



28-2-2026 Zeldzame ziekten dag 2026 VSOP

de Eenhoorn Amersfoort

Dagvoorzitter Inge Diepman

Bezocht door Dr. Bastiaan du Pré van het RPF expertise centrum Albert Schweizer
Ziekenhuis en Mylène Binda-Huyts, secretaris van de stichting RPF.

Deze dag stond in het teken van de aangekondigde ontwikkeling van het **Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen**. Hiermee werd - Europees en nationaal - een start gemaakt in 2013 naar aanleiding waarvan expertise centra werden opgericht.

Er waren veel sprekers en paneldiscussies met 4 personen uit divers perspectief: patiënten en hun belangenorganisaties, artsen en medische wetenschap, farmacie en overheid.

Het **ministerie van VWS** wil in september 2026 de volgende fase van het Nationale Plan in, waarbij de insteek is om een 4-jaarsplan op te zetten met een concrete onderwerpkeuze en een duidelijk doel in deze 4 jaar. Het politieke besluit hiertoe is al genomen dus ze kunnen daarmee aan de slag.

Er zijn ± 350 **expertise centra** (EC). Veel hiervan zijn in UMC's (Universitaire Medische Centra) die aan een 3^e beoordelingsronde toe zijn: dit is belangrijk voor de kwaliteitscontrole en om wildgroei tegen te gaan. EC's zouden zich met innovatie moeten bezighouden. De financiering er van is echter niet structureel.

Er wordt een lans gebroken voor meer en vroeger genetisch onderzoek m.n. voor stofwisselingsziekten om snellere en betere diagnostiek te bereiken.

Er wordt gewerkt aan betere vindbaarheid van EC's, kennis delen en onderlinge afstemming. Patiëntenorganisaties zouden meer betrokken moeten worden. Richtlijnen worden ontwikkeld voor de hele medische beroepsgroep om het zorgpad voor zeldzame ziekten beter beschikbaar te maken. De zorg voor ZZ wordt bij voorkeur in de EC's geconcentreerd om de zorg beter te organiseren en het voor patiënten duidelijker te laten zijn wie de regie heeft: wie doet wat op welk moment.

Referentienetwerken: ARCH is een landelijke koepelorganisatie voor patiënten, zorgverleners en andere betrokkenen bij systemische auto-immuunziekten en de mensen met deze systeemziekten. ARCH bouwt aan gezamenlijke kennis, ervaring en expertise op dit gebied en heeft daartoe een online portaal ontwikkeld.

Betere databeschikbaarheid: dilemma daarbij is de vraag wat beter is, een geheel nieuwe structuur opbouwen of verder ontwikkelen van bestaande systemen. Ook hierbij speelt opdracht en financiering een rol.

De kennis van de Europese referentie netwerken zou beschikbaar moeten zijn op nationaal niveau met als doel het bereiken van een ideale zorginrichting.

<https://rpf.nl>

info@rpf.nl

NL83 ABNA 0860 9408
02

secretaris@rpf.nl

RSIN:
860284797

KvK: 75441799

1



Weesgeneesmiddelen (dit zijn medicijnen voor zeldzame, vaak ernstige aandoeningen) werden besproken vanuit

- 1) Patiënten perspectief: er zijn barrières bij het vergoedingstraject van ‘dure’ medicijnen maar er is daarbij te weinig oog voor de kosteneffectiviteit van het minder ziek zijn of ziek worden. Het minder zorg nodig hebben en in staat zijn tot arbeidsparticipatie wordt niet of nauwelijks in de afweging betrokken. Onderzoek op grote schaal is lastig vanwege de zeldzaamheid en gebruik van opgekweekte ‘organoïden’ mag in Nederland niet. Tenslotte zouden betere afspraken over ‘gepast gebruik’ van medische zorg gemaakt moeten worden (combineren van onderzoeken door verschillende artsen in één ziekenhuisbezoek e.d.)
- 2) Wetenschappelijk perspectief: In Nederland zit het Zorginstituut nog tussen de goedkeuring van de EMA (European Medicine Agency) en gebruik door patiënten in. Er bestaat inmiddels ook de ODAP (Orphan Drug Acces Control) voor snelle, flexibele en gecontroleerde toegang tot medicatie in samenwerking met zorgverzekeraars.
- 3) Farmaceutisch perspectief (Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen): het aantal middelen groeit maar de beschikbaarheid neemt af. Van de 154 geneesmiddelen in de vergoedingen database worden er 78 volledig vergoed, 1 deels en 75 niet. De Nederlandse markt is onvoorspelbaar en dan spelen er ook nog geopolitieke problemen mee (USA wil minder gaan betalen voor geneesmiddelen). Er zijn geen eenvoudige oplossingen.

Er zit soms tot wel 4 jaar tussen goedkeuring door EMA en vrijgeven door het Zorginstituut, terwijl middelen dan in buurlanden al beschikbaar zijn; in NL blijft er vaak lang onzekerheid of een middel überhaupt wel beschikbaar komt. Er wordt gepleit voor gecontroleerde toegang en vroege beschikbaarheid van medicatie voor zeldzame ziekten.

Farmaceuten willen nog wel eens in een vroeg stadium persmeldingen uitdoen van ‘doorbraken’ – en daarmee hoop doen oplaaien in een patiëntengroep die vervolgens teleurgesteld wordt door langdurig of afgebroken onderzoek. De uitleg daarvan wordt echter vaak overgelaten aan de patiëntenorganisaties.

Gen onderzoek laten doen betekent bij sommige aandoeningen een zeker doodsvonnis maar een onzeker pad daar naar toe. Om mensen mee te laten doen aan bepaalde onderzoeken vraagt daarom vertrouwen in degenen die daar mee bezig zijn en dat vertrouwen zit vaak bij de patiëntenbelangenorganisaties.

Professionalisering van deze organisaties helpt op alle niveaus: medisch, wetenschappelijk onderzoek, farma en overheid.

<https://rpf.nl>

info@rpf.nl

NL83 ABNA 0860 9408
02

secretaris@rpf.nl

RSIN:
860284797

KvK: 75441799

1



Tenslotte werden nog prijzen uitgereikt aan mensen die bijzondere bijdragen geleverd hebben aan mensen met zeldzame ziekten of hun organisaties: de **Zeldzame Engel Award**.

Tijdens de VSOP ALV werden de statutenwijzigingen zoals besproken in nov. 2025 ter stemming gebracht en aangenomen.

<https://rpf.nl>

info@rpf.nl

NL83 ABNA 0860 9408

02

secretaris@rpf.nl

RSIN:

KvK: 75441799

1

860284797