

EVALUATIE VAN DE STUURGROEP WEESGENEESMIDDELEN

EEN EVALUATIE VAN DE ACTIVITEITEN VAN DE STUURGROEP WEESGENEESMIDDELEN EN DE EFFECTEN
HIERVAN OP DE RELEVANTE DOELGROEPEN

Inhoudsopgave

EVALUATIE VAN DE STUURGROEP WEESGENEESMIDDELEN	1
TEN GELEIDE.....	3
AFKORTINGEN	4
SAMENVATTING.....	5
EXECUTIVE SUMMARY	8
1 INLEIDING EN VERANTWOORDING	11
2 DE ACTIVITEITEN VAN DE STUURGROEP WEESGENEESMIDDELEN	15
3 MENINGEN OVER DE STUURGROEP WEESGENEESMIDDELEN	24
4 ACTIVITEITEN EN DE WAARDERING HIERVAN: EEN VERSCHIL IN PERSPECTIEF	31
5 CONCLUSIES EN AANBEVELINGEN	33
BIJLAGE 1 INSTELLINGSBESLUIT STUURGROEP WEESGENEESMIDDELEN	37
BIJLAGE 2 DE VIER FUNCTIES VAN DE STUURGROEP	39
BIJLAGE 3 DE FUNCTIE LOKET	41
BIJLAGE 4 AANDOENINGEN WAAROVER INFORMATIE WERD GEVRAAGD	46
BIJLAGE 5 PUBLICATIES DOOR DE STUURGROEP	48
BIJLAGE 6 PUBLICATIES OVER DE STUURGROEP	49
BIJLAGE 7 VRAGENLIJST INTERVIEWS	50
BIJLAGE 8 VRAGENLIJST INTERNATIONAAL / LIST OF QUESTIONS	52
BIJLAGE 9 GERAADPLEEGDE PERSONEN EN INSTELLINGEN.....	54
BIJLAGE 10 INTERVIEWS MET PERSONEN UIT DOELGROEPEN	55
BIJLAGE 11 REFERENTIES	77

Ten geleide

Dit evaluatierapport is opgesteld door de directie Geneesmiddelen en Medische Technologie (GMT) van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) in samenwerking met het onderzoeksbureau Secondant uit Alphen aan den Rijn. Het opstellen van dit rapport was niet mogelijk geweest zonder de inbreng van een groot aantal personen buiten en binnen VWS. Van de externe personen noem ik in de eerste plaats de geïnterviewden uit de doelgroepen en de vertegenwoordigers van buitenlandse organisatie (bijlage 9). Daarnaast Sonja van Weely, Jolanda Huizer, Roos van der Zwan van het secretariaat van de stuurgroep weesgeneesmiddelen en Hans Roerink van onderzoeksbureau Secondant. De betrokkenen bij VWS waren: Judith van Baast, Florian Luiken, Léon Wever, Marjolein Höfkens, Joop van Wijngaarden, Anita van 't Hof, Mariken Stoutmeijer, Ronald Jansen, Katja Mur en Harrie Seeverens. Deze laatste was verantwoordelijk voor de organisatie van de evaluatie en de eindredactie van het evaluatierapport.

Hugo Hurts, directeur Geneesmiddelen en Medische Technologie

Afkortingen

ACBG	Agentschap van het College ter Beoordeling van Geneesmiddelen
Biofarmind	belangenvereniging voor de medisch-biotechnologische industrie in Nederland
CG-Raad	Chronisch zieken en Gehandicapten Raad
CHMP	Committee for Human Medicinal Products, adviseert Europese Commissie over toelating van geneesmiddelen tot de Europese markt
COMP	Committee for Orphan Medicinal Products, comité voor de weesgeneesmiddelen bij de EMEA
CVZ	College voor zorgverzekeringen
EMA	European Medicines Agency, maakt deel uit van de Europese registratieautoriteit (Londen)
EPAR	European Public Assessment Report: document met medische en administratieve gegevens over een geneesmiddel dat in de EG is geregistreerd
EPPOSI	European Platform for Patients' Organisations, Science and Industry
ERA-NET	European Research Area Network
Eurordis	European Organisation for Rare Disorders
FDA	Food and Drug Administration (VS)
GMT	Directie Geneesmiddelen en Medische Technologie bij het ministerie van VWS
Nefarma	Nederlandse Vereniging van de Research-georiënteerde Farmaceutische Industrie
Orphan Drug	Geneesmiddel voor een zeldzame aandoening, ook wel 'weesgeneesmiddel'
Orphanet	Internationale database over zeldzame aandoeningen en behandelingsmogelijkheden
Priority Medicines	Priority Medicines for Europe and the World. Een project van het Nederlandse voorzitterschap van de EU met als doel prioriteiten vast te stellen voor innovatie van geneesmiddelen vanuit maatschappelijk perspectief en om aanbevelingen op te stellen voor beleid en onderzoek dienaangaande
RGO	Raad voor Gezondheidsonderzoek
STIGON	Stimulering Innovatief Geneesmiddelenonderzoek en Ondernemerschap in Nederland
Verordening	Europese wet die na publicatie direct van kracht is in alle lidstaten
VSK	Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten
VSN	Vereniging Spierziekten Nederland
VSOP	Vereniging van Samenwerkende Ouder- en Patiëntenverenigingen, Alliantie voor Erfelijkheidsvraagstukken

Samenvatting

Het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) heeft een evaluatie uitgevoerd van de stuurgroep Weesgeneesmiddelen (hierna: de stuurgroep). De conclusies van deze evaluatie zullen een belangrijke rol spelen in de afweging over de verlenging van de subsidie. In deze evaluatie worden niet alleen de acties en activiteiten van de stuurgroep geïnventariseerd, maar ook de effecten op en waardering door de relevante doelgroepen (patiënten, onderzoekers, behandelaars, verzekeraars, farmaceutische industrie). In overleg met het bureau Inhuren Externen van de directie Financieel Economische Zaken (FEZ) werd besloten dat de directie Geneesmiddelen en Medische Technologie (GMT) de beoordeling van de acties en activiteiten zelf ter hand zou nemen en de beoordeling van de effecten op de doelgroepen uitbesteden aan een extern onderzoeksbureau. GMT heeft deze opdracht verleend aan de heer H. Roerink van Bureau Secondant uit Alphen aan den Rijn. De evaluatie vond plaats in juni en juli 2004 en heeft betrekking op de periode vanaf de instelling van de stuurgroep in april 2001 tot en met 30 april 2004. Enkele activiteiten, afgerond na 1 mei 2004, worden eveneens in dit rapport vermeld.

Hoofdstuk 1 beschrijft de instelling van de stuurgroep op 6 april 2001 door de toenmalige minister van VWS, mw. Borst. De stuurgroep werd ingesteld aansluitend aan het advies van de Raad voor Gezondheidsonderzoek over zeldzame aandoeningen en het gebrek aan geneesmiddelen hiertegen (Orphan Drugs – weesgeneesmiddelen, advies nr. 16, 1998). De RGO gaf aan dat er weliswaar in Nederland al veel op bedoelde terreinen plaatsvond, maar dat de effectiviteit hiervan zou kunnen toenemen bij verbetering van inventarisatie, coördinatie en stimulering. De RGO deed daarom de aanbeveling een onafhankelijke stuurgroep in te stellen met logistieke ondersteuning door ZonMw. De minister heeft dit advies overgenomen en een stuurgroep Weesgeneesmiddelen ingesteld waar alle relevante partijen in vertegenwoordigd zijn. De opdracht aan de stuurgroep (zie bijlage 1) bevat de termen inventariseren, coördineren en stimuleren met een belangrijk accent op verbetering van informatie, in het bijzonder voor patiënten. De subsidie (EUR 453.000 per jaar) was bestemd voor exploitatiekosten en kleine projecten. De evaluatie is vervroegd vanwege het nieuwe subsidiebeleid van VWS en de hieruit voortkomende besluitvorming over verlenging van de subsidie aan de stuurgroep.

De evaluatie is in belangrijke mate gebaseerd op het HANDBOEK REGELING PRESTATIEGEGEVENS EN ONDERZOEK VWS. Aan de hand van vragen die betrekking hebben op de opdracht aan de stuurgroep, is de evaluatie uitgevoerd. De vertegenwoordigers van doelgroepen zijn in opdracht van VWS benaderd door bureau Secondant voor een gestructureerd interview aan de hand van een gedetailleerde vragenlijst. Er zijn ook vertegenwoordigers geïnterviewd van vier buitenlandse koepelorganisaties omdat het leggen van internationale contacten ook tot de opdracht behoort. Deze vier interviews waren minder gedetailleerd dan de andere.

Hoofdstuk 1 geeft tevens achtergrondinformatie over zeldzame aandoeningen, het gebrek aan effectieve geneesmiddelen en de recent in werking getreden Europese regelgeving. Hoewel het bij uitstek om een de landsgrenzen overstijgend probleem gaat, vooral voor wat betreft het creëren van een 'kritische massa' voor het ontwikkelen van een afzetmarkt voor een nieuw geneesmiddel is er ook behoefte aan stimulering van activiteiten in de lidstaten. Verordening (EG)141/2000 over de weesgeneesmiddelen geeft in artikel 9 ook aan dat lidstaten geacht worden stimulerende maatregelen te nemen. De instelling van de stuurgroep is hiermee in overeenstemming.

Hoofdstuk 2 en de bijlagen 2 t/m 6 beschrijven de aanpak door de stuurgroep en een overzicht van de concrete activiteiten. De stuurgroep is snel met experts en andere vertegenwoordigers van doelgroepen in overleg gegaan over een nadere invulling van de opdracht. Het was van het begin af aan duidelijk dat het rechtstreeks stimuleren of beïnvloeden van de ontwikkeling van een weesgeneesmiddel vooralsnog slechts in beperkte mate uitgewerkt kon worden. Het ontwikkelen van (wees)geneesmiddelen is immers een zeer complexe, langdurige en kostbare aangelegenheid. De stuurgroep heeft daarom het accent sterker gelegd op een verbetering van het 'klimaat' rond de weesgeneesmiddelen en aan 'het op de kaart zetten van de problematiek rond zeldzame aandoeningen en het gebrek aan effectieve geneesmiddelen'. Hiermee wordt niet alleen een verbetering voor patiënten beoogd – in het bijzonder voor wat betreft de informatievoorziening – maar ook voor andere doelgroepen zoals behandelaars, onderzoekers, farmaceutische industrie en

verzekeraars. De stuurgroep heeft vier functies gedefinieerd waaruit de verdere activiteiten op een logische wijze voortkomen: de functies 'loket', 'aanjager', 'architect' en 'denktank'. Alle afgeronde, nog lopende of nog te starten activiteiten kunnen in deze vier functies ondergebracht worden. In elke functie is een aantal concrete activiteiten ontplooid. De functie 'loket' heeft betrekking op informatievoorziening via de website van de stuurgroep en via e-mail, mondelinge (al of niet telefonisch) en schriftelijke informatie. 'Aanjager' is georiënteerd op het inventariseren en bevorderen van wetenschappelijke activiteiten en op het vormen van het internationale netwerk, 'architect' is actief op het terrein van de zorg en heeft enkele kleine projecten gesubsidieerd, onder andere een inventarisatie van de knelpunten in de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening, 'denktank' heeft betrekking op het initiëren en versterken van het politieke en maatschappelijke debat. Voor de nadere uitwerking en praktische uitvoering in relatie tot deze vier functies is een aantal werkgroepen ingesteld, waarin stuurgroepleden zitting hebben, maar ook vertegenwoordigers van doelgroepen of experts op bepaalde gebieden.

Hoofdstuk 3 en bijlage 7 t/m 10 zijn een weergave van het effect op en waardering door de doelgroepen. Door middel van semi-gestructureerde interviews is geprobeerd deze aspecten in kaart te brengen. De stuurgroep en zijn activiteiten maken in het algemeen een positieve indruk bij de geïnterviewde personen. De vragen aan de vertegenwoordigers van organisaties in het buitenland moesten, vanwege de geringere kennis betreffende bepaalde details over de situatie in Nederland, noodzakelijkerwijs van een hoger geaggregeerd niveau zijn, waardoor er eerder sprake is van een algemene dan van een gedetailleerde indruk.

De vertegenwoordigers van organisaties in Nederland hebben een positieve algemene indruk, maar op een aantal punten ook kritiek. De informatievoorziening wordt beoordeeld als van wisselend niveau, vooral voor wat betreft gedetailleerde informatie over specifieke – maar voor afzonderlijke geïnterviewden relevante - zeldzame aandoeningen. Ook is men kritisch over meer algemene acties zoals de 'boomerangkaarten' en de Orphan Cafés. Een aantal geïnterviewden vindt de activiteiten gericht op onderzoek en het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen te gering. De geïnterviewden lijken met betrekking tot het mandaat van de stuurgroep en de hieruit voortvloeiende mogelijkheden onderling een verschillend beeld te hebben. Men verkeert in de veronderstelling dat het mandaat uitgebreider is, zowel voor de Nederlandse situatie als de Europese situatie, dan met de werkelijke opdracht overeenkomt. Tegelijkertijd geeft men uiting aan de wens dat de overheid (i.c. de minister van VWS) zowel het mandaat als de jaarlijkse subsidie nog verder zou moeten uitbreiden. Daarnaast uit men nog een aantal wensen zoals meer subsidie voor de stuurgroep en een sterkere betrokkenheid en invloed in het maatschappelijke en politieke debat.

