289390	Primair Sjögrensyndroom	48.99 *
67038	Chronische lymfatische B-cel-leukemie	48.0 *
2185	Congenitale hydrocefalus	46.5 BP*
391673	Necrotiserende enterocolitis	45.0 *
275555	Pre-eclampsie	45.0 *
137686	Ashermansyndroom	44.0 *
93108	Renale dysplasie	43.5 BP*
3375	Trisomie X	42.5 *
801	Sclerodermie	42.0
217071	Niercelcarcinoom	42.0 *
363999	Niet-immune hydrops foetalis	42.0 BP
73247	Eosinofiele oesofagitis	40.08
768	Familiaal lange QT-syndroom	40.0 BP*
294	Foetaal cytomegalovirusyndroom	40.0 *
98497	Genetische perifere neuropathie	40.0
97292	Cardiogene shock	40.0 *
101016	Romano-Wardsyndroom	40.0 *
402823	Hepatitis delta	40.0 *
3189	Congenitale longklepstenose	39.3 BP*
442	Congenitale hypothyreoïdie	38.0 BP*
98715	Uveïtis	38.0 *
90056	Matig en ernstig traumatisch hersenletsel	37.8 *
567	22q11.2 deletiesyndroom	37.5 BP
226295	Primaire congenitale hypothyreoïdie	37.5 *
90059	Acuut sensorineuraal gehoorverlies door acuut akoestisch trauma of plotse doofheid of chirurgisch geïnduceerd akoestisch trauma	37.0 *
209989	Niet-papillair overgangscarcinoom van de blaas	37.0 *

ORPHA-nummer	Ziekte of Groep van ziekten	Geschatte prevalentie (/100,000)
340	Hemorragische koorts - renaal syndroom	37.0 *
97230	Zonne-urticaria	36.0 *
231080	Hoge graad dysplasie bij patiënten met Barrett-oesofagus	36.0 *
1457	Aortacoarctatie	35.6 BP*
2764	Osteochondritis dissecans	35.0 *
1048	Geïsoleerde anencefalie/exencefalie	35.0 BP*
70475	Bestralingsproctitis	35.0 *
94059	Uremische pruritus	35.0 *
3303	Tetralogie van Fallot	34.0 BP
636	Neurofibromatose type 1	33.3 BP
226292	Permanente congenitale hypothyreoïdie	33.3 BP*
858	Congenitale toxoplasmose	33.0 BP*
439167	Placentale insufficiëntie	33.0
908	Fragiele X-syndroom	32.5
70476	Voorjaarskeratoconjunctivitis	32.0 *
90051	Sepsis bij premature baby's	32.0 *
90058	Ruggermergletsel	32.0 *
216675	Transpositie van de grote slagaders	31.7 BP*
2140	Congenitale diafragmatische hernia	30.0 BP
3394	Wekedelensarcoom	30.0 *
563	Peripartum cardiomyopathie	30.0 BP
1330	Gedeeltelijk atrioventriculair kanaal	30.0 *
729	Polycythemia vera	30.0 *
213500	Ovariumkanker	30.0 *
330001	Wild type ATTR-amyloidose	30.0 *
33208	Idiopathische hypersomnie	30.0 *
314701	Primaire systemische amyloidose	30.0 *
467	Niet-verworven gecombineerde hypofysehormoondeficiëntie	29.0 BP*
545	Folliculair lymfoom	28.0 *
411527	Centrale retinale aderocclusie	28.0 *
1656	Dermatitis herpetiformis	27.0 *
791	Retinitis pigmentosa	26.7
70568	Post-transplantatie lymfoproliferatieve aandoening	26.2 *
703	Bulleus pemfigoïd	26.0 *
54057	Trombotische trombocytopenische purpura	25.5 *
137698	Cytomegalovirusziekte met risico voor patiënten met verminderde celgemedieerde immuniteit	25.5 *
166	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth	25.0 *
3002	Immuungemedieerde trombocytopenische purpura	25.0 *
701	Alopecia universalis	25.0 *
145	Erfelijke borst- en ovariumkankersyndroom	25.0 *
2073	Narcolepsie - kataplexie-syndroom	25.0 *
95719	Hemiagenese van de schildklier	25.0
93402	Syndactylie type 1	25.0 BP*

Indien anders vermeld, zijn de gepubliceerde figuren wereldwijd. Een asterisk (*) wijst op Europese gegevens.
BP wijst op geboorteprevalentie.

