



Zeldzame ziekten zijn niet zeldzaam

“Mijn dochter is geboren met NF-1. Vanaf heel jonge leeftijd had ze ernstige epilepsie, vlekken op haar huid en problemen in haar ontwikkeling. De kinderarts stond voor een raadsel en diagnosticeerde haar met een andere ziekte. We wisten zo weinig; Google of lotgenotencontact bestonden nog niet. Het duurde vijf jaar voordat we eindelijk wisten wat er aan de hand was”, vertelt Ine Israel, voorzitter van de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN).

Neurofibromatose type 1 (NF-1) is een erfelijke aandoening die onder andere huidafwijkingen, goedaardige tumoren en neurologische problemen veroorzaakt. Patiënten kunnen ook te maken krijgen met botafwijkingen, leerproblemen en in sommige gevallen kwaadaardige tumoren. Ondanks de ernst van NF-1 is er, zelfs onder artsen, weinig over bekend. Hierdoor duurt het lang voordat er een diagnose wordt gesteld en moeten patiënten en hun naasten lang wachten op de juiste behandeling.

Het belang van een tijdige diagnose

“Een diagnose lost de ziekte niet op, maar de ziekte kan wel beter onder controle blijven. Ook is er toegang tot goede hulp en ondersteuning. Het kan heel eenzaam zijn om niet te weten wat er aan de hand is”, vertelt Suzan Caron, algemeen directeur van Alexion, maker van medicijnen voor mensen met bepaalde zeldzame ziekten. De impact van NF-1 gaat verder dan alleen de medische symptomen. “Angst voor afwijzing en onzekerheid komen veel voor, net als moeilijkheden in sociale interacties,” zegt Ine. “Daarom bieden we onze leden de mogelijkheid voor lotgenotencontact.”

Een Nationaal Plan geeft zeldzame ziekten de aandacht die ze verdienen

In Nederland zijn er naar schatting 6000 mensen met NF-1.¹ Zij zijn onderdeel van een groep van 1 miljoen mensen in Nederland² met één van 7000 zeldzame ziekten.³ Toch is de bekendheid over deze aandoeningen beperkt. Ine: “Niet alleen artsen moeten beter geïnformeerd worden, ook werkgevers, gemeenten, scholen en zorginstaties moeten beter begrijpen wat het betekent om met een zeldzame ziekte te leven. Een voorbeeld: veel patiënten kunnen niet of maar gedeeltelijk werken. Heel vaak, soms zelfs jaarlijks, moet dat opnieuw uitgelegd en aangetoond worden. Dat soort bureaucratische obstakels kosten veel energie en zijn ontzettend pijnlijk.”

Daarnaast zijn er ook praktische zaken die aandacht verdienen, zoals zorgverlof voor ouders en mantelzorgers. “Werken en zorg combineren is een enorme uitdaging. En ook wetenschappelijk onderzoek moet veiliggesteld worden. Veel initiatieven worden particulier gefinancierd, maar als dat wegvalt, stopt ook het onderzoek. Structurele onafhankelijke financiering voor onderzoek en patiëntenorganisaties is daarom essentieel”, zo vertelt Suzan.

Patiëntenverenigingen en medicijnbedrijven pleiten daarom voor een Nationaal Plan voor Zeldzame Ziekten om zorg en ondersteuning structureel te verbeteren. “Nederland heeft een plan uit 2013 en dat is dringend aan vervanging toe. Wat we nodig hebben is een goed zorgnetwerk per ziekte, snellere diagnostiek en sneller toegang tot innovatieve behandelmogelijkheden.” Momenteel duurt het in Nederland gemiddeld 1000 dagen voordat een in Europa goedgekeurd medicijn voor een zeldzame ziekte wordt vergoed.⁴



Ine Israel,
Voorzitter, Neurofibromatose
Vereniging Nederland



Suzan Caron,
Algemeen directeur van Alexion

En dat is gemiddeld; zo duurde het recent drie en een half jaar⁵ voordat een nieuw medicijn voor een zeldzame ziekte beschikbaar kwam voor patiënten in Nederland. Terwijl het wel beschikbaar was voor andere patiënten in Europa. “Het is zo jammer dat het zo lang duurt. Dat zou veel sneller moeten kunnen,” stelt Ine.

Samenwerken aan betere zorg

Ine en Suzan blijven strijden voor betere zorg en ondersteuning. Met initiatieven zoals Zeldzame Ziekte dag, die jaarlijks op de laatste dag van februari plaatsvindt, wordt wereldwijd aandacht gevraagd voor mensen met een zeldzame aandoening. Suzan en Ine zijn het eens: “We moeten laten zien dat zeldzame ziekten niet zeldzaam zijn. Iedereen kan ermee te maken krijgen, en het is onze verantwoordelijkheid om ervoor te zorgen dat patiënten de zorg en ondersteuning krijgen die ze verdienen.”

**Meer weten over
neurofibromatose?
Bezoek de website van de
Neurofibromatose Vereniging
Nederland (NFVN) voor
uitgebreide informatie over
NF-1 en NF-2.**



ALEXION
AstraZeneca Rare Disease