Hoofdstuk 4 gaat nader in op het verschil tussen enerzijds de activiteiten en de waarneming van en waardering door de geïnterviewde personen uit de doelgroepen. Een belangrijke oorzaak hiervoor is mogelijk dat een aantal geïnterviewden geen helder beeld heeft van de mogelijkheden en onmogelijkheden voor de stuurgroep, men heeft andere verwachtingen van de stuurgroep dan in de huidige situatie mogelijk is. Anderzijds geven de geïnterviewden betreffende sommige activiteiten reële punten voor verbetering of verdieping aan. Enkele voorbeelden zijn: een versterking op het terrein van wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame aandoeningen en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, verbetering van informatie op detailniveau en uitbreiding van de stuurgroep met een vertegenwoordiger van de verzekeraars en extra versterking vanuit de medische wereld. Hoofdstuk 5 geeft een aantal conclusies en aanbevelingen. De totale indruk over de werkzaamheden en de effecten hiervan op de doelgroepen is zeer positief. De stuurgroep heeft, conform zijn opdracht en met de beschikbare middelen, ervoor gezorgd dat de beschikbaarheid van informatie voor patiënten, maar ook voor andere betrokkenen duidelijk is verbeterd. Het is onmiskenbaar dat de zeldzame aandoeningen en de weesgeneesmiddelen inmiddels beter dan voorheen 'op de kaart staan' in Nederland. Internationaal is de stuurgroep 'aanwezig' en heeft inmiddels een netwerk met relevante personen, organisaties en instituten opgebouwd.

Niettemin lijkt verdere verbetering op een aantal punten nog mogelijk, bijvoorbeeld aangaande het verhelderen van de rol – de mogelijkheden en beperkingen – van de stuurgroep zelf.

De stimulering van onderzoek en ontwikkeling van weesgeneesmiddelen is wat achtergebleven, veeleer lag het accent hierbij op de beschikbaarheid in Nederland van geregistreerde weesgeneesmiddelen. Voor een nadere uitwerking van de aspecten die betrekking hebben op

onderzoek en ontwikkeling heeft de stuurgroep, in samenwerking met ZonMw, al een aanzet gegeven voor nadere plannen. Op basis hiervan is een extra subsidie aan ZonMw toegekend.

Aan de hand van de evaluatie kan men de volgende aanbevelingen doen:

- Een communicatieplan opstellen met als doel de reikwijdte van de mogelijkheden voor de stuurgroep (nogmaals) duidelijk maken bij de doelgroepen kenbaar maken.
- De communicatie over algemene en specifieke onderwerpen gericht op de doelgroepen voeren en aan de brede publieksinformatie een minder hoge prioriteit geven .
- Het wetenschappelijk onderzoek en aandacht voor de zorg in academische ziekenhuizen dat relevant is voor zeldzame aandoeningen volgen, waar mogelijk coördineren en (vooralsnog indirect) stimuleren.
- Een hogere prioriteit geven aan onderzoek en ontwikkeling van geneesmiddelen, niet alleen met de extra subsidie van € 500.000 - formeel door ZonMw beheerd -, maar ook met de bestaande subsidie. Een nader uitwerken van de plannen voor een programma weesgeneesmiddelen/zeldzame aandoeningen bij ZonMw behoort hiertoe, maar ook het bij elkaar brengen, meer dan tot nu toe het geval is geweest, van wetenschap en farmaceutische industrie met als doel het verkennen van de mogelijkheden tot het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen. Het versterken van relevante werkgroepen is hiertoe een mogelijkheid.
- Het opnemen van een vertegenwoordiger van de verzekeraars in de stuurgroep ('denktank') en bezien of verdere uitbreiding wenselijk is.
- De stuurgroep betrekken bij overleg rond de vergoeding. Een bijdrage aan het overleg in de Commissie Farmaceutisch Hulp kan hiertoe overwogen worden.

Executive Summary

The Ministry of Health, Welfare and Sport in the Netherlands evaluated the Steering Committee for Orphan Drugs (hereafter: the committee). The outcome of this evaluation should facilitate a decision on continuing a subsidy to the steering committee. The evaluation was carried out some six months earlier than foreseen due to a change in government policy on subsidies in 2003.

The committee was installed in April 2001 by the then acting Minister, Mrs Els Borst. The evaluation regards the activities of the committee and its impact on target groups, the 'stake holders' (among whom one may count patient support groups, pharmaceutical industry, researchers, physicians and health insurers) during the period from April 2001 until May 2004. Some activities, completed after the dead line, were also taken into account. The evaluation was carried out in June and July 2004 by the department of Pharmaceutical Affairs and Medical Technology according to guidelines laid down by the Ministry. However, an exception was made for the external interviews; these were done, in the form of semi structured interviews, by an external consultant.

Chapter 1 starts with a general background within a national and international context regarding rare disorders and the lack of effective medicinal products. The international context is important because the problems encountered with rare disorders and orphan drugs are not limited to a few countries or one continent. Of particular importance in the context of the Netherlands' steering committee is Regulation (EC) 141/2000 of the European Parliament and the Council on orphan medicinal products. This Regulation is largely inspired by - although not identical with - the US Orphan Drug Act and the experience gained with it since 1983. In the European Regulation the Member States are invited to take stimulating measures; setting up the steering committee may be looked upon as part of the efforts made by the Netherlands government. This chapter continues with the committee's start of work in April 2001. Minister Els Borst followed a recommendation of the Health Research Council to set up an independent steering committee with scientific secretarial and logistic support from ZonMw, The Netherlands Organisation for Health Research and Development. All relevant stake holders are represented in the committee and the Ministry granted a subsidy (€453.000 per annum) until 31 December 2004. The remit of the committee can be summarised as follows: to make an inventory of ongoing activities in the field of rare disorders and orphan drugs, to co-ordinate, where possible, these activities and to initiate new activities. Of particular importance is improving the information for patients, both with regard to quantity and quality. The committee should also liaise internationally with groups or institutions working in the same areas. *Chapter 2 and Annexes 2-6* describe how the committee got started, how it liaised with target groups and what specific actions were taken. The committee convened on several occasions with experts in the field and representatives of target groups. From the onset it became clear that stimulating the development of one or more orphan products was beyond the possibilities of the committee, at least for the time being, because this is a highly complex, time and resources consuming process. The outcomes of the internal and external consultations were to choose a different general option: improving the climate for patients with rare disorders, for research in this area and possibly for the development of orphan drugs. Possible actions and activities were grouped under four headings, 'information desk', 'booster', 'architect' and 'brain power'. The 'information desk' provides general and detailed information via the committee's website and via written and direct information (brochures, leaflets, telephone calls, meetings). The 'booster' makes an inventory of and stimulates scientific actions and activities and liaises internationally, 'architect' is active in the field of patient care. It has subsidised a few small projects, i.e. on bottlenecks in care for patients with rare disorders and on epidemiological data regarding rare disorders in the Netherlands. 'Brain power' displays actions and activities with the aim to initiate and strengthening a social and political debate in the Netherlands. Working parties, in which members of the committee, experts and representatives of target groups participate, were set up for further elaboration and realisation of these actions and activities.

Chapter 3 and Annexes 7-10 contain a list of interviewed persons and describe the effects and impressions on the target groups of the committee's actions and activities. The overall impression of the committee is positive among the interviewed persons. Nevertheless, there is criticism as well, particularly among the respondents in the Netherlands, who answered to very detailed questions in comparison with the respondents abroad. The information it provides is seen by some as less than optimal, in particular as far as detailed information on certain rare disorders – relevant to those ask for that information - is concerned. Some actions, aimed at wider audiences are seen as a waste of resources or at best questionable. There is also some disappointment regarding the stimulation of research and development of medicines. Some interviewed persons would like to see an extension of the committee's tasks (more political involvement on a national and European level, more stimulation of research in scientific institutions and pharmaceutical industry) more funding by the government and increase the committee with a representative from the health insurers and from academia.

Chapter 4 elaborates on the unbalance between the actions and activities as presented in Chapter 2 and the views of the interviewed persons in Chapter 3. Some criticism seems justified, for example the lack of involvement and actions of the committee with regard to stimulating the (beginnings of) the development of orphan drugs. Information on (recently) marketed drugs could be made available to treating doctors in a more active way. On the other hand some suggestions reflect insufficient awareness of the possibilities and limits for the committee. The committee's remit has not been to subsidise directly scientific projects in the field of basic research or the development of medicines. The committee can and should, however, in certain situations act as a mediator and / or stimulator between relevant parties in the Netherlands.

Chapter 5 sums up conclusions and recommendations for the future. The overall impression that the steering committee makes, its activities during the past years and its effects on relevant target groups are good. The steering committee has, within its remit and resources, raised the quality and quantity of available information on orphan medicines and rare disorders, not only for patients, but for other relevant stake holders as well. Undoubtedly, the steering committee has succeeded in putting rare disorders and its problems higher on the agendas of relevant parties. From an international point view the steering committee has fulfilled its remit and is well-known among relevant organisations. Nevertheless, it appears that there is room for some improvement. The committee should, for example, make clear what its remit, opportunities and limits are. Stimulating research and development of orphan medicines has not been so far a priority, the committee focused its attention so far more on availability and reimbursement of market authorised orphan medicines in the Netherlands. With this in mind the Ministry of Health, Welfare and Sport has given extra funding to the Netherlands Health Research Organisation (ZonMw) to focus, in close collaboration with the steering committee, on the research and development of medicines for rare disorders.

The following recommendations for the future can be given:

- Start a communication process with the target groups to make the remit of the steering committee transparent.
- Continue the communication process on various matters with the target groups and give less priority to communication with the general public.
- Put a focus, as appropriate, on research and care in the field of rare disorders within highly qualified (university) hospitals.
- Give more priority, with the extra funding to Netherlands Health Research Organisation, to the development of a scientific programme on rare disorders and to stimulating pharmaceutical companies in the Netherlands to develop orphan medicines.
- Invite Health Insurers to participate in the steering committee.
- Give the steering committee a formal consultative role in the reimbursement policy on individual orphan medicines.

1 Inleiding en verantwoording

1.1 Achtergrond van de problematiek rond de zeldzame aandoeningen. Het advies van de Raad voor Gezondheidsonderzoek

Het precieze aantal zeldzame aandoeningen is niet bekend, maar een beargumenteerde schatting gaat uit van het aantal 5000 tot 6000, afhankelijk van het gegeven hoe men de aandoening definieert. Het merendeel van deze aandoeningen heeft een genetische oorzaak, hoewel de expressie per aandoening sterk kan wisselen. Zeldzame ziekten kunnen bij de geboorte, op kinderleeftijd of op volwassen leeftijd tot uiting komen. In het geval van zeldzame kwaadaardige aandoeningen worden deze soms pas op middelbare leeftijd manifest. Per afzonderlijke aandoening kan het om geringe tot zeer geringe aantallen patiënten gaan. Niettemin, het totale aantal patiënten is toch aanzienlijk en daarmee niet alleen een probleem voor een individuele persoon, maar ook een onmiskenbaar probleem voor de volksgezondheid. In de vijftien EG-lidstaten kan het gaan om 20 tot 30 miljoen personen - op een totale bevolking van ongeveer 375 miljoen - na uitbreiding tot 25 lidstaten is het aantal patiënten uiteraard nog groter. Preciezere gegevens zijn niet voorhanden. Een gevolg van deze geringe aantallen per aandoening is dat de (potentiële) afzetmarkten voor de farmaceutische industrieën (te) klein zijn en er onvoldoende geneesmiddelen worden ontwikkeld. Dit probleem wordt wereldwijd erkend, eerst in de VS, waar in 1983 de Orphan Drug Act van kracht werd na druk uit de samenleving (vooral van patiënten), later ook in Japan, Singapore en Australië. In de EG startte de discussie op politiek niveau in 1995. Uiteindelijk is via de co-decisieprocedure van ministers van economische zaken en Europees parlement Verordening (EG) 141/2000 aangenomen en op 22 januari 2001 van kracht geworden in de EG. Deze Verordening is in eerste instantie gericht op het stimuleren van de farmaceutische industrie, immers zonder stimuleringsmaatregelen zou het niet waarschijnlijk zijn dat – bij deze kleine afzetmarkten – er geneesmiddelen ontwikkeld zouden worden van een kwaliteit gelijkwaardig aan die van de geneesmiddelen voor de meer frequente aandoeningen. In de overwegingen voorafgaande aan de eigenlijke artikelen van de Verordening wordt dit ook zo gesteld: burgers met een zeldzame aandoening hebben recht op geneesmiddelen van een kwaliteit die gelijkwaardig is aan de middelen voor de meer voorkomende aandoeningen. Artikel 9 verzoekt de lidstaten (maar verplicht deze niet) zelf ook stimulerende maatregelen te treffen. De instelling van de stuurgroep Weesgeneesmiddelen kan men mede in dit kader zien. In 1997 – ten tijde van voorbereidend overleg tussen de vijftien lidstaten - heeft de toenmalige minister van VWS, mevrouw Borst, advies gevraagd aan de Raad voor Gezondheidsonderzoek (RGO) over hoe verbetering te bewerkstelligen in de beschikbaarheid van geneesmiddelen tegen zeldzame aandoeningen. De RGO heeft een probleemverkenning gedaan en met betrokkenen overlegd over oplossingsrichtingen. De RGO wijst in zijn Advies Orphan Drugs (weesgeneesmiddelen) uit 1998 op enkele belangrijke aspecten. Het fundamentele biomedische onderzoek is in Nederland van hoog niveau; internationale farmaceutische bedrijven laten via contractpartners klinisch onderzoek voor registratie van geneesmiddelen graag in Nederland uitvoeren vanwege het hoge niveau van organisatie van zorg en andere infrastructuur. Ook wijst de RGO erop dat op het terrein van de zeldzame aandoeningen veel, maar verspreid en niet duidelijk gecoördineerd gaande is, dat er bij patiënten én behandelaars behoefte bestaat aan versterking van de informatie over zeldzame ziekten – niet alleen ten aanzien van de behandeling, maar ook over diagnostiek en natuurlijk beloop van de ziekte – en dat patiënten met deze aandoeningen zich steeds meer gaan organiseren. De RGO concludeert dat de tijd rijp is voor inventarisatie en coördinatie van huidige problemen en van lopende activiteiten. Stimulering van lopende en nieuwe activiteiten is daarbij eveneens gewenst¹. De RGO doet in zijn Advies drie aanbevelingen. Ten eerste het instellen van een onafhankelijke stuurgroep waarin relevante betrokken partijen participeren, met een ondersteunend en wetenschappelijk secretariaat onder te brengen bij NWO (inmiddels ZonMw). Deze stuurgroep zou, gezien de complexe materie, voor een periode van minstens tien jaar moeten functioneren. De tweede aanbeveling betreft het in Europees verband een prioriteit geven aan 25 tot 50 zeldzame ziekten en vervolgens de farmaceutische industrie stimuleren gecoördineerd onderzoek te doen. De derde