Zeldzame aandoeningen komen vaak voor!

Nederland:

(naar schatting) 1 miljoen mensen met een zeldzame aandoening

1 op de 17 mensen !



Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

ZonMw – Nationaal Plan Zeldzame Ziekten
NPZZ
Oktober 2013

2.3 Tabel Aanbevelingen Onbekendheid met zeldzame ziekten

	Aanbevelingen Onbekendheid met zeldzame ziekten	1e aanspreekpunt/overige partij(en)
2.3.1	Stimuleer het vergroten van de algemene bekendheid van 'het fenomeen' zeldzame ziekte bij zorg- en hulpverleners, zorgverzekeraars, (koepels van) patiëntenorganisaties, beleidsmakers bij overheid en gemeenten en het algemeen publiek.	VSOP in samenwerking met CG-Raad en NPCF Zeldzame Ziekten Fonds
2.3.2	Vergroot de alertheid op zeldzame ziekten bij basisartsen, artsen in opleiding tot specialist en in de nascholing van medisch specialisten. Expliciteer het onderwijs over zeldzame ziekten in het geneeskundecurriculum (Raamplan), bij de specialisten in opleiding en bij de nascholing van specialisten.	Raamplan opleidingen artsen (NFU) in samenwerking met wetenschappelijke verenigingen.

'Onderzoek en bekendheid zeldzame ziekten schiet tekort'

VSOP

VSOP 40 jaar ervaring (1979 – 2019)

ERFELIJKHEID

ACTUALITEIT VAN 25 JAAR VSOP

OP DE AGENDA

MEER DAN 1 MILJOEN NEDERLANDERS

LEEFT MET 1 VAN DE 6.000





RAREDISEASEDAY.ORG





Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

ZonMw – Nationaal Plan Zeldzame Ziekten
NPZZ
Oktober 2013

2.3 Tabel Aanbevelingen Onbekendheid met zeldzame ziekten

	Aanbevelingen Onbekendheid met zeldzame ziekten	1e aanspreekpunt/overige partij(en)
2.3.1	Stimuleer het vergroten van de algemene bekendheid van 'het fenomeen' zeldzame ziekte bij zorg- en hulpverleners, zorgverzekeraars, (koepels van) patiëntenorganisaties, beleidsmakers bij ministerie en gemeenten en het algemeen publiek.	VSOP in samenwerking met CG-Raad en NPCF Zeldzame Ziekten Fonds
2.3.2	Vergroot de alertheid op zeldzame ziekten bij basisartsen, artsen in opleiding tot specialist en in de nascholing van medisch specialisten. Expliciteer het onderwijs over zeldzame ziekten in het geneeskundecurriculum (Raamplan), bij de specialisten in opleiding en bij de nascholing van specialisten.	Raamplan opleidingen artsen (NFU) in samenwerking met wetenschappelijke verenigingen.



Verslag van de werkconferentie 'Basisarts van de toekomst'

