

Patiëntenorganisatie voor mensen met de aandoening Retroperitoneale Fibrose

Verslag Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 2025

Samen sterk voor zeldzaam

vrijdag 4 april 2025

Aanwezig: Marian van Dorst (vicevoorzitter) en Anke-Thea Dijkman (voorzitter/auteur)

‘Samen sterk voor zeldzaam’

Wat een leerzame en inspirerende dag was het! Weliswaar ook de zonnigste van de week (en wij zaten binnen) maar dat was het alleszins waard.

‘Samen sterk voor zeldzaam’ was het thema en in de aftrap van het programma werd duidelijk dat we niet alleen interessante workshops zouden krijgen, maar ook dat elke workshop een conclusie of aanbeveling moest formuleren. Want aan het eind van de dag zouden de aanbevelingen van deze dag direct aan het ministerie van VWS worden overhandigd waarmee zeldzame ziekten volop onder de aandacht zouden komen van politiek Den Haag. Je kunt die vinden op de website van VSOP:

Bij een zekere vraag van de dagvoorzitter werd duidelijk dat ongeveer de helft van de aanwezigen (meer dan 200) wel in het medische beroep zat. Welke patiëntenorganisaties vertegenwoordigd waren op deze dag werd ons niet duidelijk. Dat had ons wel interessant geleken. En handiger om te netwerken.

Het echte verhaal

De hoofdmoot van het plenaire programma was echter weggelegd voor het echte beeld van wat een zeldzame ziekte betekent voor mensen. We kregen het gegeven mee dat 60%

van de mensen geen diagnose krijgt. Hoe krijg je dat getal naar beneden?

We luisterden naar het hartverscheurende verhaal van Helene Cederroth uit Zweden die binnen enkele jaren drie kinderen verloor aan een ongediagnosticeerde ziekte. Ze reisden de wereld af naar de beste universiteiten. Men kon geen diagnose stellen. Behalve de ziekte, deden zich andere praktische problemen voor. Geen diagnose, dan ook geen toegang tot hulpmiddelen. Zo kreeg Wilhelm niet een elektrische rolstoel maar kochten zijn ouders in plaats daarvan een elektrische kinderauto. <https://wilhelmfoundation.org/>

Het kan lang duren voor er een diagnose is.

Sommige RPF lotgenoten kunnen zich die situatie enigszins voorstellen. Omdat bij hen de diagnose jarenlang op zich liet wachten. En nog steeds zijn er vele artsen in Nederland en ook in het buitenland die RPF niet herkennen. Terug naar het verhaal van Helene Cederroth. Ze richtte met haar man de Wilhelm stichting op en ging de boer op. Sprak zelfs op Harvard, organiseerde ontmoetingen in alle werelddelen en het kwam onder andere tot een ‘hackathon’. Eén zo’n hackathon werd in Nijmegen georganiseerd. Er werden 50 patiënten geselecteerd van overal ter wereld die geen diagnose hadden. Maar al hun data, hun gen gegevens waren wél bekend. Knappe koppens uit allerlei disciplines gingen opnieuw alle data bekijken. De speerpunten waren: samenwerking, vertrouwen en volstrekt

zonder hiërarchie. En zo konden ze 10 nieuwe diagnoses stellen.

Het was doodstil in de zaal. Hoewel het al meer dan 20 jaar geleden was, merkte je nog altijd het verdriet bij Helene Cederroth. Toen ik haar aan het einde van de dag aan een tafeltje trof, vertelde ik haar dat ik haar bewonderde dat zij het verhaal kon vertellen. Niet alleen plenair maar tijdens alle drie de workshops nog eens met veel detail (ik was toevallig ook ingedeeld bij één van haar workshops).

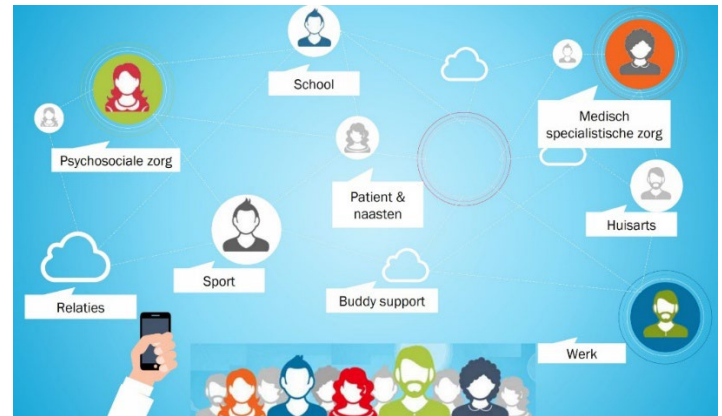
Erkenning voor de gevolgen van de behandeling.