¹ Uit de ervaringen met het recente STIGON-Programma bij ZonMw (Stimulering Innovatief Geneesmiddelenonderzoek en Ondernemerschap in Nederland) was overigens al gebleken dat de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen in Nederland niet gemakkelijk zonder extra stimulering van start gaat. Formeel betrof het slechts één van de ongeveer dertig projecten een geneesmiddel voor een zeldzame aandoening, indien de projecten daadwerkelijk tot een geneesmiddelen leiden zullen het er wat meer zijn.

aanbeveling betreft het creëren van afzonderlijke stimuleringsmaatregelen voor onderzoek en ontwikkeling, het instellen van extra belastingfaciliteiten voor wetenschappelijke instellingen en farmaceutische industrie en het beschikbaar maken van geregistreerde weesgeneesmiddelen door middel van een beleid ten aanzien van de vergoeding van deze geneesmiddelen. De toenmalige minister van VWS, mevrouw Borst, heeft haar standpunt over dit Advies bericht aan de Tweede Kamer. Naast enkele andere stimuleringsmaatregelen heeft zij ook het voorstel voor een onafhankelijke stuurgroep overgenomen. Zij heeft de stuurgroep op 6 april 2001 ingesteld. Deze evaluatie handelt alleen over de eerste aanbeveling van de RGO: de instelling van een onafhankelijke stuurgroep met ondersteuning door ZonMw.

1.2 De stuurgroep Weesgeneesmiddelen

Het voorliggende evaluatierapport heeft betrekking op de werkzaamheden van de stuurgroep weesgeneesmiddelen (hierna te noemen: de stuurgroep) en de effecten van deze werkzaamheden op betrokken doelgroepen. De stuurgroep werd op 6 april 2001 ingesteld door de toenmalige minister van VWS, mevrouw Borst, en heeft als taken het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en het verbeteren van de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte, in het bijzonder het versterken van de informatievoorziening over zeldzame ziekten (Besluit in de Staatscourant van 12 april 2001 – zie bijlage 1). Artikel 2 van dit Besluit werkt deze doelstellingen nader uit in een aantal activiteiten en doelen waarvan de basis ligt in de brief van minister Borst van 31 maart 2000 aan de Tweede Kamer. In deze brief neemt zij een standpunt in over het advies (advies nr.16 van 10 april 1998) over weesgeneesmiddelen van de Raad voor Gezondheidsonderzoek (RGO).

De bestuurlijke situatie van de stuurgroep is als volgt. De leden zijn afkomstig uit relevante doelgroepen en waren in het merendeel eerder betrokken bij deze problematiek van de zeldzame aandoeningen, onder andere bij het RGO Advies. Voordracht voor benoeming vond plaats na overleg tussen ZonMw en ACBG. De leden van de stuurgroep zijn door de Minister van VWS op persoonlijke titel benoemd voor een periode van vier jaar². Het eindverslag van de stuurgroep wordt echter eerder verwacht (uiterlijk 31 december 2004, dus feitelijk na 3 jaar en 9 maanden). De subsidie van EUR 453.000 per jaar is eveneens gewaarborgd tot en met 31 december 2004. Er is geen toezegging gedaan over verlenging van de subsidie (de RGO advies stelt in zijn advies overigens dat een periode van 10 jaar wenselijk is om enigszins realistische doelen te kunnen halen).

De verleende subsidie is bestemd voor, ten eerste, de exploitatiekosten van het secretariaat en, ten tweede, voor acties, activiteiten en (deel)subsidies aan een beperkt aantal enkele projecten die in overeenstemming zijn met de opdracht van VWS aan de stuurgroep.

In de opdracht is geen verdeelsleutel aangegeven tussen exploitatiekosten en andere kosten, maar er is impliciet vanuit gegaan dat de exploitatiekosten duidelijk minder dan de helft zullen uitmaken van het totale bedrag. Dit aspect heeft geleid tot de keuze de stuurgroep bij een bestaande instelling – ZonMw - onder te brengen voor huisvesting en wetenschappelijke secretariële ondersteuning.

1.3 Aanleiding, doelstelling en opzet van de evaluatie

De aanleiding tot deze enigszins vervroegde evaluatie van de stuurgroep vormt het in de tijd naar voren halen van de vraag of de subsidie aan de stuurgroep gecontinueerd moet worden. Deze beslissing zal in de tweede helft van 2004 genomen worden in plaats van aan het begin van 2005. De activiteiten van de stuurgroep worden geëvalueerd, maar er zal ook bijzondere aandacht gegeven worden aan een evaluatie van de effecten van deze activiteiten bij de verschillende doelgroepen, in het bijzonder de patiënten en hun organisaties, de farmaceutische industrie, de behandelaars, de verzekeraars en de wetenschappelijke instellingen. Vanwege de tijdsdruk kon slechts een beperkt aantal personen geïnterviewd worden.

Mede aan de hand van de uitkomsten van deze evaluatie, zal de minister geadviseerd worden over het wel of niet continueren van de huidige subsidie. In het geval van continueren van de subsidie zal beoordeeld moeten worden of dit in de huidige vorm en grootte moet of in een aangepaste vorm.

² In de stuurgroep hebben zitting Nefarma, Biofarmind, CVZ, ACBG, CG-Raad, VSOP/VKS en vier door ZonMw aangezochte leden uit de wereld van onderzoek en behandeling. Eén van dezen (prof. Leufkens) is tevens voorzitter van de stuurgroep. ZonMw geeft logistieke en personele ondersteuning en heeft de eindverantwoordelijkheid over de subsidie.

Om deze doelstelling te bereiken zijn de acties en activiteiten die de stuurgroep heeft ontplooid vanaf zijn instelling in april 2001 tot 1 mei 2004 geïnventariseerd. Hiertoe behoren ook het interne functioneren van de stuurgroep zelf en van zijn secretariaat (bedrijfsvoering: financiële verslaglegging, personeelsbeleid, vergaderfrequenties e.d.). Het beoordelen van de effecten van deze activiteiten behoort eveneens tot de doelstelling van de evaluatie: dit zal worden nagegaan bij de verschillende doelgroepen en bij enkele groepen buiten Nederland.

Opzet van de evaluatie. Bij de opzet van deze evaluatie was het uitgangspunt het HANDBOEK REGELING PRESTATIEGEGEVENS EN ONDERZOEK VWS. Er werd een aantal onderzoeksvragen geformuleerd aan de hand van de opdracht die aan de stuurgroep verleend werd bij zijn instelling in 2001 en aan de hand van de ervaring die de directie GMT van VWS - waarnemend in de stuurgroep – inmiddels had opgedaan . De volgende onderzoeksvragen kwamen aan de orde:

- Welke taken zijn opgepakt en hoe zijn deze tot concrete doelen verwerkt;
- Welke doelen zijn wél, welke zijn niet bereikt;
- Wat zijn de redenen / oorzaken van het niet bereiken van een bepaald doel; een factor ter overweging hierbij is het relatief korte tijdstip van evaluatie na instelling van de stuurgroep;
- Welke verdere concrete plannen zijn er om nog niet gerealiseerde doelen alsnog te halen;
- Welke plannen zijn er voor nieuwe concrete doelen, waarbij nog geen traject in gang is gezet;
- Beoordeling van de financiële verslagen en van de verhouding exploitatiekosten versus activiteiten in het kader van de taken;
- Wat is de perceptie van (de activiteiten van) de SWG bij de doelgroepen, eventueel ook in andere EG-lidstaten en / of relevante internationale organisaties (EMEA, Eurordis, EFPIA, EPPOSI)

Na overleg met het bureau Inhuren van Externen van de directie FEZ werd besloten dat GMT de beantwoording van de eerste zes vragen zelf ter hand zou nemen en de laatste vraag – vanwege de objectiviteit en vanwege het hieruit voortkomende tijdsbeslag - uitbesteden aan een extern onderzoeksbureau. De directie GMT heeft deze opdracht verleend aan de heer H. Roerink van Bureau Secondant.

1.3.1 De acties en activiteiten van de stuurgroep

Acties en activiteiten: het secretariaat van de stuurgroep heeft een samenvatting van de activiteiten opgesteld met aanvullende uitwerking in een aantal bijlagen. Het betreft een opsomming van de verrichte activiteiten, onder andere op het gebied van de informatieverstrekking (het opzetten van een website, het geven van mondelinge, telefonische en schriftelijke informatie), het inventariseren van knelpunten in de patiëntenzorg en research, het organiseren van congressen, het op gang brengen van een maatschappelijk debat, het deelnemen aan een internationaal debat, het subsidiëren van enkele relevante projecten en het evalueren van de uitkomsten daarvan, het opzetten van werkgroepen en de uitkomsten daarvan. Hoofdstuk 2 geeft samen met een aantal bijlagen een samenvattende opsomming weer van de activiteiten van de stuurgroep. In dit hoofdstuk staan ook enkele voorstellen van de zijde van de stuurgroep over hoe verder indien besloten wordt tot continueren. De stuurgroep zal in een eigen rapport zijn visie op de toekomst geven.

1.3.2 Aspecten van de bedrijfsvoering, financiële verslaglegging

Aan de stuurgroep is voor de periode 2001 – 2004 door het ministerie van VWS een jaarlijkse maximale subsidie van € 453.780,- toegekend (Totaal 1.815.120,-) als basisfinanciering en voor projecten. Hiervan was op 1 mei 2004 € 1.114.228,- besteed. Aan het eind van 2004 zal dit naar verwachting € 1.272.525,- zijn. Het definitieve subsidie bedrag zal hierop worden aangepast. De onderbesteding is deels ontstaan doordat de werkzaamheden van de stuurgroep pas medio 2001 zijn gestart. Op dit moment komt het jaarlijks beschikbare bedrag wel tot besteding. Daarnaast is medio 2004 een aanvullende subsidie van jaarlijks € 125.000

(voor een periode van vier jaar) aan ZonMw toegekend voor de personele lasten voor een 'orphan business developer' en een persoon voor het ontwikkelen van een plan voor een ZonMw programma weesgeneesmiddelen. Er zijn geen middelen van derden ontvangen. Hierdoor is de stuurgroep geheel van overheidssubsidiëring afhankelijk.

De uitgaven hebben voornamelijk plaatsgevonden op het beheersmatige deel. Hiervan vormen de personele lasten 42% van de uitgaven, de grootste post. Tot de acties en activiteiten worden onder

andere gerekend het ontwikkelen en operationaliseren van de website, promotionele activiteiten en voorlichting (een fors beslag, gelegd op het budget (27% van de uitgaven), 15% van het budget is besteed aan projecten, de rest is besteed aan andere zaken (waaronder informatievoorziening anders dan via de website, conferenties, reiskosten). De mate van besteding van de budgetten spoort met de uitgevoerde activiteiten, waarvoor de werkzaamheden vooral door het secretariaat van de stuurgroep zijn verricht. Voorzover na te gaan zijn de opgevoerde kosten niet hoger dan op grond van vergelijkbare werkzaamheden verwacht mag worden. Niet getoetst is op het doelmatig inkopen van diensten van derden. Dit wordt geacht in de 'planning en controlcyclus' van ZonMw te zijn meegenomen.

