

VSOP voor zeldzame en genetische aandoeningen

1+1 = 3

Stichting Amyloïdose

Cor Oosterwijk
Directeur VSOP
Utrecht, 9 januari 2016



- Prevalentie: minder dan 1 op 2000
- Aantal zeldzame aandoeningen 7.000
- Aantal patiënten: Nederland: 1 miljoen, EU: 30 miljoen
- 80% genetisch en/of erfelijk
- 75 % openbaart zich in de kindertijd
- 20% zorgkosten
- 10% sterfgevallen
- 25% te late diagnose: tijd tot diagnose 5-30 jaar
- Ontoereikende zorg vanwege: onbekendheid; ontoereikende diagnostiek, geen / dure therapie, ontbrekende kwaliteitstandaarden, onvoldoende volume / netwerken, onvoldoende coördinatie



- 70 lidorganisaties
 - 23 werknemers
 - Nationale & Europese projecten
-
- I. Belangenbehartiging
 - II. Kwaliteit van zorg
 - III. Erfelijkheid / zwangerschap
 - IV. Patiëntenparticipatie in onderzoek

Stichting AA & PNH Contactgroep • Stichting Amyloidose Nederland • Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxia Vereniging Nederland (ADCA) • Belangengroep Multiple Endocriene Neoplasie (M.E.N.) • Belangenvereniging Beckwith-Wiedemann Syndroom (BWS) • Belangenvereniging Van Kleine Mensen (BVKM) • Belangenvereniging Von Hippel-Lindau (VHL) • Borstkanker Vereniging Nederland (BVN) • Contactgroep Marfan Nederland • DSDNederland • Fabry Support & Informatie Groep Nederland (FSIGN) • Fybrodysplasia Ossificans Progressiva Stichting Nederland (FOP) • Fragiele X Vereniging Nederland • Galactosemie Vereniging Nederland (GVN) • Nederlandse ouder- en patiëntenvereniging voor HEMangiomen en VASculaire malformaties (HEVAS) • HME-MO Vereniging Nederland • Interstitiële Cystitis Patiëntenvereniging (ICP) • Jeugdrema Vereniging Nederland (JIA) • Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsafwijkingen (LAPOSA) • LGD Alliance Nederland • Macula Degeneratie Vereniging (MD) • Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) • Nederlandse Hypofyse Stichting • Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV) • Longfibrose Patiëntenvereniging • Nederlandse patiëntenvereniging voor mensen met Epidermolysis Bullosa (DEBRA) • Nederlandse Phenylketonurie Vereniging (PKU) • Nederlandse Vereniging van Hemofilie Patiënten (NVHP) • NephcEurope • Bijniervereniging NVACP • Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) • NINA Foundation • OSCAR Nederland • Parkinson Vereniging • Patiëntenvereniging MED SED • Prader-Willi Fonds • Prader-Willi/Angelman Vereniging • SGA Platform • Stichting De Ontbrekende Schakel (DOS) • Stichting Diagnose Kanker (SDK) • Stichting Downsyndroom (SDS) • Stichting Hernia Diafragmatica • Stichting Marshall-Smith Syndrome Research Foundation (MSS) • Stichting MRK-vrouwen (Mayer-Rokitansky-Kuster syndroom) • Stichting NET-groep • Nierpatiënten Vereniging Nederland • Stichting Noonan Syndroom • Stichting Primaire Ciliaire Dyskinesia Belangengroep (PCD) • Stichting Pulmonale Hypertensie Associatie Nederland (PHA NL) • Nederlandse Vereniging van Patiënten met Sternocostoclaviculaire Hyperostosis (SCCH) • Stichting Rubinstein Taybi Syndroom (RTS) • Stichting Lynch Polyposis • Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland (TSC) • Stichting Shwachman Syndroom Support Holland (SSSH) • Syringomyelie Patiënten Vereniging (SPV) • Stichting voor Afweerstoornissen (SAS) • Vasculitis Stichting • Vereniging Anusatresie (VA) • Vereniging Oog in Oog • Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) • Vereniging Oudergroep Klompvoetjes • Spierziekten Nederland • Vereniging van Allergie Patiënten (VAP) • Vereniging van Ehlers-Danlos Patiënten (VED) • Vereniging van Huntington • Vereniging van Patiënten met Erythropoëtische Protoporphyrurie (EPP) • Vereniging voor mensen met het 'Van Lohuizen syndroom' (CMTc) • Vereniging voor Ouderen en Kinderen met een Stokdarmafsluiting (VOKS) • Vereniging Ziekte van Hirschsprung • Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)

