



Top aanbevelingen Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 4 april 2025

Workshop 1: Het sociale domein: onmisbaar onderdeel van netwerkzorg

1. **Hulpbijzeldzaam.nl; een centraal platform landelijk waar echt alle informatie rondom zeldzaam (niet alleen medisch!) samen komt.**
2. Zichtbaar maken wat er allemaal is rondom zeldzame aandoeningen (middels bv. 1 platform) om verbinding mogelijk te maken tussen patiënten en patiëntenverenigingen.
3. Richt een platform in waar ouders en patiënten met hulpvragen terecht kunnen en begeleid worden in alle stappen die ze tegen kunnen komen, waaronder psychosociale ondersteuning.

Workshop 2: Samenwerking expertisecentra en patiëntenorganisaties

1. Ondersteun koepelorganisaties eventueel financieel in het faciliteren van nieuwe/dochter patiëntenorganisaties.
2. Breng zeldzame aandoeningen zonder vereniging onder bij een vereniging die reeds bestaat en overkoepelend in een gelijkaardig categorie valt.
3. **Definieer duidelijk wat samenwerking tussen ECZA en patiëntenorganisatie moet zijn/inhouden.**

Workshop 3: Samen sterk voor patiënten zonder diagnose

1. Awareness vergroten (aandacht voor undiagnosed day) en nationale helpdesk / loket voor patiënten zonder diagnose opzetten (die gebruik maakt van bestaande structuren en kan doorverwijzen).
2. Organiseer en financieer jaarlijkse hackathons om de samenwerking tussen disciplines te vergroten.
3. **Zorg voor erkenning en aandacht (en registratie) van de groep patiënten zonder diagnose binnen de bestaande infrastructuur en samenwerkingsverbanden op nationaal en internationaal niveau.**

Workshop 4: Medicijnontwikkeling voor zeldzame aandoeningen

1. Structurele ondersteuning van ECZA en patiëntenorganisaties m.b.t. geneesmiddelen ontwikkeling en trial readiness en flexibilisering van toegankelijkheid van geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen.
2. Ondersteuning van patiënten organisaties m.b.t. geneesmiddelenontwikkeling en meer samenwerking van betrokken stakeholders met een duidelijke definiëring van ieders rol om toegang en ontwikkeling van geneesmiddelen te verbeteren, waarbij ook gewerkt wordt aan onderling vertrouwen.
3. **Structurele ondersteuning voor bijvoorbeeld de inrichting van gezamenlijke registers en natuurlijk beloop studies is belangrijk en voldoende budget voor academie gedreven geneesmiddelenontwikkeling is nodig en er moet experimenteerruimte voor verbeterde toegang van weesgeneesmiddelen**



Workshop 5: Tien jaar ERN: terugblik en verwachtingen voor de toekomst

1. **Inrichten van Nationale Referentie Netwerken voor alle zeldzame aandoeningen - ook voor zeldzame aandoeningen die nog niet gedekt worden door een ERN – met bekostiging van de infrastructuur voor organisatie en expertise van professional en patiëntvertegenwoordiger.**
2. Zeldzame aandoeningen dienen een prominente plek te krijgen in het IZA/AZWA, zodat ook ECZA/ERNs profiteren van nationale transformatieplannen en -gelden voor passende zorg.
3. Stroomlijn Evaluatie EU ERN memberships met NL ECZA herbeoordeling met meer focus op uitkomstindicatoren i.p.v. patiëntaantallen om het leren van elkaar te stimuleren.

Workshop 6: Samenwerking in de praktijk: bouwen aan (grensoverstijgende) netwerken voor patiënten met een zeldzame aandoening

1. Eén Europees aanspreekpunt vanuit Nederland per (groep van) ziektebeeld(en) namens nationale ECZA ondersteund door (data)infrastructuur & faciliteiten voor samenwerking (+financiën).
2. **Transparante nationale samenwerking zeldzame aandoeningen in netwerken met centrale positie voor de patiënt en in Europa vertegenwoordigd door 1 à 2 van de centra met een duidelijke organisatiestructuur en financiering.**
3. Organiseer je ECZA netwerk op basis van het aantal patiënten (rare/ultra rare) en maak duidelijk wat er van verwacht mag worden.

Workshop 7: Eenheid van taal in registratie en gegevensuitwisseling

1. Geef een impuls aan zoveel mogelijk delen van data, met behoud van regie door patiënten, zorgverleners en onderzoekers.
2. **Ruim juridische en organisatorische obstakels uit de weg voor het delen van data en zet altijd in het begin al in op een uniform proces voor het beschikbaar krijgen van data in op een voor iedereen vertrouwenswekkende vorm van toestemming.**
3. Start met wat voor kwaliteit van leven van patiënten relevante data is, investeer in brede duurzame verzameling (uitgangspunt opt-out) gestandaardiseerde processen en systemen, begin vooral efficiënt en bouw op.

Workshop 8: Naar een gezamenlijke strategie

1. Om de infrastructuur voor de zorg voor mensen met ZA te verbeteren dient er een Nationaal Plan te komen waarbij het kader en de middelen van de overheid komen en de uitvoering door de veldpartijen gebeurt.
2. Het bestaande Nationaal Plan ZA updaten en een actieplan maken in afstemming met en middelen van de overheid.
3. **Het Nationaal Plan ZA moet onder leiding van een Nationaal Coördinator inzetten op expertisenetwerken die nauw samenwerken op Europees niveau en logistiek en financieel ondersteund worden.**