1.4 De effectmeting bij de doelgroepen

De onderzoeksopzet van de effectmeting is gebaseerd op een nameting. Er zijn slechts gegevens beschikbaar over de ontwikkeling die heeft plaatsgevonden nadat de stuurgroep is ingesteld. Deze gegevens zijn bovendien kwalitatief van aard. Een belangrijk onderdeel van de effectmeting zal daarom bestaan uit een 'stakeholders evaluation'. Het interviewen van 16 vertegenwoordigers van de doelgroepen ('stakeholders') maakt deel uit van deze evaluatie. De effecten bij de verschillende doelgroepen zijn beoordeeld door middel van semi-gestructureerde interviews. De bovenstaande vragen zijn ten behoeve van de interviews voor externe effectonderzoek nader uitgewerkt. Bijlage 7 bevat de vragen aan de doelgroepen in Nederland, bijlage 8 bevat de vragenlijst die buiten Nederland is gebruikt. Deze laatste vragenlijst is minder gedetailleerd omdat internationaal geen gedetailleerde kennis over de taken en doelstellingen van de stuurgroep verwacht kon worden. In Nederland zijn vertegenwoordigers van die organisaties geïnterviewd die rechtstreeks met de problematiek van de zeldzame aandoeningen te maken hebben, niet de organisaties die zitting hebben in de stuurgroep of in werkgroepen van de stuurgroep. In bijlage 9 staan de geraadpleegde personen en instellingen vermeld.

De stuurgroep is, conform zijn opdracht, ook internationaal actief, in het bijzonder binnen de Europese Gemeenschap. Er zijn de afgelopen jaren vooral contacten gelegd met overkoepelende organisaties binnen een lidstaat, maar ook met Europese koepels. Het leek daarom zinvol ook buiten Nederland een beperkt aantal interviews te houden met personen uit overkoepelende organisaties die de stuurgroep en zijn algemene opdracht kennen en er mogelijk mee samengewerkt hebben gedurende kortere of langere tijd. Uit de vele organisaties die binnen de EG actief zijn op het terrein van de zeldzame aandoeningen is gekozen voor drie patiëntenorganisaties en voor één organisatie die zowel wetenschappelijk actief is en actief op de informatievoorziening voor patiënten en professionals (bijlage 9).

2 De activiteiten van de stuurgroep weesgeneesmiddelen

Dit hoofdstuk bestaat uit twee delen, het eerste deel bevat bestuurlijke gegevens (samenstelling stuurgroep en secretariaat, het aantal vergaderingen en een overzicht van de onderwerpen die ter vergadering besproken werden), het tweede deel beschrijft de aanpak door de stuurgroep. De bijlagen 2 t/m 6 geven een gedetailleerde weergave van de acties en activiteiten vanaf de instelling van de stuurgroep in april 2001 tot 1 mei 2004.

2.1 Bestuurlijk

2.1.1 Samenstelling van stuurgroep en secretariaat

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen is ingesteld op 6 april 2001 voor een periode van - in eerste instantie - vier jaar. De stuurgroep is gestart met negen leden en is in 2002 uitgebreid tot tien leden. Voorzitter is prof. dr. H.G.M. Leufkens. In 2002 is als tiende stuurgroeplid een vertegenwoordiger van het College voor zorgverzekeringen (CVZ) aan de stuurgroep toegevoegd. Twee stuurgroepleden hebben de stuurgroep verlaten als gevolg van verandering van functie en in samenspraak met de betrokken organisaties zijn nieuwe stuurgroepleden voorgesteld en benoemd. De vergaderingen worden bijgewoond door een waarnemer van het ministerie van VWS. Daarnaast heeft ook een vertegenwoordiger van ZorgOnderzoek Nederland (ZON) als waarnemer de eerste vergaderingen bijgewoond. Een jaar na de fusie van Medische Wetenschappen van NWO (MW-NWO) en ZON tot ZonMw is besloten in overleg met de directie van ZonMw, dat er geen behoefte meer was aan een waarnemer vanuit ZonMw. De reden hiervoor was dat de secretaris van de stuurgroep zelf inmiddels bij ZonMw werkzaam was (zie 2.1.2).

Het ministerie van VWS en de directies van het ACBG en MW-NWO besloten het secretariaat bij MW-NWO in Den Haag te plaatsen. Na de integratie in juni 2001 van MW-NWO met ZorgOnderzoek Nederland tot de organisatie ZonMw is het secretariaat bij deze nieuwe organisatie gehuisvest. ZonMw draagt ook de financiële verantwoording.

Per 1 februari 2001 is de eerste secretaris voor 0,5 fte aangesteld, waarna deze functie per 1 april 2001 werd uitgebreid tot 1,0 fte. Vanaf 15 februari 2003 is een tweede secretaris aangesteld, ook voor 1,0 fte. De secretarissen worden ondersteund door een secretaresse (0,8 fte). Het secretariaat van de stuurgroep is binnen ZonMw ondergebracht bij het programmakader 'Wetenschap en innovatie – Van exploratie tot toepassing'.

2.1.2 Verantwoording van activiteiten

De verantwoording van de activiteiten van de stuurgroep heeft de eerste keer plaatsgevonden door middel van het op 28 juni 2001 persoonlijk aanbieden van het Jaarplan 2001 door leden van de stuurgroep aan minister Borst. Het jaarplan werd ook naar betrokken organisaties toegestuurd. In november 2002 is een eigen jaarverslag 2001/jaarplan 2002 gedrukt en verspreid. Vanaf 2002 heeft de stuurgroep haar activiteiten verantwoord via de ZonMw jaarverslagen 2002 en 2003 en ZonMw jaarplannen 2003 en 2004. Eind december 2004 zal de stuurgroep een eindverslag uitbrengen.

2.1.3 Vergaderingen van de stuurgroep

De stuurgroep vergadert gemiddeld vijf keer per jaar. Vanaf zijn instelling tot 1 mei heeft de stuurgroep zestien keer vergaderd, voor de rest van 2004 staan nog vier vergaderingen geagendeerd. De stuurgroep heeft in 2001 heeft de stuurgroep een huishoudelijk reglement opgesteld.

Naast een aantal vaste agendapunten (verslag vorige vergadering, actiepunten, correspondentie, contacten en bezoeken die stuurgroepleden en/of secretariaat hebben gehad, deelname aan conferenties/vergaderingen, public relations, vorderingen van werkgroepen en van projecten gefinancierd door de stuurgroep, internationale ontwikkelingen) wordt veel aandacht besteed aan algemene beleidszaken, politiek relevante onderwerpen. Enkele voorbeelden betreffen het advies van

CVZ rond vergoedingen van weesgeneesmiddelen uit 2002 en 2003 en het standpunt van de minister hierop en de problematiek rond twee zeldzame aandoeningen. Dit werd voorbereid door een interne werkgroep van de stuurgroep die hiertoe twee keer heeft vergaderd in de periode oktober 2001- april 2002.

Onderwerpen die ter sprake kwamen tijdens de stuurgroepvergaderingen:

- het driejarig verslag van het Comité Weesgeneesmiddelen van de Europese Geneesmiddelenautoriteit (april 2000-april 2003);
- de herziening van de farmaceutische wetgeving in de Europese Unie (Review 2001).

Daarnaast hebben verschillende stuurgroepleden en gasten een presentatie verzorgd tijdens stuurgroepvergaderingen:

- de problematiek rond twee zeldzame aandoeningen (ziekte van Fabry en ziekte van Pompe);
- de problematiek rond drie weesgeneesmiddelen (Somatropine, Trabectedine en Laronidase);
- de introductie van de website www.weesgeneesmiddelen.nl;
- de introductie van het communicatieplan;
- het werkplan 2003 van de Werkgroep Zeldzame aandoeningen (dit project werd gefinancierd door de stuurgroep);
- de opzet van het Nivelproject 'Leven met een zeldzame chronische aandoening: ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijkse leven'. Een jaar later zijn de resultaten van dit Nivelproject gepresenteerd tijdens een stuurgroepvergadering en boden de onderzoekers het eerste exemplaar van het verslag aan. Het Nivelproject is gefinancierd door de stuurgroep;
- de introductie van de organisatie EPPOSI (European Platform for Patient Organisations, Industry and Science), waarmee de stuurgroep in november 2003 een internationale workshop organiseerde.

2.1.4 'Bossessies'

De stuurgroep organiseerde twee zogenoemde 'bossessies' met als doel het opstellen van een algemeen beleid (en later ook terugblik op de voorafgaande periode). 'Teambuilding' was echter ook een doel van de bijeenkomsten. Tijdens de eerste sessie (januari 2002) werden de uitkomsten van de Invitational Conference 'De stuurgroep Weesgeneesmiddelen op koers' nader uitgewerkt tot het formuleren van de functies 'Loket', 'Aanjager', 'Architect' en 'Denktank'. De tweede sessie (september 2003) had als doel evaluatie van de stuurgroepactiviteiten. Op basis hiervan zijn enkel activiteiten bijgestuurd, onder andere het bevorderen van een meer openbare discussie rond zeldzame aandoeningen door middel van de zogenoemde Orphan Café's. Deze 'Café's' met de thema's Economie, Innovatie, Solidariteit en Europa zullen in 2004 worden gehouden.

Om de herkenbaarheid van de stuurgroep te verbeteren is in het najaar 2001 een huisstijl en het logo van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (WGM) ontwikkeld. Hoewel de afkorting WGM letterlijk de afkorting van WeesGeneesMiddelen betekent, omvat het begrip WGM het brede kader van zeldzame aandoeningen, dus naast behandeling met weesgeneesmiddelen ook diagnose en zorg voor zeldzame aandoeningen.

2.2 De aanpak van de opdracht

De opdracht van het ministerie van VWS aan de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen luidt als volgt: “De stuurgroep heeft tot taak het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en het verbeteren van de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte, in het bijzonder het versterken van de informatievoorziening over zeldzame ziekten.”

In dit deel van het hoofdstuk wordt beschreven hoe de stuurgroep deze opdracht heeft ingevuld. Voorafgaand aan de officiële instelling van de stuurgroep hebben de leden en het secretariaat het jaarplan voorbereid. De stuurgroep heeft na zijn installatie op 6 april 2001 door de toenmalige minister van Volksgezondheid mevrouw Borst, op 28 juni 2001 dit jaarplan aangeboden. In dit het jaarplan waren ook de hoofdlijnen voor de komende vier jaar aangeduid.

2.2.1 De hoofdlijnen: uitgangspunten bij de aanpak

De stuurgroep heeft vanuit de hoofdlijnen een aantal uitgangspunten gekozen bij haar activiteiten om het klimaat rond weesgeneesmiddelen te verbeteren:

De behoeften van patiënten en behandelaars staan centraal;

De mate van zeldzaamheid van de aandoening (de ‘verweesdheid’) is belangrijk. Vooral die aandoeningen waar weinig aandacht voor bestaat, krijgen zijn extra aandacht;

De stuurgroep wil pro-actief inspelen op hoogwaardig Nederlands onderzoek en industriële initiatieven; bestaande kennis in Nederland moet optimaal gebruikt worden;

De stuurgroep wil zich ook Europees/internationaal oriënteren, waarbij ze vorming van netwerken belangrijk vindt.

2.2.3 Invitational Conference en Brede Symposium

Vanwege het uitgangspunt dat bestaande kennis rond zeldzame aandoeningen optimaal gebruikt moet worden, heeft de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen met verschillende belanghebbenden individueel gesproken over de invulling van de brede opdracht van het ministerie van VWS.

Vervolgens heeft de stuurgroep een ‘invitational conference’ met experts georganiseerd op 16 november 2001 bij het ministerie van VWS, getiteld ‘De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen bepaalt koers’. Europese ontwikkelingen (de Verordening weesgeneesmiddelen), het beleid van de VWS en de plannen van de stuurgroep werden toegelicht. De zestig deelnemende experts, afkomstig uit patiëntenorganisaties, uit academische (kinder)ziekenhuizen en universiteiten, farmaceutische bedrijven, kennisinstituten en adviserende organisaties werkten in vier groepen met de thema's ‘Financieel-economische aspecten’, ‘Medische behoeftes en patiëntenperspectief’, ‘Farmatechnische aspecten en wetenschap’, en ‘Internationale aspecten’ de vier belangrijkste knelpunten uit die zij zelf ondervonden. De resultaten werden plenair bediscussieerd. Opnieuw werd duidelijk dat er veel problemen bestaan op het vlak van zeldzame aandoeningen en dat de stuurgroep een belangrijke rol kan spelen bij o.a. het informeren van belanghebbenden, het signaleren van knelpunten en het aandragen van mogelijke oplossingen.