European Union Committee of Experts
on Rare Diseases

EUCERD RECOMMENDATIONS



QUALITY CRITERIA FOR
CENTRES OF EXPERTISE FOR
RARE DISEASES
IN MEMBER STATES

24 OCTOBER 2011

Nationaal Plan Zeldzame Ziekten





1. Capacity to produce and adhere to good practice guidelines for diagnosis and care.
2. Quality management in place to assure quality of care, including National and European legal provisions, and participation in internal and external quality schemes when applicable.
3. Capacity to propose quality of care indicators in their area and implement outcome measures including patient satisfaction.
4. High level of expertise and experience documented, for instance, by the annual volume of referrals and second opinions, and through peer-reviewed publications, grants, positions, teaching and training activities.
5. Appropriate capacity to manage RD patients and provide expert advice.
6. Contribution to state-of-the-art research.
7. Capacity to participate in data collection for clinical research and public health purposes.
8. Capacity to participate in clinical trials, if applicable.

9. Demonstration of a multi-disciplinary approach, when appropriate, integrating medical, paramedical, psychological and social needs (e.g. RD board).
10. Organisation of collaborations to assure the continuity of care between childhood, adolescence and adulthood, if relevant.
11. Organisation of collaborations to assure the continuity of care between all stages of the disease.
12. Links and collaboration with other CE at national, European and international level.
13. Links and collaboration with patient organisations where they exist.
14. Appropriate arrangements for referrals within individual Member States and from/to other EU countries if applicable.
15. Appropriate arrangements to improve the delivery of care and especially to shorten the time taken to reach a diagnosis.
16. Consideration of E-Health solutions (e.g. shared case management systems, expert systems for tele-expertise and shared repository of cases).

orphanet

Languages: FR **EN** ES | DE | IT | PT | NL

The portal for rare diseases and orphan drugs

Inserm  



There is no disease so rare that it does not deserve attention


Homepage
Help
Contact us

Rare diseases | Orphan drugs | **Expert centres** | Diagnostic tests | Research and trials | Patient organisations | Professionals and institutions | Other information

Search | Register / Update your activity | Networks

[Homepage](#) » [Expert centres](#) » [Search](#)