september 2018

Bijlage 1

Speerpunten voor de toekomst van Patiëntenfederatie, Harteraad en VSOP

- Dat basisartsen hebben ervaren en onderschrijven dat patiënten beschikken over kennis van het eigen lichaam, persoonlijke context en voorkeuren: een unieke vorm van deskundigheid welke onmisbaar is om te bevragen en gebruiken (in de spreekkamer, maar ook in wetenschappelijk onderzoek en in beleidskwesties). De student kan demonstreren hoe verschillend patiënten en artsen kunnen kijken naar definities van ziek en gezond. De student kan uitleggen dat waarden en feiten niet altijd gescheiden zijn en dat de medische blik altijd theorie-geladen is.
- Dat basisartsen zo moeten kunnen informeren/toerusten/faciliteren dat patiënten naar wens en vermogen eigenaar van de ziekte kunnen zijn en er regie over kunnen voeren. Dit vraagt om een rol voor basisartsen passend bij de individuele persoon/patiënt. Actief luisteren, kennis kunnen overbrengen, *motivational interviewing*, coaching en de mening van patiënten als gelijkwaardig laten meewegen in beslissingen, zijn daarvoor van groot belang.
- Dat basisartsen onderschrijven dat en aandacht hebben voor de impact van psychosociale factoren op aandoeningen
- Onderwijs over zeldzame aandoeningen, zodat basisartsen beseffen dat zij allen regelmatig met zeldzame aandoeningen (allen tezamen genomen) in aanraking zullen komen, en vroeger kunnen verwijzen dan wel diagnosticeren.
- Dat basisartsen kennis hebben van zorgvelden, verwijsmogelijkheden, sociale kaart en patiëntenorganisaties. Dat zij de eigen beperkingen erkennen en doorverwijzen, bruggen slaan waar nodig. Dit vraagt om een integrale benadering van mensen, om over de eigen schutting te kijken.
- Samenwerken, ook interdisciplinair en interprofessioneel.

Beter signaleren

geaccrediteerde e-learningmodules
voor
**kinderartsen, jeugdartsen en
huisartsen.**

over (vroeg)signalering,
(vroeg)diagnostiek, behandeling en
begeleiding van **kinderen** met een
zeldzame aandoening



Van alledaagse klacht naar zeldzame aandoening

Praktische handvatten voor
vroegsignalering bij kinderen



- ☐ Introductie
- ☐ Succesfactoren
- ☐ Casus 1: Bram
- ☐ Casus 2: Stefanie
- ☐ Casus 3: Katja
- ☐ Begeleiding en tot slot
- ☐ Toets

Colofon/DisclaimerBronnen



erfo centrum



V S O P



eerste indruk

klinische blik
dysmorfologie

gegevens verzamelen

de optelsom
familieanamnese

patroonherkenning




bekende patronen
afwijkende patronen
'+ teken' (ongewone combinaties)
diagnostische zoekmachine

'niet pluis gevoel'

zoek de samenwerking !!!
blijf naast de patiënt staan!



ZICHT
OP
ZELDZAAM

Organisaties

Aandoeningen

Docs

ExpCen

Welkom bij Zicht op Zeldzaam

Deze website biedt u:

- > Een overzicht van alle Nederlandse patiëntenorganisaties en fondsen voor zeldzame aandoeningen, de aandoeningen die zij vertegenwoordigen, hun contactgegevens en aanwezigheid op sociale media.
- > Begrijpelijke beschrijvingen van de aandoeningen, in samenwerking met erfelijkheid.nl of de betreffende patiëntenorganisatie.
- > Kwaliteitsdocumenten betreffende de zorg voor zeldzame aandoeningen, ontwikkeld door de VSOP.
- > Een overzicht van alle erkende Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen.

U kunt via de zoekfuncties op zoek naar een organisatie, een zeldzame aandoening, een kwaliteitsdocument of een expertisecentrum. Ook kunt u filteren op bepaalde eigenschappen. Via de tabbladen boven vindt u de totaaloverzichten.

Hier de zoekfuncties:

Zoeken naar organisaties

Zoeken

Zoeken naar aandoeningen

Zoek op:

Naam

Zoeken

Zoeken naar documenten

Zoeken


Zoeken naar expertisecentra

Zoeken

Deze website is een initiatief van de VSOP, de Nederlandse koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen. De VSOP is het Erfocentrum en diverse patiëntenorganisaties erkentelijk voor de beschrijvingen van de aandoeningen.