De conferentie had als uitkomst, naast het in kaart brengen van bestaande activiteiten, problemen en mogelijke oplossingen, het operationaliseren van de formele opdracht in een antal functies (zien verder in deze paragraaf). De conferentie en de eerste bossessie hebben in januari 2002 geleid tot het formuleren van definitieve uitgangspunten en activiteiten voor de komende jaren. Vervolgens zijn deze gepresenteerd op het symposium van 25 januari 2002 (Planetarium Gaasperplas, Amsterdam). In de middag konden de circa 150 deelnemers afkomstig uit verschillende doelgroepen (patiënten, onderzoekers, behandelaars en farmaceutische bedrijven) in vier groepen discussiëren over ‘wat de stuurgroep vooral wél moet doen’, ‘wat de stuurgroep vooral moet laten’ en ‘waar kunnen de verschillende deelnemers steun bieden’ bij de activiteiten van de stuurgroep. Uiteindelijk heeft dit geleid tot de vier nader door de stuurgroep uit te werken functies: ‘loket’, ‘aanjager’, ‘denktank’ en ‘architect’.

2.2.4 De vier Functies van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

2.2.4.1 Functie Loket

De stuurgroep verzamelt kennis en informatie rond de vele aspecten van zeldzame aandoeningen en maakt dit toegankelijk voor de verschillende doelgroepen. Gebrek aan informatie rond zeldzame aandoeningen wordt als één van de belangrijkste knelpunten gezien door belanghebbenden. Het loket is op verschillende manieren uitgewerkt, zoals het opstellen van communicatieplannen, schrijven van artikelen, brochures, nieuwsbrieven, afleggen van (werk)bezoeken, (onder)houden van schriftelijk contact (brieven en e-mail) en telefonisch contact. Daarnaast werden presentaties gehouden op verschillende bijeenkomsten in binnen- en buitenland en werden gastcolleges gegeven voor studenten. De website www.zeldzameziekten.nl (die tevens de domeinnaam www.weesgeneesmiddelen.nl heeft) is op 30 april 2002 in de lucht gegaan. Een radiospot is ingesproken door voormalig minister Borst van VWS en is 50 keer uitgezonden in november 2002. Een database met informatie over zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen komt volgens de planning in 'try-out' in het laatste kwartaal van 2004 op de website van de stuurgroep.

2.2.4.2 Functie Aanjager

De stuurgroep heeft in 2001 aangegeven dat ze fundamenteel en klinisch onderzoek, en industriële activiteiten in Nederland rondom zeldzame aandoeningen wilde inventariseren, stimuleren en sturen via het bij elkaar brengen van belanghebbende partijen, het ondersteunen van subsidieaanvragen en het leggen van verbindingen met het onderzoeksprogramma STIGON van ZonMw/NWO en BioPartner. Daarnaast wil de stuurgroep uitzoeken welk onderzoek niet gefinancierd kan worden met bestaande programma's en proberen een speciaal ZonMw-programma over zeldzame aandoeningen en geneesmiddelen hiertegen op te zetten.

Het op zich nemen van een 'klokkenluiderrol' ten aanzien van belemmeringen in onderzoek en industriële transfer. Het opbouwen van een internationaal netwerk op het terrein van onderzoek, wet- en regelgeving en behandeling vloeit voort uit de algemene taakopdracht aan de stuurgroep en past in het bijzonder bij deze functie.

Inventarisatie Nederlands onderzoek

In 2001 werden de eerste contacten gelegd met de verschillende belangengroepen in Nederland die gebaat zouden zijn met de aanjager-functie van de stuurgroep (onderzoekers en farmaceutische industrie). Een aantal knelpunten kwam al snel onder de aandacht van de stuurgroep. Onderzoekers meldden dat financiering vinden van fundamenteel onderzoek naar zeldzame aandoeningen moeilijk is. Doordat er geen apart onderzoeksprogramma bestaat voor zeldzame aandoeningen, moet het onderzoek aan een specifieke zeldzame ziekte concurreren met onderzoek naar veel meer voorkomende aandoeningen, die maatschappelijk meer impact lijken te hebben. Onderzoekers die geïnteresseerd zijn in meer voorkomende ziekten zoals bijvoorbeeld hart- en vaatziekten of kanker hebben bovendien ook de mogelijkheid om hun onderzoek te laten financieren door specifieke fondsen of stichtingen. Er zijn weinig fondsen waar onderzoek aan zeldzame aandoeningen wordt gefinancierd.

Daarnaast werd de stuurgroep geattendeerd op de weinige mogelijkheden die er zijn om de stap tussen fundamenteel onderzoek aan een potentieel geneesmiddel en het daaropvolgende noodzakelijke farmacologische onderzoek te financieren. Dit knelpunt kwam ook duidelijk naar voren tijdens discussie in november 2003 tussen Nederlandse onderzoekers en Dr. M. Haffner van de FDA (USA).

De stuurgroep heeft bewust besloten om geen wetenschappelijke onderzoeksprojecten te financieren van haar eigen budget, omdat dit hiervoor te klein was. In augustus 2002 heeft de stuurgroep een voorlopige inventarisatie uitgevoerd rond de interesse van Nederlandse groepen rond onderzoek aan zeldzame aandoeningen. In een maand tijd gaven 60 onderzoeksgroepen, twee aan de universiteit gelieerde bedrijven en een commerciële patiëntenstichting hun informatie. Nadere analyse door de werkgroep Onderzoek heeft uitgewezen dat 49 van de 60 groepen zich vooral bezig houden met fundamenteel onderzoek, 50 groepen doen klinisch werk en 26 groepen doen onderzoek naar therapeutische toepassingen. Achttien groepen doen basaal én klinisch onderzoek in nationaal en internationaal verband.

Contacten met STIGON en BioPartner resulterend in nieuwe projecten

Er heeft meerdere malen overleg plaatsgevonden met de secretaris van het STIGON-programma (Stimuleringsprogramma Innovatief Geneesmiddelenonderzoek en Ondernemerschap in Nederland van de ministeries van EZ, OC en W, VWS en NWO/ZonMw) en met prof. van Beynum, voorzitter van BioPartner (een stimuleringsprogramma van EZ). Beide programma's hebben als doel om academici te stimuleren een eigen bedrijf op te zetten rond geneesmiddelen (STIGON) en Life Sciences (BioPartner). Inmiddels zijn deze twee programma's geïntegreerd. Binnen STIGON was budget verkregen van het ministerie van VWS (2000-2003) om het opzetten van spin-off bedrijven rond weesgeneesmiddelen te bevorderen. Binnen STIGON heeft een project rond een weesgeneesmiddel financiële ondersteuning gekregen, binnen BioPartner minstens ook één project. De stuurgroep heeft hieruit de conclusie getrokken dat het opzetten van een eigen bedrijf voor weesgeneesmiddelen in Nederland blijkbaar erg lastig is. De stuurgroep heeft er daarom voor gepleit dat de vervolgfinanciering van het STIGON-programma door het ministerie van VWS op een andere wijze zou worden ingevuld. In mei 2004 heeft het ministerie op advies van de stuurgroep besloten dat het budget van € 500.000 voor vier jaar wordt besteed aan twee projecten. Het eerste is een onderzoeksproject ter voorbereiding van een programma weesgeneesmiddelen bij ZonMw; het tweede project omvat een senior-onderzoeker (orphan business developer) die intensiever en gericht bedrijven ertoe zal bewegen te kiezen voor de ontwikkeling van geneesmiddelen tegen zeldzame aandoeningen.

Internationale oriëntatie

De stuurgroep heeft zich vanaf het begin van haar instelling ook georiënteerd op mogelijkheden om op internationaal vlak onderzoek rond zeldzame aandoeningen te laten financieren. Zo is ze bijvoorbeeld aanwezig geweest bij een voorbereidende bijeenkomst in september 2001 in Brussel ter voorbereiding van het Zesde Kaderprogramma (2002-2006). Binnen dit subsidieprogramma is geld gereserveerd voor onderzoek aan zeldzame aandoeningen.

In juni 2002 heeft de stuurgroep meegedaan aan twee blikken van interesse (Expressions of Interest) om een 'Network of Excellence' op te zetten met verschillende landen. De coördinator van het project European Rare Disease Institute was Frankrijk en voor het project Nephird was dit Italië. In totaal zijn er 60 'Expressions' rond zeldzame aandoeningen ingediend. Voor het Integrated Project Eumitocombat dat gehonoreerd is en als coördinator Nederland heeft (Prof. J. Smeitink, Nijmegen) heeft de stuurgroep ondersteunende informatie aangeleverd.

Daarnaast heeft er veelvuldig contact plaatsgevonden met het bureau Senter (EG-liaison) van het ministerie van EZ en zijn meerdere onderzoekers die interesse hadden om een aanvraag in te dienen verwezen naar deze intermediaire organisatie.

De stuurgroep heeft verder voorbereidend werk gedaan in 2003 voor het project ERDITI dat in juni 2004 daadwerkelijk van start is gegaan. Dit project beoogt een publiek-private samenwerking voor het onderzoeken van geschikte moleculen voor behandeling van zeldzame aandoeningen. Het is een initiatief uit Frankrijk.

Daarnaast is de stuurgroep betrokken bij twee ERA-Net projecten vanaf 2003, namelijk het door Nederland gecoördineerde project Priority Medicines en het door Frankrijk gecoördineerde project E-Rare.

Ten behoeve van het project Priority Medicines heeft de stuurgroep in juni/juli 2004 een hoofdstuk over orphan drugs geschreven ten behoeve van het WHO-rapport 'Priority Medicines in Europe and the rest of the World'. In juni 2004 heeft de stuurgroep een bijeenkomst georganiseerd in Den Haag rond het project E-Rare.

2.2.4.3 Functie Architect

De functie 'architect' betekent het bevorderen van coördinatiepunten voor diagnostiek en behandeling van zeldzame aandoeningen met nadruk op modelontwikkeling ('virtuele' expertisecentra). De architect zal bestaande modellen in Nederland en de EU inventariseren, structuur bieden aan de 'natuurlijke' ontwikkeling van dergelijke coördinatiepunten, 'ontwerpen' van modellen van

zorgonderzoek, (vrijwillige) patiëntenregistraties stimuleren en verbeteren van procedures voor de praktische beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen.

De invulling van deze functie tot nu toe is vooral inventariserend geweest door middel van het financieren van drie patiëntgeoriënteerde projecten en het opzetten van werkgroepen om een aantal onderwerpen verder uit te zoeken.

Projecten

Het *eerste* project hield financiële ondersteuning in van de activiteiten van de Werkgroep Zeldzame aandoeningen. Deze werkgroep was opgericht in 2000 door de patiëntenkoepels VSOP en CG-Raad. Ze wilde een aanspreekpunt worden voor mensen met een zeldzame aandoening en hun (eventueel aanwezige) patiëntenverenigingen en hun knelpunten inventariseren. De stuurgroep ondersteunde dit initiatief van 1 januari 2002-1 januari 2004 met een positieve tussentijdse evaluatie. De werkgroep heeft intussen een vaste groep mensen om zich heen verzameld, geeft de e-mail nieuwsbrief Zelden uit en stuurt deze naar 150 adressen, en heeft onder meer een goedbezochte Workshop in september 2002 georganiseerd.

Een van de secretarissen neemt als waarnemer deel aan de werkgroep.

Het *tweede* project betrof een 9-maands project van Nivel en omvatte het inventariseren van de knelpunten in de zorg bij mensen met een zeldzame chronische aandoening. Hierbij werd gebruik gemaakt van het Patiëntenpanel Chronisch Zieken. Het onderzoeksproject startte in mei 2002 en eindigde in februari 2003. Het verslag hiervan werd in mei 2003 gepubliceerd. Uit het Nivelonderzoek komt naar voren dat patiënten met een zeldzame chronische aandoening nog meer problemen ondervinden dan mensen met een meer voorkomende chronische aandoening. Een groot deel van deze problemen overstijgt het specifieke van de kwaal. Het gaat hierbij om problemen rond werk, wonen, financiële situatie en seksualiteit. Bijna een kwart van de patiënten heeft behoefte aan emotionele ondersteuning, bijvoorbeeld van artsen, een psychosociale hulpverlener of via contacten met lotgenoten. Een van de suggesties van het Nivel is dat de gezondheidszorg nog onvoldoende lijkt ingespeeld op de specifieke behoeften van mensen met een weinig voorkomende aandoening en adviseren meer inlevingsvermogen, coördinatie en betere afstemming. Via een persbericht van Nivel (juli 2003) zijn de resultaten openbaar gemaakt. Nivel heeft de resultaten gepresenteerd via een poster op een internationale bijeenkomst van EURORDIS in oktober 2003 in Parijs. Een mondelinge presentatie heeft plaatsgevonden tijdens een bijeenkomst op 15 november 2003 in Den Haag, die was georganiseerd door de stuurgroep. Een Engelstalige bibliografie Rare Diseases werd gepubliceerd in augustus 2003 en werd gefinancierd door het Nivel. Deze bibliografie is gestuurd naar de leden van het Comité Weesgeneesmiddelen (EMEA) en was beschikbaar voor deelnemers van de 4th EPPOSI Workshop op 13-14 november 2003 in Den Haag.