Selecteer een taal   Print

Mogelijk gemaakt door  Google Translate

SIMPLE SEARCH

Disease name: → OK

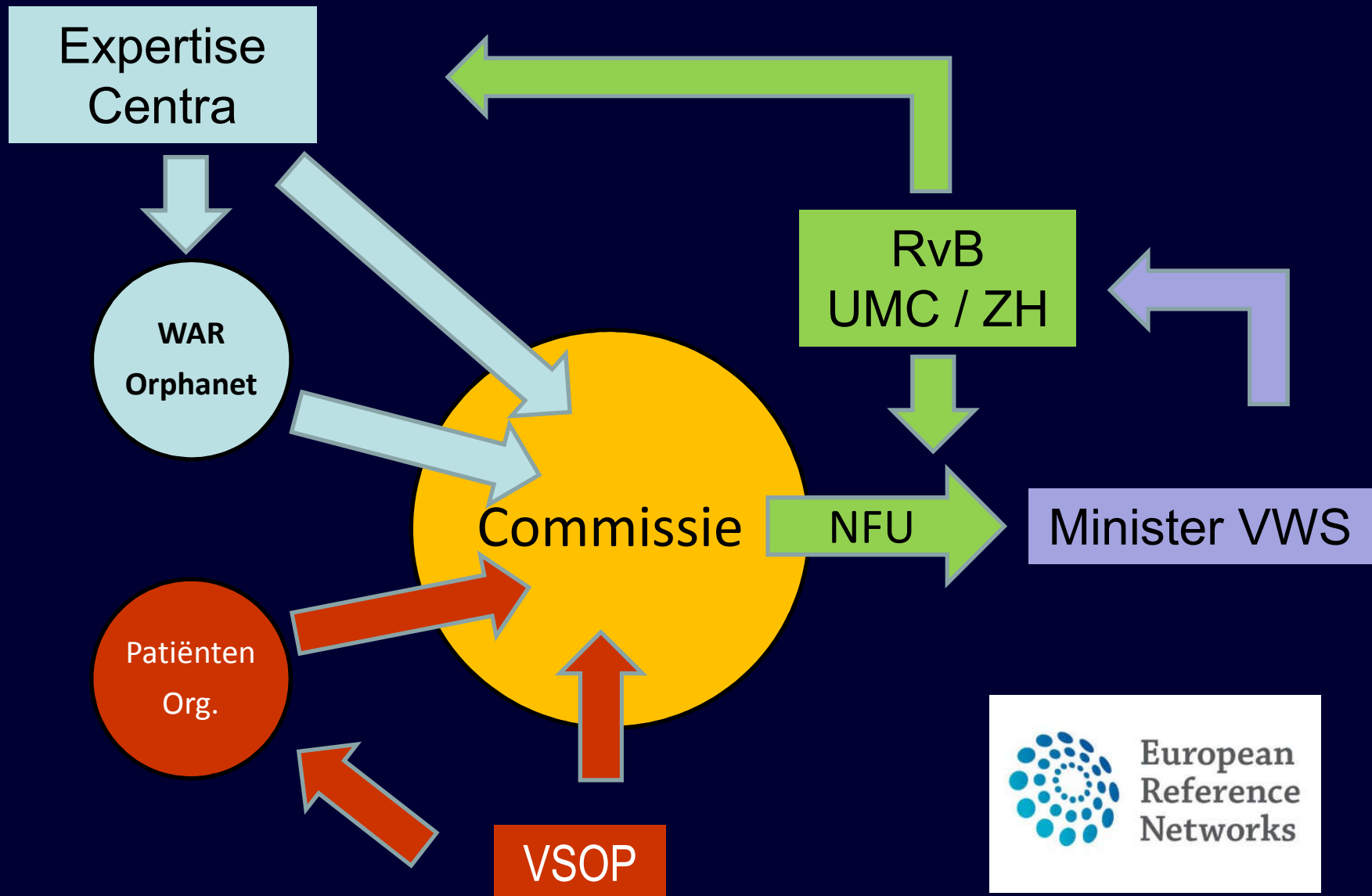
Country: ▼

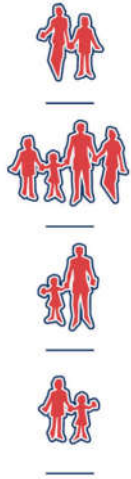
Designated centres of expertise

Medical management only Adult clinic
 Genetic counselling Child clinic
 All All

No Result

↑



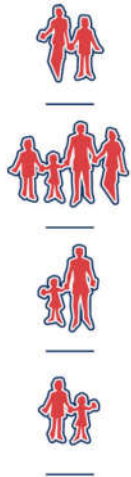


V S O P

Waarom patienten betrekken in toetsing?

- “Nothing about us without us”
- Patiënt-ervaringen (zorg, onderzoek, communicatie) belangrijke indicator voor ervaren kwaliteit
- Patiënten en zorgverleners: zelfde belangen
- Start / versterking samenwerking

- 413 kandidaat-centra
- ± 300 erkende centra
- ± 700 zeldzame aandoeningen, daarvan
- ± 200 voorlopig erkend in ± 100 centra
- ± 90 deelnemende patiëntenorganisaties, ± 240 beoordelingen



VSOP

Trots!