Indien u zaken mist of opmerkingen heeft, stuurt u ons dan a.u.b. een bericht via [contact](#).

erfelijkheid.nl



EXPERTISE
ZOEKER

Erfelijk of niet


Erfelijk en dan

Ziektes

Kinderwens

Familie of niet

Over ons



HEB JE EEN VRAAG?

TWEETS

bij Erfocentrum

@caseofthes

@UMCUgenetica

@Erfelijk_arsen

@osncecenterum

@DecogenNL

@borstvanher

Ook @Erfocentrum is aanwezig! H...

<https://t.co/20s8thkRv9>

geplaatst op 12/02/2019 - 21:05

#Drogerschapscreening via de huisarts voor paren met een kinderwens is uitvoerbaar".

Eerste publicatie over pilot...

<https://t.co/UMSpC25bF>


geplaatst op 12/02/2019 - 13:39

#Darmkanker-geen veroorzaakt ook #borstkanker en andere soorten kanker. Het gaat om een zeldzame verandering in het...

<https://t.co/zpCoR0f7z>

geplaatst op 12/02/2019 - 10:58

UITGELICHT




Zoeken naar een diagnose

INTERVIEW

'Ik had het al die tijd bij het rechte eind gehad'

CASPER



erfo centrum

WEBSITE VOOR KINDEREN

BENT U HUISARTS?



De portaalsite voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen

„Geen enkele ziekte is zo **zeldzaam** dat ze geen aandacht verdient“

Onze diensten



Inventaris, classificatie en encyclopedie van zeldzame ziekten, inclusief de betrokken genen



Inventaris van weesgeneesmiddelen



Inventaris van patiëntenorganisaties



Inventaris van professionals en instellingen



Inventaris van expertisecentra



Inventaris van medische laboratoria en aangeboden diagnostische testen



Inventaris van lopende onderzoeksprojecten, klinische studies, registers en biobanken



Verzameling van thematische rapporten: 'Orphanet Report Series'

Nederland
Circa 350 VWS-erkende
expertisecentra in
8 UMC's en
topklinische ziekenhuizen (STZ)