In 2004 heeft de stuurgroep een klein *derde* project gefinancierd, genaamd 'Index mitochondriële diagnosenamen'.³ Dit project is aangevraagd door de twee patiëntenverenigingen VSN en VKS en heeft de bedoeling om in samenwerking met experts de complexe naamgeving van neuromusculaire aandoeningen te vereenvoudigen. Dit project zal in 2004 afgerond zijn.

2.2.4.4 Functie Denktank

De stuurgroep wil een kritisch (dat wil zeggen maatschappelijk en wetenschappelijk) debat over weesgeneesmiddelen stimuleren met het doel het 'klimaat' rondom de diagnostiek/behandeling van zeldzame aandoeningen te verbeteren. De stuurgroep doet dit door :

- Het starten van een debat of door deel te nemen aan een al lopende discussie over weesgeneesmiddelen;
- Een forum voor ethisch-maatschappelijke dilemma's en controversen binnen de weesproblematiek op te zetten;
- Het signaleren van knelpunten in de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening en gevraagd en ongevraagd advies geven aan relevante instanties en organisaties (waaronder de overheid) over de problematiek van weesgeneesmiddelen.

³ Het mitochondrion is een afzonderlijke structuur binnen de lichaamscel en - onder andere - betrokken bij verschillende stofwisselingsprocessen. Inmiddels is een groot aantal zeldzame stofwisselingsafwijkingen bekend, waarvan er tot op heden slechts enkele te behandelen zijn.

De stuurgroep heeft hiertoe een aantal bijeenkomsten belegd. Naast de 'invitational conference' in november 2001 en het symposium in 2002 (zie boven)) heeft de stuurgroep op 12 november 2003 een 'Round Table' georganiseerd rond de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen in Nederland. De stuurgroep was medeorganisator van de vierde internationale EPPOSI-Workshop in Den Haag op 13 en 14 november 2003. Aansluitend werd op 15 november, eveneens in Den Haag, een bijeenkomst gehouden over knelpunten in de zorg en de beschikbaarheid van geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen. De stuurgroep is ook betrokken bij de organisatie van de vijfde EPPOSI-Workshop in Berlijn in november 2004.

Daarnaast zijn/worden in 2004 vier Orphan Café's (debatcafé's) georganiseerd en werd er een Dialoog Weesgeneesmiddelen gevoerd in april 2004.

Bij al deze bijeenkomsten zijn de eerder genoemde doelgroepen aanwezig. Naast discussie biedt het Orphan Café de gelegenheid tot netwerkvorming tussen de verschillende belanghebbenden.

In de werkgroepen 'Epidemiologie en patiëntenregistratie' en 'Beschikbaarheid van geneesmiddelen voor behandeling van zeldzame aandoeningen' wordt een aantal knelpunten nader uitgewerkt en worden aanbevelingen gedaan. De stuurgroep is ook geconsulteerd door CVZ over de uitvoeringstoets Weesgeneesmiddelen. Deze uitvoeringstoets had betrekking op het ontwikkelen van een procedure voor vergoeding van weesgeneesmiddelen in Nederland. Achtergrond hierbij is het vanaf 2005 verplicht aanleveren van farmaco-economische gegevens bij de aanvraag voor vergoeding van een geneesmiddel. In februari 2002 en januari 2003 heeft CVZ rapportages uitgebracht. In april 2004 heeft de minister van VWS zijn standpunt over vergoedingen van weesgeneesmiddelen uitgebracht. Gedurende dit traject heeft de stuurgroep gereageerd op de rapporten van CVZ door brieven en een gesprek met vertegenwoordigers van CVZ te voeren. Door middel van het signaleren aan de minister van knelpunten in zijn standpunt en het voorbereiden van kamervragen rond de vergoeding van een specifiek weesgeneesmiddel en het aanbieden van een petitie in juni 2004 heeft de stuurgroep politieke aandacht gevraagd voor vergoeding van weesgeneesmiddelen en andere relevante problemen en knelpunten.

Daarnaast heeft de stuurgroep (politieke) aandacht gevraagd door mensen met een zeldzame aandoening in beeld te krijgen met 'boomerangkaarten' en een radiospot ingesproken door voormalig minister Borst, het sturen van nieuwsbrieven, het sturen van brieven naar de informateur van het kabinet, politieke partijen enz.

Naar aanleiding van het eerste mandaat van het Comité Weesgeneesmiddelen is de stuurgroep gevraagd om suggesties en commentaar te geven. De brief is integraal opgenomen in het driejarig rapport van de COMP/EMEA.

Vertegenwoordigers van stuurgroep en secretariaat nemen ook deel aan klankbordgroepen, aan de werkgroepen van de stuurgroep (zie 2.2.5), aan werkgroepen van andere organisaties op het terrein van de zeldzame aandoeningen en aan het Forum Biotechnologie en Genetica.

2.2.5 De werkgroepen van de stuurgroep

Tijdens en direct na het symposium in 2002 hebben meerdere deelnemers gevolg gegeven aan de oproep om met de stuurgroep mee te willen denken, input te willen leveren, etc. Ter introductie van de website <http://www.weesgeneesmiddelen.nl> (of: www.zeldzameziekten.nl) die op 30 april 2002 van start ging, werd een mailing gestuurd naar alle deelnemers van invitational conference en/of symposium. In de begeleidende brief kon men zijn/haar expertise opgeven. In totaal kreeg de stuurgroep 119 reacties.

Daarnaast hebben ook meerdere deelnemers aangegeven met de stuurgroep te willen praten om hun eigen problemen voor te leggen of om steun voor internationalisering te krijgen.

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen heeft in 2002 een strategieplan opgesteld. Centraal element hierin was om de inbreng van de vertegenwoordigers van de diverse doelgroepen te verankeren in activiteiten en de uiteindelijke aanbevelingen van de stuurgroep. Hiertoe heeft de stuurgroep vijf thematische werkgroepen opgezet rond door de stuurgroep aangewezen onderwerpen.

In elke werkgroep (met uitzondering van de Werkgroep Educatie) zitten vertegenwoordigers uit het veld en geïnteresseerde stuurgroepleden. Voorzitter van een werkgroep is een van de stuurgroepleden. Coördinatoren van deze werkgroepen zijn de secretarissen van de stuurgroep; op deze manier komt de informatie van de verschillende werkgroepen bij het secretariaat bijeen. De thema's van de werkgroepen zijn gekozen op grond van de onderwerpen die de stuurgroep als grootste knelpunt zag. De samenstelling van de groepen werd in najaar 2002 bepaald en de werkgroepleden werden gevraagd. De meeste werkgroepleden hadden hiervoor zelf aangegeven mee te willen denken met de stuurgroep. De werkgroepen zijn elk gestart in de periode januari-juni 2002. De werkgroepen zijn tijdelijk van aard en hebben de opdracht meegekregen van de stuurgroep. Meerdere werkgroepen zijn ingesteld om knelpunten te analyseren en aanbevelingen te doen voor verbetering. Het eindrapport van meerdere werkgroepen wordt verwacht in najaar 2004. De opdracht en uitvoering van de werkgroepen worden hieronder toegelicht. De samenstelling van de organisaties in de werkgroepen staat weergegeven in bijlage 9.

2.2.5.1 De werkgroep Epidemiologie en Patiëntenregistraties werd opgezet om knelpunten te inventariseren rond de epidemiologie en registratie. Bestaande patiëntenregistraties werden geïnventariseerd teneinde de mogelijkheden voor registratie van zeldzame aandoeningen te onderzoeken en protocollen hiervoor te ontwikkelen. In september 2004 is een verslag met aanbevelingen uitgebracht.

2.2.5.2 De werkgroep Beschikbaarheid van geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen heeft de procedures inzichtelijk gemaakt die gevolgd moeten worden om geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen beschikbaar te maken. Beschikbaar betekent in dit verband verkrijgen én vergoeden van weesgeneesmiddelen. Hierbij is niet alleen aandacht besteed aan Europees geregistreerde weesgeneesmiddelen, maar ook aan elders geregistreerde geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen, niet geregistreerde geneesmiddelen en apotheekbereidingen. Naast het ontwikkelen van materiaal met informatie over de procedures voor beschikbaarheid voor behandelaars en apothekers bestemd voor het Farmacotherapeutisch Kompas van het College voor zorgverzekeringen en een aparte folder voor patiënten, worden knelpunten in het proces geïnventariseerd en geanalyseerd, waarna in het eindrapport aanbevelingen zullen worden gedaan ter verbetering van de knelpunten.

2.2.5.3 De werkgroep Website heeft als opdracht het ondersteunen en adviseren van de stuurgroep bij het actualiseren, aanvullen en verbeteren van de website www.weesgeneesmiddelen.nl. Inmiddels wordt gewerkt aan een database over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen. Naar verwachting is een try-out van deze database in de tweede helft van 2004 beschikbaar. Meer informatie over de website is beschikbaar in bijlage ...

2.2.5.4 De werkgroep Onderzoek heeft als opdracht Nederlands onderzoek rond zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen te inventariseren en te stimuleren, mede in verband met het Europese Zesde Kaderprogramma (2002-2006). Augustus 2002 is een voorlopige inventarisatie uitgevoerd rond de interesse van Nederlandse groepen rond onderzoek aan zeldzame aandoeningen. Nadere analyse toonde aan dat 49 van de 60 groepen zich vooral bezig houden met fundamenteel onderzoek, 50 groepen doen klinisch werk en 26 groepen doen onderzoek naar therapeutische toepassingen. Achttien groepen doen onderzoek 'from bench to bedside to bench'. De werkgroep zal betrokken worden bij de begeleiding van het onderzoeksproject ter voorbereiding van een programma weesgeneesmiddelen bij ZonMw.

2.2.5.5 De werkgroep Educatie heeft als opdracht versterking van kennis inzake zeldzame aandoeningen bij de verschillende doelgroepen. De werkgroep besloot om zich echter eerst te concentreren op de medische specialisten in de academische centra. De werkgroep heeft een concept informatiemiddag opgesteld en besproken met twee academische centra waarmee gezamenlijk de eerste twee informatiebijeenkomsten in oktober en november 2004 worden

georganiseerd. Na evaluatie van deze twee bijeenkomsten zullen de andere academische centra worden benaderd om een informatiemiddag te organiseren. Daarnaast is overleg gaande hoe deze en andere doelgroepen via artikelen geïnformeerd kunnen worden. Een concept artikel voor het Nederlands tijdschrift voor Geneeskunde bevindt zich in de afrondende fase.

3 Meningen over de stuurgroep weesgeneesmiddelen

Interviews met personen uit relevante doelgroepen

3.1 Inleiding

Naast een inventarisatie en evaluatie van de activiteiten van de stuurgroep is beoordeling van de effecten van deze activiteiten van belang. Om hierin inzicht te krijgen is een 'Quick Scan' uitgevoerd door het bureau Secondant onder een aantal doelgroepen van de stuurgroep en/of betrokkenen bij het thema weesgeneesmiddelen.

Een kwalitatieve verkenning

Gedurende de maand juni 2004 heeft Secondant interviews gehouden met personen uit doelgroepen die meer of minder rechtstreeks te maken hebben (gehad) met de stuurgroep. Het was noodzakelijk binnen een korte tijdperiode informatie te verzamelen over de meningen van deze groepen over de stuurgroep. Vanwege het korte tijdsbestek heeft Secondant slechts een beperkt aantal personen kunnen interviewen uit de volgende groepen: patiënten, wetenschap, farmaceutische industrie, verzekeraars en een aantal buitenlandse experts die betrokken zijn bij het thema weesgeneesmiddelen. Uitgangspunt hierbij was dat de geïnterviewden minimaal bekend waren met het bestaan van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen.

Werkwijze

Secondant heeft de kwalitatieve verkenning uitgevoerd door afname van 15 interviews met betrokkenen in binnen- en buitenland mede aan de hand van vragenlijsten (semi-gestructureerd interview). Één gesprek betrof een groepsinterview met enkele vertegenwoordigers van verzekeraars. In de vragenlijst voor de buitenlandse experts is voor een beperkte opzet gekozen omdat het hier vooral ging om het verkrijgen van een algemene indruk van de ondervraagden over de stuurgroep en het effect van zijn activiteiten.

De vragen voor de binnenlandse respondenten zijn gecategoriseerd in een aantal rubrieken, t.w.: bestuurlijk, taken, activiteiten, resultaten, wensen voor de toekomst, rol van de verschillende doelgroepen en rol van de overheid (bijlage 7) De beperktere vragenlijst voor de buitenlandse experts bevatte vragen over algemene zaken van bestuurlijke aard, de opdracht, activiteiten en resultaten. Tevens was ruimte opgenomen voor algemene commentaren en suggesties (bijlage 8). De aard van de vragen heeft hier en daar voor overlap gezorgd in de beantwoording. Dit hoofdstuk geeft een samenvatting van de interviews in de vorm van conclusies en aanbevelingen. Bijlage 9 bevat de lijst met geïnterviewde personen, bijlage 10 Bevat een gedetailleerde uitwerking van de interviews.