Een andere spreker was Anne de Pagter (kinderarts/hematoloog) die sprak over een ander aspect van ziek-zijn. Zij vroeg zich af: wat is er nodig om de impact van de behandeling leefbaar te houden? Je bent ziek, je krijgt een behandeling, je wordt beter of geneest deels. Als kinderarts merkte ze dat als je de kinderen na hun behandeling volgt in hun groei en ontwikkeling, dat er dan andere aspecten ook een rol gaan spelen. Bijvoorbeeld school en opleiding, of vrienden en sport worden allemaal beïnvloed door de (eerdere) behandeling.

Zij noemde daarbij aspecten als psychosociale impact, rouwproces, functieverlies, baanverlies, jezelf verliezen...

Dat geldt natuurlijk ook voor volwassenen. Wij als RPF lotgenoten zijn geen kinderen meer, maar al die aspecten die genoemd werden, gelden ook voor ons. Als de fibrose weg is, dan ben je genezen. Maar ben je ook de oude? Ben je echt genezen? Kun je weer alles wat je vroeger ook kon? Doe je nog je oude werk? Heb je 's avonds nog energie? Geen pijn? Als Marian en ik voor onszelf spreken: nee, wij herkennen onszelf in veel dingen niet meer en moeten eigen standaarden en verwachtingen drastisch bijstellen.

Anne de Pagter noemt **levensloopzorg** en follow-up. Ze ziet dat het wiel steeds opnieuw uitgevonden wordt en pleit voor een overkoepelende aanpak waarbij zorgverleners en andere professionals en patiëntenorganisaties betrokken zijn, juist ná de behandeling. Ik heb mij direct bij haar aangemeld en we hebben al contact gehad via e-mail.



Workshop Europese standaard.

Deze workshop ging om een Europese standaard voor expertisecentra zeldzame aandoeningen. De ERN's (European Reference Network) is een soort standaardisering waaraan een expertisecentrum zou moeten voldoen.

Ik merkte dat vooral de medische professionals in de workshop hier beeld bij hadden. Zij zijn immers veel bezig met het efficiënt maken van hun werk. Maar toen één arts zei: we moeten de aanvragen bundelen, toen gingen er bij mij alarmbellen rinkelen. Want als piepkleine zeldzame aandoening kom je zo nooit aan bod. Je ziet wat er gebeurd is met RPF, dat nu bij het EMC onder IGG4 is gezet door VWS (en dus subsidie krijgt). Het IGG4 expertisecentrum maakt gewag van een team van specialisten dat voor je klaar staat. Ze worden benoemd op de EMC website. Maar daar zit geen nefroloog of uroloog bij! Bovendien is RPF in de meeste gevallen niet eens gerelateerd aan een auto-immuun of IGG4 ziekte!

Toen een andere medische professional zei dat het natuurlijk niet de 'hobby' van één arts moest zijn, gingen bij mij de luiken dicht. Kortom, de eerste workshop had voor ons geen meerwaarde.

Workshop Zeldzaam in het sociale domein

Het onderwerp werd toegelicht aan de hand van een stichting die kinderen met het Kabuki syndroom ondersteunt. En hun gezinnen. De slogan was: *een zeldzame groep mensen met hele gewone wensen.*

Hun onderzoeksagenda brengt verschillende disciplines bij elkaar (dus niet alleen de medische) en verwoordt in 4 punten wat ze willen bereiken qua (medisch) onderzoek maar schetst ook de belangrijkste problemen en behoeften voor de kinderen met het Kabuki syndroom en hun ouders en broertjes en zusjes.

Ze hebben het over vitaliteitsprogramma's en netwerkgang. En hoewel dit gaat over één syndroom, kun je natuurlijk ook denken aan een platform waar niet de aandoening centraal staat maar meer de sociale behoeften of uitwisseling van ervaringen als het gaat om dezelfde medicatie. De medicatie voor RPF wordt immers voor heel veel ziekten gebruikt. Is er een platform voor prednison gebruikers, vroeg ik mij ineens af.

Ook met Geert Lammerink van de stichting Kabuki heb ik contact gelegd. De activiteiten en website straalden visie uit. Ik was ervan onder de indruk.