Europa: 24 ERN's

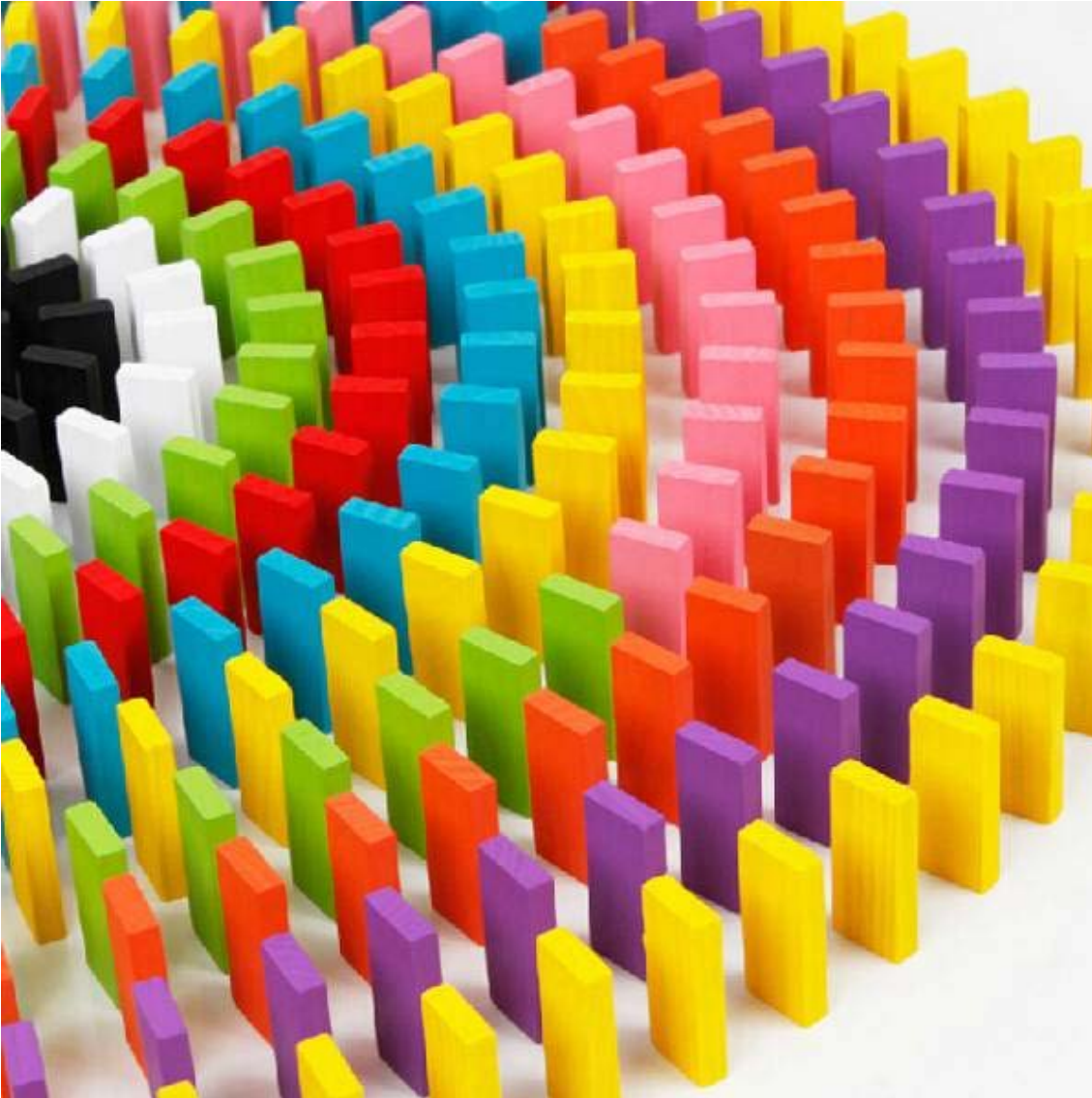


European
Reference
Networks

orphanet







Zeldzame aandoeningen komen vaak voor!

Bekendheid geven: met welke doel?

Raak uw doelgroep (sense of urgency) !

Verdiep u in de doelgroep !

Verspreid uw (persoonlijke) verhaal !

Zoek een ambassadeur....

‘Hoogste tijd voor zeldzame ziekten in de schijnwerpers’

21 januari 2019

Hoogleraar Nienke Biermasz ziet zichzelf als ambassadeur van de patiënt met een zeldzame ziekte, in het bijzonder die met endocriene aandoeningen. In haar oratie op vrijdag 18 januari 2019 pleitte ze voor meer aandacht voor zeldzame ziekten en een behandeling waarbij de patiënt actief wordt betrokken.

'Ik streef ernaar om de zorg voor patiënten met een zeldzame endocriene ziekte beter op de kaart te zetten,' aldus Biermasz. Ze werd per 1 februari 2018 [benoemd tot hoogleraar Interne Geneeskunde](#), in het bijzonder topreferente en multidisciplinaire aspecten van hypofysaire aandoeningen. De patiënt centraal klinkt logisch, maar is helaas nog niet vanzelfsprekend, legt ze uit. 'Het begint al bij het stellen van de diagnose. Dat duurt vaak lang bij patiënten met een zeldzame aandoening. Eenmaal gediagnosticeerd volgt de vraag 'waar vind ik de juiste zorg?' Dat kan ook een hele zoektocht zijn.'



Juist bij zeldzame aandoeningen is het volgens de hoogleraar cruciaal om de zorg te concentreren rond de patiënt. 'Vaak hebben patiënten met een zeldzame endocriene ziekte hun hele leven ondersteuning nodig. Er is een heel team vereist om het leven zo aangenaam mogelijk te maken. Daarin zitten allerlei soorten artsen, maar bijvoorbeeld ook professionals voor psychosociale zorg.'

[Lees verder bij het LUMC](#)



De beste ambassadeur bent u zelf!