 <p>NIAZ® Nederlands Instituut voor Accreditatie in de Zorg</p>	 <p>Vereniging Samenwerkende Topklinische opleidingsZiekenhuizen</p>	 <p>HKZ dialyse</p>	 <p>HKZ poliklinische apotheek</p>	 <p>CCKL GEACCREDITEERD</p>
<p>GMP-z: bereiding medicatie, medische gassen en radiofarmaca IGZ</p>	 <p>2014 ★★★★</p>	 <p>De ouderenbonden UnieKBO, PCOB, NOOM en NVOG i.s.m. met Mediquest</p>	 <p>Smiley. Bronzen smiley voor locaties Dordwijk & Zwijndrecht Landelijke Vereniging Kind en Ziekenhuis</p>	 <p>top EMPLOYER 2014 CURE & CARE NEDERLAND CERTIFIED FACTS BASED ON EMPLOYEE EXPERIENCE</p>
 <p>Vaatkeurmerk (slagaderen)</p>	 <p>Vaatzorg: Spatader keurmerk De Hart en Vaatgroep</p>	 <p>Roze lintje Borstkanker Vereniging Nederland</p>	 <p>Groene vink voor darmkankerzorg</p>	 <p>Groene vink voor prostaat­kankerzorg</p>
 <p>Groene vink voor Bloed en lymfeklier kankerzorg</p>	 <p>Groene vink voor goede stomazorg De Nederlandse Stomavereniging</p>	 <p>AD ZIEKENHUIS TOP 100</p>	 <p>Topzorg meniscus</p>	 <p>Topzorg bij Borstkanker</p>
<p>Goede zorg voor patiënten met reuma</p>	 <p>★★★★</p>	 <p>Pluim van Freya voor Fertiliteitspoli. Landelijke patiëntenvereniging voor vruchtbaarheidsproblematiek</p>	 <p>Stichting Health On the Net (HON)</p>	<p>ABC-trofee laaggeletterdheid Stichting ABC</p>



Organisaties

Aandoeningen

Docs

CoE

Zoekopties

Filteren

Zoeken

Ziekenhuis

- AMC
- Erasmus MC
- LUMC
- MUMC+
- Radboudumc
- UMCG
- UMCU
- VUmc

Expertisecentra



Resultaten exporteren

Alle expertisecentra

AMC - Amsterdam Lysosome Center ("Sphinx") [Meer >](#)

AMC - Dutch Centre for Peroxisomal disorders [Meer >](#)

AMC-Achalasia Center, part of Esophageal Center Amsterdam [Meer >](#)

AMC-CAHAL (Center for Congenital Heart Disease Amsterdam-Leiden, adult CHD) [Meer >](#)