3.2 De conclusies en aanbevelingen uit de interviews

3.2.1 Inleiding

In deze paragraaf volgen de meest in het oog springende conclusies en aanbevelingen die uit de interviews met de verschillende gesprekspartners naar voren komen. Het gaat hierbij veelal om de grote lijnen en daaruit volgende opmerkingen. De aanbevelingen behoren tot de uitkomsten van de gesprekken met de vertegenwoordigers van de doelgroepen en moet men zien van de uiteindelijke aanbevelingen aan het eind van het evaluatierapport.

Men moet uiteraard in ogenschouw nemen dat de kritiek en suggesties geleverd zijn vanuit de aanwezige kennis van de gesprekspartners over de activiteiten van de stuurgroep

weesgeneesmiddelen. In hoeverre de huidige activiteiten van de stuurgroep al voorzien, dan wel tegemoet komen aan de kritiek of de suggesties, komt in hoofdstuk 4 aan de orde.

Bij de ondervraagden bestaat ondanks kritiek waardering en respect voor de resultaten van de stuurgroep. De algemene indruk is dat de aandacht voor het thema op meerdere fronten is toegenomen en dat de stuurgroep er aan heeft bijgedragen dat het netwerk rond het onderwerp aan kracht heeft gewonnen. Ook is de kennis over onderzoek op het terrein van weesgeneesmiddelen verbreed. Alom is men van mening dat de stuurgroep meer tijd en uitbreiding nodig heeft om haar opdracht geheel te verwezenlijken. Daarom vindt men het vanzelfsprekend dat de stuurgroep blijft bestaan.

Ook de buitenlandse experts zijn in meerderheid positief over de Nederlandse aanpak van de problematiek rond weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen. Men haalt hieruit veel inspiratie voor de vormgeving van het beleid op dit terrein in eigen land. Nederland wordt een voortrekkersrol toegedicht en door internationale organisaties regelmatig genoemd als voorbeeld voor andere landen. Wel moet het beleid internationaal krachtiger worden uitgedragen

3.2.2 Conclusies en aanbevelingen uit de interviews

Organisatorische aspecten

De kennis van de verschillende doelgroepen over de bestuurlijke aspecten van de stuurgroep is redelijk goed te noemen. Men weet wie de stuurgroep heeft ingesteld en waarom en heeft een globaal beeld van de doelstellingen, financiering en de samenstelling.

Het bedrag van € 453.000,- per jaar voor de stuurgroep is naar de mening van een meerderheid mager. De huidige subsidiëring komt ten goede aan organisatiekosten en wat beleidsontwikkeling en, ondanks alle waardering, onvoldoende aan zaken die er echt toe doen, zoals de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en alles wat daarbij hoort. Een aantal geïnterviewden geeft suggesties voor uitbreiding van de stuurgroep, verzekeraars vinden het bijvoorbeeld een nadeel dat zij geen deel uitmaken van de stuurgroep.

Enkele patiënten vragen zich af of de huidige vertegenwoordiging van patiënten in de stuurgroep wel voldoende recht doet aan het grote belang dat moet worden toegekend aan de stem van de vele mensen met verschillende aandoeningen.

In de stuurgroep zouden ook gezaghebbende onderzoekers op het terrein van erfelijke metabole (zeldzame) ziekten zitting moeten nemen. Verder zou men een aansprekende, publiciteitstrekkende, persoon moeten toevoegen aan de stuurgroep.

Een vertegenwoordiger uit de politiek bijvoorbeeld zou de stuurgroep krachtiger maken. Ook een vertegenwoordiger van de Vereniging Klinische Genetica zou autoriteit toevoegen aan de stuurgroep. De kennis bij de respondenten over de opdracht van de stuurgroep is over het algemeen redelijk te noemen. Specifieke taken kent men minder goed en hoe de stuurgroep de opdracht wil verwezenlijken, is nauwelijks bekend.

De stuurgroep moet volgens sommigen meer positie innemen in het beleid, zich krachtiger politiek profileren en ervoor zorgen dat in de maatschappij het thema nog meer gaat leven. Het beleid moet veel minder vrijblijvend worden, m.a.w. er moet meer politiek gewicht ontstaan om te zorgen voor maatregelen op het gebied van wet- en regelgeving en het scheppen van aantrekkelijke voorwaarden voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen.

De stuurgroep moet meer autoriteit krijgen om daadwerkelijke verbeteringen te realiseren.

Informatie

De website van de stuurgroep wordt vooral geraadpleegd door patiënten en zij zijn hierover in het algemeen positief. Een enkeling vindt echter de website onvoldoende toegankelijk en is bovendien van mening dat deze onvoldoende bekend is. Overige doelgroepen kennen het bestaan van de website voor een deel wel, kijken er ook wel eens naar, maar geven de voorkeur aan andere bronnen, die gelet op hun vakgebied, meer voor de hand liggen.

De stuurgroep legt in haar uitingen te veel nadruk op de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en te weinig op de diagnostiek.

Toekomstwensen van de respondenten.

De ondervraagden zijn niet zo goed op de hoogte van concrete activiteiten van de stuurgroep, hoewel er wel een groot aantal veronderstelde activiteiten de revue passeren.

De waardering voor de activiteiten van de stuurgroep is over het algemeen in aanzet positief, maar men erkent dat de stuurgroep meer tijd nodig heeft om verschillende activiteiten voldoende uit de verf te laten komen.

Men is nauwelijks op de hoogte van concrete plannen die de stuurgroep heeft.

Van het grootste belang is dat de stuurgroep beter zicht krijgt op het brede palet van zeldzame aandoeningen zodat adequater kan worden bepaald welke patiëntengroep men moet betrekken bij concrete activiteiten. Hoewel dit organisatorisch lastig is moet de patiëntenvertegenwoordiging in de activiteiten van de stuurgroep boven de grenzen van bepaalde aandoeningen uitkomen. Met andere woorden: maatwerk bij het ondernemen van verschillende activiteiten.

Internationale aspecten

De stuurgroep oriënteert zich te weinig op de samenwerking met het buitenland, in het bijzonder de andere EG-lidstaten. Het zou, volgens de geïnterviewden, toch mogelijk moeten zijn om wereldwijd, een overzicht te krijgen van zeldzame aandoeningen, medicijnen, klinische studies en andere onderzoeken, centra met de meeste expertise, enz. De loketfunctie zou hierdoor verbeteren.

Een algemeen gevoel is dat de stuurgroep meer haar gezicht moet laten zien, in binnen- en buitenland, en moet proberen een bijdrage te leveren aan concrete samenwerking.

Belangrijke voordelen hierbij:

Wanneer er een wereldwijd overzicht van zeldzame aandoeningen (incl. prevalentie en incidentie) beschikbaar is, moet er internationale prioriteren tot stand komen van de meest urgente aandoeningen. Klinische studies kunnen beter op een grotere internationale schaal plaatsvinden, gelet op de aantallen patiënten. In ieder geval moet er, meer dan nu het geval is, worden samengewerkt.

Het zou een goede zaak zijn de resultaten van de prevalentie/incidentie studies en de uitkomsten van klinische onderzoeken te communiceren naar de farmaceutische industrie. Deze kan dan in haar onderzoek naar geneesmiddelen voor veelvoorkomende ziekten een grotere alertheid aan de dag leggen op de toepassing voor zeldzame aandoeningen.

Er moet een internationaal op elkaar afgestemd systeem komen voor registratie- en vergoedingen van weesgeneesmiddelen. De hiervoor beschreven internationale aanpak moet leiden tot het instellen van een Europees kenniscentrum waar alle informatie beschikbaar is op het terrein van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Van hieruit kan dan vervolgens ook nader onderzoek geïnitieerd worden. De stuurgroep kan dan als loket voor Nederland dienen.

Mocht blijken uit een intensievere samenwerking op Europees- of mondiaal niveau dat er overlap zit in de taken van de stuurgroep, dan kan men bezien welke niet meer of minder gedaan kunnen worden.

Goed monitoren van het hele proces rond de ontwikkeling, beschikbaarheid en werking van weesgeneesmiddelen, bij voorkeur op Europees of zelfs mondiaal niveau moet van de grond komen. Ook zou de stuurgroep een regiefunctie moeten kunnen realiseren in nationale activiteiten rond de problematiek rond de weesgeneesmiddelen.

Onderzoek, ontwikkeling en beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen

De stuurgroep zou zich kunnen richten op databanken van instellingen als CVZ, KNMP, CBS Prismant, SCP en Zorgverzekeraars Nederland. Hier kan men het nodige mee doen in epidemiologische zin. Dit is ook nuttig voor het bepalen van de ziektelast en het ingezette instrumentarium (geneesmiddelen, behandelaars en de effecten van beiden)

De stimulering van onderzoek is echt onvoldoende uit de verf gekomen, terwijl onderzoek toch een cruciale component is op de route naar ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Een oorzaak die hier

vermoedelijk aan ten grondslag ligt is dat de stuurgroep tot nu toe te weinig tijd en te weinig geld heeft gehad om op dit terrein een krachtige inspanning te leveren. Men moet toponderzoekers meer mobiliseren om samen de “strijd” aan te gaan voor meer geld en mogelijkheden en op elkaar afgestemd onderzoek.

Het vraagstuk rond de vergoedingen voor weesgeneesmiddelen heeft de stuurgroep onvoldoende opgepakt vinden sommigen. Ook noemt men de geringe betrokkenheid bij de discussie over bepaling welke arts weesgeneesmiddelen mag voorschrijven en welke niet. In ieder geval is er te weinig aandacht voor concentratie van expertise, behandeling en voortschrijding.

De stuurgroep moet meer accent leggen op de risico's van behandeling. Dit issue raakt ook de discussie over de kwaliteit van zorg voor de individuele patiënt. Hierin past monitoren van de farmacologische werking van een weesgeneesmiddel, maar dus ook wie waar mee bezig is in Nederland, Europa en zelfs wereldwijd. De stuurgroep laat de oren teveel hangen naar de farmaceutische industrie en de behandelaars en daarom is er onvoldoende aandacht voor concentratie en monitoren van behandeling. Men zou krachtiger moeten opereren om te komen tot een zorgsysteem met meer maatwerk voor de individuele patiënt. In de praktijk van de verzekeraar ziet men op dit punt zaken fout gaan. Sommige patiënten zouden zijn overleden als ze niet de toegang hadden gehad tot “eigen”, vaak digitale, informatiebronnen.

De stuurgroep zou moeten zorgen voor een traject waarbij de universiteiten tot duidelijke plannen komen voor fundamenteel onderzoek en dat de industrie hierbij vervolgens aansluit. Hiermee wordt voorkomen dat afstemming van onderzoek plaatsvindt aan de hand van de agenda's van de farmaceutische industrie; een situatie die zich nu veelal voordoet.

De stuurgroep moet het meer tot zijn verantwoordelijkheid rekenen om actueel geïnformeerd te zijn op het terrein van de farmaco-genetica.

De stuurgroep zou eraan bij moeten dragen dat er prikkels komen voor de farmaceutische industrie om weesgeneesmiddelen te ontwikkelen.

De stuurgroep zou voor consequente ondersteuning van betrokken partijen bij registratie – en beschikbaarstelling van weesgeneesmiddelen moeten kunnen zorgen. Hierbij moet een, voor alle partijen, realistisch beeld van de ontwikkelingsfase worden gegeven.

De stuurgroep zou moeten proberen wegen te vinden om financiële perikelen die de ontwikkeling- en beschikbaarstelling van weesgeneesmiddelen in de weg staan te helpen oplossen.

De stuurgroep moet een gezaghebbende rol spelen bij de verdeling van financiën voor onderzoek. Er zou een ZonMw stimuleringsprogramma moeten komen voor onderzoek en ontwikkeling m.b.t. weesgeneesmiddelen.

Behalve dat structurele financiering nodig is voor het waarborgen van de stuurgroepactiviteiten zou de stuurgroep een instrumentarium in handen moeten krijgen om de uitvoering van het beleid m.b.t. tot onderzoek en ontwikkeling meer kracht bij te zetten. Het gaat dan in feite om machtsmiddelen. Beleidsmakers zouden ook meer inzicht moeten krijgen in de portee van het doen van onderzoek en het ontwikkelen van medicijnen.

Belangrijke winst zou men kunnen behalen door een interdepartementale samenwerking tussen VWS, EZ en OC&W.

De farmaceutische industrie moet worden aangesproken op haar maatschappelijke verantwoordelijkheid of zelfs wettelijk verplicht worden een zekere bijdrage te leveren aan de financiering van initiatieven als de stuurgroep. Daarbij moet vanzelfsprekend belangenverstrengeling worden voorkomen. Andere genoemde partijen in dit verband zijn: de Europese Unie en de ziektekostenverzekeraars

Samenvattend: meer aan de weg timmeren via een grotere politieke en maatschappelijke lobby, zorgen dat er één loket komt voor gecoördineerde informatie en ondersteuning, inzicht in prevalentie, incidentie, onderzoek en behandeling wereldwijd, aandacht voor goede communicatie met artsen en specialisten, meer aandacht voor de patiënt en dan pas aan medicijnen, meer concrete acties in het gehele proces van onderzoek en het op de markt brengen van relevante medicijnen.