Workshop Mensen zonder diagnose

In workshop 3 tenslotte, ging over 'undiagnosed families are left behind'. We waren weer terug bij Helen Cederroth. Met nog veel meer detail vertelde zij het verhaal van haar drie kinderen, het ziekteverloop dat al voor de geboorte begon maar niet herkend werd door de artsen, en de eindeloze zoektocht naar antwoorden.

In Nederland werd een Hackathon (zie aan het begin van dit verhaal) georganiseerd door het Radboud UMC. Prof. Dr. Wendy van Zelst vertelde nog meer over hoe de hackathon in elkaar stak en dat het een olievlekwerking moest krijgen. We hebben daarom iets daartoe geformuleerd voor de aanbevelingen die deze dag moesten opleveren. Immers, zonder diagnose is er geen prognose. En je kunt geen aanspraak maken op (medische) voorzieningen, zoals een elektrische rolstoel.

Afronding en nationaal plan

Bij de plenaire afronding moesten wij na de eerste stemronde helaas vertrekken. De conclusies en een verslag staan inmiddels op de website van VSOP.

<https://www.nfu.nl/actueel/verbinding-inspiratie-en-urgentie-tijdens-de-nationale-conferentie-zeldzame-aandoeningen>

Conclusie: inspiratie én zorgen

Zo'n conferentie geeft inspiratie en energie. Je voelt je als organisatie en persoonlijk erkend en herkend in je zeldzame aandoening en de gevolgen daarvan. Het is ook heel nuttig voor contacten en uitwisselen van informatie tijdens de vele korte pauzes. Als stichting RPF zijn we lid van VSOP, dit platform voor zeldzame aandoeningen, en op deze dag bleek dan ook het nut ervan. We maken onze zeldzame aandoening RPF zichtbaar en we komen op voor onze belangen, hoe klein we ook zijn.

Wel zullen mét elkaar en anderen (met of zonder RPF) ook een klein beetje energie en visie moeten steken in het voor ons allemaal een beetje beter te maken. Qua conditie, energie en zinvol leven.

De zorg om het vinden van bestuursleden, donateurs, leden en vrijwilligers is groot. Want die bestaat maar uit 3 bestuursleden en een vrijwilliger! Hebben we dan zoveel energie? Nee, dat hebben we niet. Maar we vinden dit belangrijk.

Beleidsplan nazorg / patientenraad / regiocontactmomenten / boekje over RPF

We hebben een beleidsplan klaarliggen dat gaat over Nazorg. Niet alleen medisch. Dat willen we graag uitvoeren. We willen een patientenraad die regelmatig met het expertisecentrum RPF in Dordrecht overlegt. Contact leggen met het AMC dat samenwerkt met Dordrecht. Onze adviseur wordt Dr. Eric van Bommel. Er is het plan om een boekje te schrijven voor de leek, om uit te leggen wat RPF is, zowel vanuit medisch oogpunt als vanuit het perspectief van de patiënt en zijn of haar naasten. Bakken met ideeën. Nu nog handjes !

Contact en oproep.

Heb je vragen? Wil je mee doen?
Schrijf ons op info@rpf.nl . Wil je dat we jou bellen, zet dan je telefoonnummer erbij.

De feiten liegen niet



1 op de 17 mensen in Nederland heeft een zeldzame aandoening



75% van de aandoeningen uit zich op **kinderleeftijd**. 30% van de kinderen **overlijdt voor het 5e levensjaar** als gevolg van de aandoening



Tijd tot **diagnose** is gemiddeld **6 jaar**, voor 1 op 5 patiënten **>20 jaar**



1 op de 3 patiënten krijgt eerst een **foute diagnose**



Voor slechts **6%** van de zeldzame ziekten is een **behandeling** beschikbaar



Veel verschillende medisch specialisten, 1 op de 12 patiënten ziet **meer dan 10 specialisten**



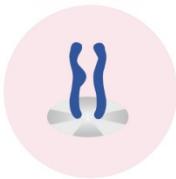
Veel aandoeningen zijn bij artsen **onbekend**



VSOP

Waar vind ik informatie over zeldzame aandoeningen?

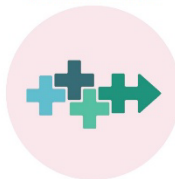
Expertisezoeker



Orphanet



Ziekenhuischeck



VSOP