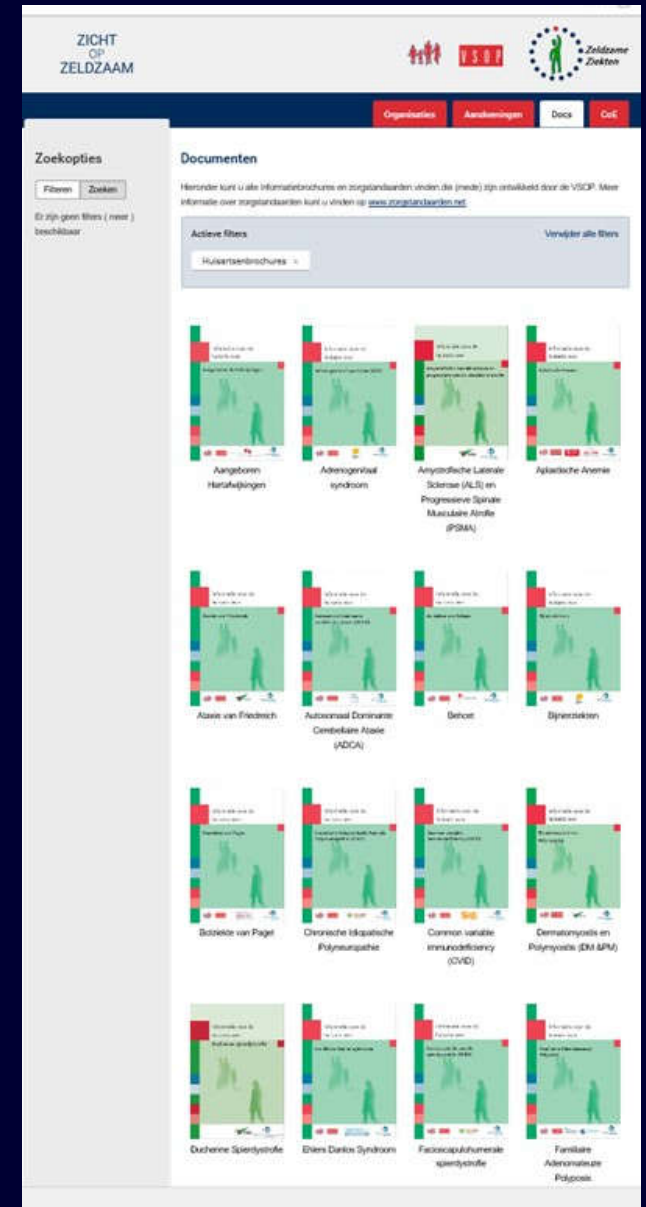
AMC-Center Gynaecologic Oncology Amsterdam [Meer >](#)

AMC-Centre for Bone Marrow Failure [Meer >](#)

AMC-Centre for cholestatic liver diseases [Meer >](#)

Inhoud

- Algemene aandachtspunten bij begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten
- Amyloïdose
- Enkele feiten
- Vóórkomen
- Etiologie
- Diagnose en beloop
- Symptomen algemeen
- Symptomen AL-amyloïdose
- Symptomen Erfelijke ATTR-amyloïdose
- Symptomen verworven ATTR-amyloïdose
- Beleid
- Erfelijkheid, fertiliteit en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Relevante websites
- Literatuurlijst
- Verantwoording



Ontwikkeld:

1. Erfelijke borst- en eierstokkanker (BRCA)
2. Hereditaire Hemochromatose
3. Li-Fraumeni Syndroom
4. Ataxie *
5. NF1 *
6. NF2 *
7. Myotone Dystrofie
8. Ziekte van Hirschsprung
9. Nefrotisch Syndroom *
10. Marshall Smith Syndroom *
11. Dwarslaesie
12. Mitochondriële ziekten
13. Noonan Syndroom *
14. Craniofaciale aandoeningen *

Modules

1. Communicatie en voorlichting
2. Farmaceutische zorg
3. Erfelijkheid
4. Erfelijkheid bij kanker
5. Huisartsgeneeskundige zorg
6. Preconceptie- en prenatale zorg
7. Psychosociale zorg
8. Registers
9. Zelfmanagement
10. Visiedocument Organisatie en Concentratie van zorg

In ontwikkeling

1. **AL-Amyloïdose**
2. Anorectale malformaties
3. Cluster van bijnierziekten
4. Slokdarmafsluiting
5. Erfelijke stollingsstoornissen
6. Primaire Scleroserende Cholangitis
7. Parkinsonisme

Kwaliteitsnetwerken

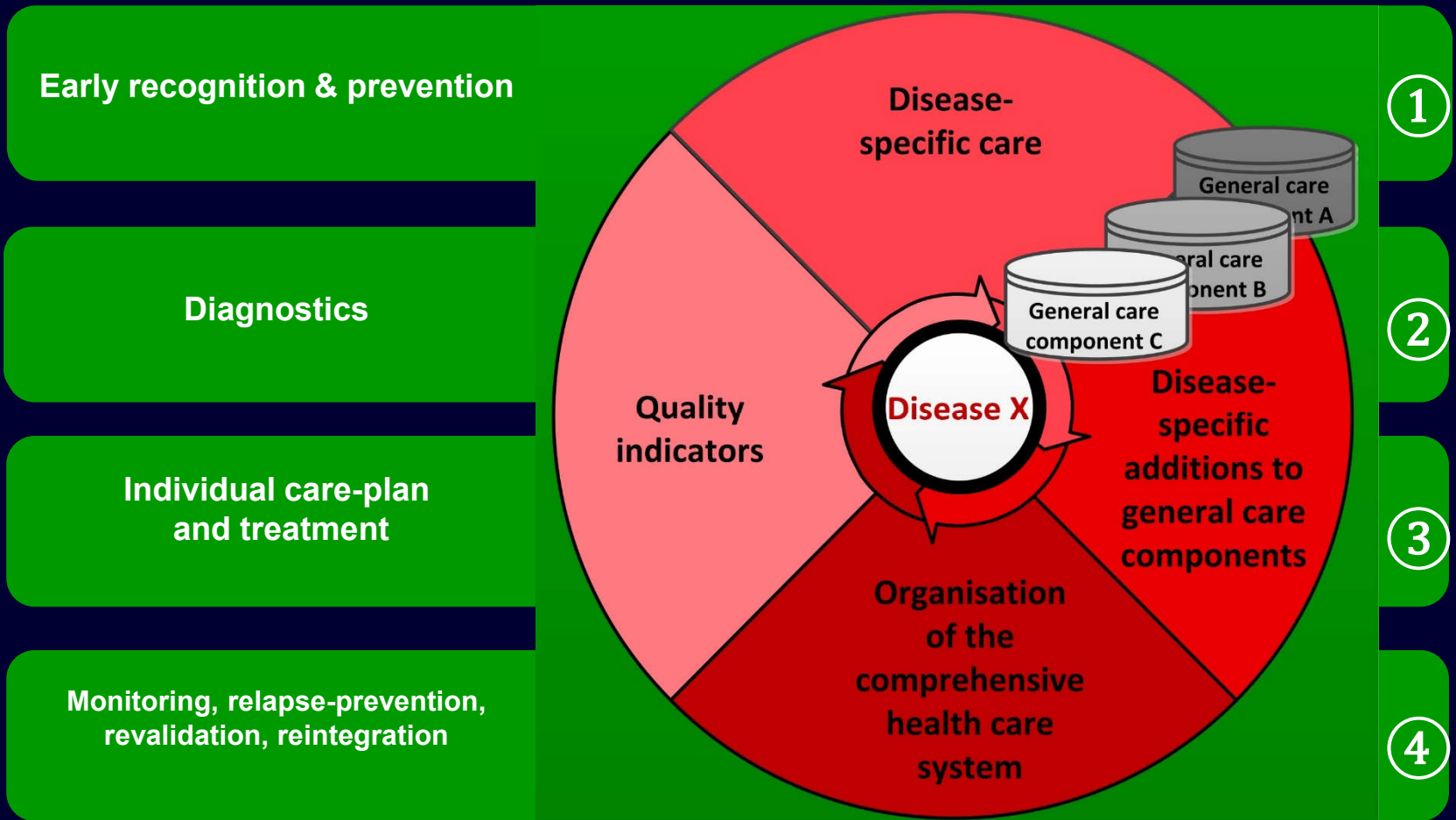
7. NF1 (+ zorgplannen)
8. NF2 (+ zorgplannen)
9. Fragiele X Syndroom
10. Vasculitis

Patiënteninformatie *

1. Tubereuze Sclerose Complex (TSC)
2. Prenatale CNV-detectiediagnostiek

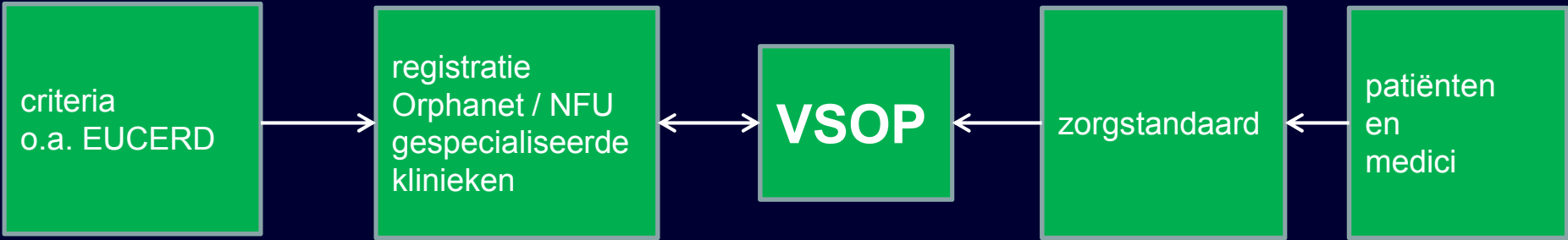
➤ Implementatieproject➤ BlauwdrukkenHuisartsenbrochures

- 50 + 23 in ontwikkeling t/m 2018




- Er wordt een kwaliteitsstandaard (KS) ontwikkeld. Dit is vergelijkbaar met vroeger een richtlijn, die de artsen dienen te volgen.
- Waarover precies de KS zal gaan bepalen de patiënten en de zorgverleners. Dit kan zijn bijv. voeding, behandeling, diagnose etc.
- Patiënten en zorgverleners bepalen het onderwerp van de KS door hun knelpunten door te geven. Deze gaan over de ervaringen met de zorg, maar ook m.b.t. kwaliteit van leven (bij patiënten)
- Er wordt een vragenlijst uitgestuurd naar u om de knelpunten te verzamelen. De link naar de online vragenlijst wordt per mail gestuurd vanuit de Stichting (Dorien)
- Vult u de vragenlijst volledig in aub
- Als uw mailadres nog niet bekend is bij de Stichting, geeft u die dan aub door aan de Stichting.
- Als u niet over een mailadres beschikt, graag uw gewoon adres. Dan sturen we een papieren versie van de vragenlijst naar u op.


centres of expertise / reference network



zorginkoop door zorgverzekeraars o.b.v. kwaliteitsstandaard




**Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen**




**Zeldzame
Ziekten**

[Home](#) | [Sitemap](#) | [Contact](#) | **AAA**

Volg ons ook op: 

Home
Zorgstandaarden
Zorgstandaarden Zeldzaam
Nieuws
Agenda
FAQ
Links
Contact



Home
Home

Zorgstandaard voor de Ziekte van Hirschsprung

De VSOP en de vereniging Ziekte van Hirschsprung hebben de zorgstandaard Ziekte van Hirschsprung (ZvH) gereed. De Vereniging Ziekte van Hirschsprung presenteert de zorgstandaard tijdens haar 25 jarig jubileum op 15 maart 2014. In de zorgstandaard staat omschreven waar goede zorg voor patiënten met ZvH aan moet voldoen en hoe de zorg goed georganiseerd is.

De zorgstandaard is het resultaat van een samenwerking tussen de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), de Vereniging Ziekte van Hirschsprung, de Nederlandse Vereniging Voor Heelkunde (Nvvh met de subverenigingen: de Nederlandse Vereniging voor Kinderchirurgie (NVKC) en de Nederlandse Vereniging voor GastroIntestinale Chirurgie (WVIC)), de Nederlandse Stomavereniging, een psycholoog en een klinisch geneticus.

Voor ZvH bestaat geen multidisciplinaire richtlijn. De zorgstandaard is een weergave van consensus over de zorg voor ZvH en kan gezien worden als uitgangspunt voor een multidisciplinaire richtlijn voor patiënten met ZvH.

Twee jaar heeft de VSOP samen met de Vereniging Ziekte van Hirschsprung gewerkt om dit resultaat te bereiken.

Beijk [hier](#) de zorgstandaard Ziekte van Hirschsprung.

Laatste nieuws

13-03-2014

■ [Zorgstandaard voor de Ziekte van Hirschsprung](#)

08-03-2014

■ [Multidisciplinaire zorg Nefrosisch Syndroom beschre ...](#)

06-01-2014

■ [Zorgstandaard Dwarslaesie in Register KI](#)

Komende agenda

19-06-2014

■ [Netverkoeverleg Zorgstandaarden voor Zeldzame Aandoe ...](#)

13-11-2014

■ [Symposium Zorgstandaarden voor Zeldzaam](#)

Direct naar

- [VSOP](#)
- [Orphanet](#)
- [CVZ/Kwaliteitsinstituit](#)

Copyright © 2012 - 2014 Zorgstandaarden.net - Alle rechten voorbehouden

Disclaimer | Privacy Verklaring



Welkom op de website van Platform ZON


Bent u ouder van een zorgintensief kind, een kind met een chronische ziekte, handicap of aandoening, maar waarvoor tot op heden nog geen diagnose is gevonden? Platform ZON is hét nieuwe medium dat ouders van chronische zieke kinderen zonder of met een ultrazeldzame aandoening verbindt, niet alleen met elkaar, maar ook met medici die graag meedenken om het leven van deze zonnetjes te verbeteren.

ZON staat voor Ziekte ONbekend, dit kan betekenen dat de ziekte van uw kind nog geen naam heeft of dat de ziekte van uw kind zo zeldzaam is dat er evenmin iets over bekend is. Onbekend maakt vaak onbemind, helaas. Platform ZON gaat dit verbeteren!

Wat biedt ZON?


ZON is er voor ouders van kinderen met een aandoening zonder diagnose of met een ultrazeldzame aandoening. U vindt ons via:

- Facebook: [open community](#) en [gesloten groep](#) (meldt u zich vooral aan!)
- Twitter: [volg ons!](#)
- Deze [informatieve website](#), welke ook door ouders wordt gevuld.




Over ZON

Platform ZON is het nieuwe platform voor ouders van kinderen met een chronische aandoening, ziekte of syndroom waarvan de oorzaak onbekend of ultrazeldzaam is.



Diagnose zoektocht

Waarom zijn er in Nederland (en elders) zo veel kinderen zonder een diagnose? Hoe kom je toch verder? Er zijn gespecialiseerde diagnostische centra, waar zijn die te vinden?



RTL4 Diagnose Gezocht

Op 29 oktober zijn de uitzendingen van Diagnose Gezocht gestart. RTL4 helpt acht gezinnen in hun indringende zoektocht naar de diagnose.

- Ik zou heel graag willen dat je aandacht vraagt voor het feit dat we dringend op zoek zijn naar artsen die patiënten gediagnostiseerd hebben en die patiënten behandelen, buiten de expertisecentra (UMCG en UMCU samenwerking) om.
- Wanneer er meer aandacht voor amyloïdose in de tweede lijn moet komen moeten we inzicht krijgen in de knelpunten die zorgen voor een verlate diagnostiek en verlate of onjuiste doorverwijzing. Daarbij is de input van juist die artsen buiten de expertisecentra van cruciaal belang!
- We zullen daartoe binnenkort via de SAN patiënten benaderen. Aan hen de vraag om naam en ziekenhuis van deze artsen door te geven. Als mensen dat op die dag al willen doen, graag! Hoe meer namen we hebben hoe beter.
- Vanzelfsprekend wordt de informatie anoniem behandeld en zal er niet over personen/patiënten gesproken worden met deze artsen, alleen over processen.