Betekenis voor de eigen organisatie, betrokkenheid bij activiteiten

De betekenis van de stuurgroep voor de eigen organisatie is divers. Een aantal organisaties prijst de stuurgroep, met name het secretariaat, anderen geven aan dat (tot nu toe) de stuurgroep weinig voor de eigen organisatie betekent heeft.

De betekenis van de stuurgroep voor de eigen organisatie kan in belangrijke mate toenemen door realisatie van bovengenoemde activiteiten op het terrein van kennisvermeerdering, samenwerking en afstemming in internationaal verband.

Verzekeraars moeten meer benaderd worden door de stuurgroep; zij zijn immers de organisaties die zorgen voor financiering van behandelingen.

De kwaliteit van zorg moet een meer prominente rol krijgen op de agenda van de stuurgroep.

De betrokkenheid van de ondervraagden bij activiteiten van de stuurgroep is niet groot. Het zijn meestal patiënten die wel eens participeren in activiteiten. De verzekeraars zijn recent betrokken bij de werkgroep beschikbaarheid.

Bij de geïnterviewden bestaat geen duidelijk beeld over de doelgroepen van de stuurgroep. Wel vinden meerderen dat de stuurgroep zich meer moet richten op de politiek en de algemene bevolking om een groter maatschappelijk commitment te realiseren.

Voorlichting en zichtbaarheid

De kwaliteit van de voorlichting die uitgaat van de stuurgroep vindt men over het geheel genomen goed.

De algemene noemer is dat de zichtbaarheid verbeterd moet worden. Enkelen benadrukken dat het in eerste instantie gaat om de zichtbaarheid van de problematiek en niet zozeer om de zichtbaarheid van de stuurgroep

De legitimatie van de stuurgroep moet beter in beeld worden gebracht.

Men vindt dat duidelijker moet worden op welke vragen en problemen de stuurgroep een antwoord heeft en waarop niet. Als de stuurgroep er niet zou zijn; welke problemen zouden zich dan voordoen?

Rol van de overheid

De belangen van de verschillende partijen in de sector zijn te groot om de verantwoordelijkheid voor beleid aan "het veld" over te laten. De rol van de overheid is daarom cruciaal.

De subsidiëring van de stuurgroep vindt men in het algemeen een zaak van de overheid, gelet op tegengestelde belangen en toenemende marktwerking in de zorg. Enkelen geven echter aan dat de farmaceutische industrie ook zou moeten bijdragen.

3.2.3. Kennis van en meningen over de stuurgroep uit het buitenland

Organisatorische aspecten

De kennis onder de geïnterviewde buitenlandse experts over de stuurgroep is bij sommige geïnterviewden verbazingwekkend groot bij anderen echter zeer beperkt.

Men weet over het algemeen niet zeker waarom de stuurgroep is ingesteld maar kan een groot aantal plausibele redenen noemen. Wel weten de buitenlandse experts wie de stuurgroep heeft ingesteld en wie financiert, hoewel enkele respondenten meerdere financiers veronderstellen.

Opdracht, taken en activiteiten

De officiële opdracht, specifieke taken en plannen zijn niet breed bekend maar men veronderstelt veel zaken die de werkelijkheid behoorlijk goed benaderen.

De helft van de ondervraagden geeft aan niets te weten over de activiteiten van de stuurgroep. De overige respondenten noemen er een behoorlijk aantal, dat in min of meerdere mate overeenkomt met de realiteit.

De meeste buitenlandse experts vinden dat de Nederlandse overheid vooruitloopt in de stimulering van initiatieven voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en behandelingen van zeldzame aandoeningen. Ook kent men grote waarde toe aan de coördinatie van beleid van verschillende autoriteiten en alle betrokken organisaties. De stuurgroep speelt hierin een grote rol. Nederland kan

dus in zekere zin een voortrekkersrol vervullen, waarbij de officiële steun van de overheid een groot voordeel is.

Betrokkenheid bij activiteiten

De buitenlandse respondenten waren alle op een of andere wijze betrokken bij activiteiten van de stuurgroep, met name door actieve deelname aan internationale workshops, die (mede) georganiseerd waren door de stuurgroep. Van recente initiatieven zijn de ondervraagden niet op de hoogte en ze waren hierbij dan ook niet betrokken.

Zichtbaarheid van de stuurgroep

De internationale zichtbaarheid van de Stuurgroep op internationaal niveau is redelijk goed, maar voor verbetering vatbaar, hoewel volgens een enkeling de internationale zichtbaarheid van de stuurgroep zeer goed is, zeker voor een nationaal orgaan.

Men ventileert een krachtig pleidooi voor een grootschalige Europese aanpak; de problematiek op nationaal niveau is te kleinschalig om tot grote stappen voorwaarts te komen.

De stuurgroep zou een nog krachtiger inspanning moeten doen om de nationale initiatieven op het terrein van weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen uit te dragen op internationaal niveau.

De stuurgroep zou moeten participeren in een Europees onderzoeksnetwerk (European Research Area) dat zich richt op de coördinatie van initiatieven van actieve lidstaten. Dit zou een uitbreiding van het huidige programma betekenen, waaraan nu alleen Frankrijk, Duitsland en Spanje deelnemen.

De stuurgroep zou moeten bewerkstelligen dat het thema weesgeneesmiddelen onderdeel wordt van het programma "Priority Medicines" tijdens het Nederlandse voorzitterschap van de Europese Unie in de tweede helft van 2004.

De aanpak in Frankrijk levert op sommige punten leermomenten op voor het Nederlandse beleid, vooral op het terrein van de public relations.

Voor de toekomst zou de stuurgroep zich de volgende vragen moeten stellen:

- Moet de stuurgroep de competentie krijgen om de specifieke zorg voor mensen met een zeldzame aandoening te organiseren/regelen?
- Moet de stuurgroep een specifiek budget krijgen en beheren om gericht onderzoek, netwerkontwikkeling enz. te subsidiëren?
- Is het de taak van de stuurgroep om een permanent informatiecentrum te realiseren, inclusief een telefonische hulplijn?

Eindconclusie van de interviews met betrokkenen uit de doelgroepen

De overheersende mening over het bestaan van de stuurgroep is positief en men vindt, ondanks een aantal kanttekeningen en opmerkingen, in het algemeen dat voortzetting van de stuurgroep noodzakelijk en vanzelfsprekend is om de goede initiatieven nader tot uitvoering te brengen en op sommige punten uit te breiden. Het onderwerp staat sinds de instelling van de stuurgroep beter op de kaart en de tot nu toe ondernomen initiatieven leiden tot meer aandacht voor- en inzet bij de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en de verbetering van de situatie van patiënten met een zeldzame aandoening. Voor het werk van de stuurgroep heeft men, in het algemeen, veel respect. Voortzetting van de stuurgroep, maar dan met meer personeel, geld en autoriteit, wordt dan ook door een grote meerderheid bepleit. Wanneer de overheid etaleert de patiënten met een zeldzame aandoening en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen serieus te nemen, moet men dit ook willen vertalen in meer geld voor deze materie, zo menen meerderen. Voor enkele buitenlandse experts is de wijze waarop Nederland de problematiek aanpakt een inspiratiebron voor verbetering van de situatie in het eigen land.

4 Activiteiten en de waardering hiervan: een verschil in perspectief

Disbalans tussen activiteiten van de stuurgroep en waardering bij doelgroepen

Dit hoofdstuk probeert samenhang te brengen en perspectief te geven aan de activiteiten van de stuurgroep (hoofdstuk 2) en de waardering hiervan door de geïnterviewde personen (hoofdstuk 3). Een opvallend kenmerk is het verschil tussen enerzijds de feitelijk verrichtte activiteiten en de waarneming en waardering hiervan door een aantal vertegenwoordigers van doelgroepen. Hoewel de stuurgroep en het resultaat van zijn activiteiten over de beschreven periode (april 2001 – mei 2004) in het algemeen een positieve indruk maken op de geïnterviewde personen, is er op onderdelen ook kritiek. In hoeverre is de kritiek - in vergelijking met de opdracht aan de stuurgroep - terecht en hoe kan deze eventueel verwerkt worden in beleidsplannen voor de komende tijd?

Een belangrijke opdracht aan de stuurgroep (bijlage 1) is de verbetering van informatie over zeldzame aandoeningen en hun behandelingsmogelijkheden aan patiënten en andere belanghebbenden. Uit hoofdstuk 2 blijkt dat deze taak daadwerkelijk is opgepakt en inmiddels permanente aandacht heeft (functie 'loket'). Niettemin bestaat er op onderdelen kritiek bij sommige geïnterviewden over de resultaten. Enkele opvallende aspecten hieruit zijn de volgende. Voor specifieke informatie over een ziekte zou men beter andere bronnen kunnen raadplegen dan de stuurgroep. Op sommige publiciteitsacties ter verbetering van de beeldvorming ('boomerangkaarten', 'Orphan Café's', onder te brengen bij de functie 'denktank'), bestaat eveneens kritiek. Ook constateert men een achterblijven van de stimulering van onderzoek en ontwikkeling van weesgeneesmiddelen (functie 'architect'). Een aantal geïnterviewden blijkt deels een ander verwachtingspatroon te hebben van de stuurgroep, men veronderstelt een sterkere invloed op beslissingen over de financiering van onderzoek, op het initiëren van wetenschappelijk onderzoek en op het verzamelen van epidemiologische gegevens. Een punt van kritiek is ook dat verzekeraars niet in de stuurgroep participeren. Sommigen zouden graag een sterkere politieke rol voor de stuurgroep willen zien (ondermeer een politicus in de stuurgroep) en een sterkere rol in Europees verband, zowel wetenschappelijk als politiek (dat wil zeggen in samenwerking met andere Europese organisaties invloed proberen te krijgen op het Europese beleid en besluitvorming).

Kritiek in perspectief

Om deze kritiek in een beter perspectief te plaatsen is het belangrijk de opdracht aan de stuurgroep – en daarmee de mogelijkheden en onmogelijkheden – na te gaan. De hoogte van het huidige jaarlijkse subsidiebedrag (€ 453.000) moet men hierbij eveneens betrekken. Deze opdracht kan men als volgt samenvatten: inventarisatie van problemen en lopende activiteiten op het terrein van de zeldzame aandoeningen, het voorkómen van overbodige (dubbele) werkzaamheden, het afstemmen en coördineren van activiteiten, het stimuleren en eventueel initiëren van activiteiten. De informatievoorziening over zeldzame aandoeningen aan patiënten moet daarbij bijzondere aandacht krijgen. De stuurgroep moet ook problemen signaleren en deze aan de geëigende instanties ter kennis geven. De stuurgroep heeft aldus meer een bemiddelende rol en minder een beslissende rol. De stuurgroep kan slechts een deel van zijn budget beschikbaar stellen voor enkele kleine projecten (twee tot drie per jaar). De stuurgroep is niet ingesteld met als doel subsidies te verdelen voor wetenschappelijk onderzoek of voor het verzamelen van epidemiologische gegevens. Overigens is recent wel extra geld beschikbaar gesteld (€ 500.000) aan ZonMw voor het ontwikkelen van een programma Weesgeneesmiddelen bij ZonMw en voor een 'orphan business developer' die Nederlandse farmaceutische bedrijven zal benaderen voor het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen. De stuurgroep heeft geen rechtstreeks politieke rol, al raakt het terrein van activiteiten uiteindelijk wel aan de politiek. Wel behoort het tot zijn taak knelpunten te signaleren aan de minister van VWS of anderen. De stuurgroep heeft dit ook gedaan, bijvoorbeeld over het CVZ rapport over de vergoeding van weesgeneesmiddelen. De stuurgroep levert een belangrijke bijdrage aan het project van het Nederlandse voorzitterschap van de EU 'Priority Medicines for Europe and the World'. Gewoonlijk maakt de farmaceutische industrie de agenda op voor de ontwikkeling van geneesmiddelen. Dit project beziet de ontwikkeling van geneesmiddelen, vanuit het perspectief van

de openbare gezondheid; de weesgeneesmiddelen moet men eveneens hiertoe rekenen. Informatievoorziening aan patiënten en anderen was – en is – een punt van aandacht en ook primair in de opdracht aan de stuurgroep geformuleerd. De opmerking van sommige geïnterviewden dat men meer en betere informatie van elders haalt, is in algemene zin moeilijk hiermee te rijmen. Indien dit werkelijk het geval is, zou informatievoorziening geen deel hoeven uit te maken van de opdracht aan de stuurgroep. Echter Europese Community Action Program uit 1999-2003 had informatieverbetering eveneens als speerpunt. Informatievoorziening door de stuurgroep kan soms gedetailleerd zijn over bepaalde aandoeningen of bepaalde procedures, maar vaker zal de stuurgroep – in overeenstemming met zijn opdracht - moeten verwijzen naar zijn eigen netwerk en naar andere instanties in het bezit van meer specifieke informatie. Men kan hierbij denken aan de Nederlandse en Europese registratieautoriteiten voor geneesmiddelen, aan het ministerie van VWS, aan farmaceutische industrieën, aan patiëntenverenigingen en aan universiteiten of academische ziekenhuizen in Nederland of in het buitenland. De stuurgroep heeft ook als opdracht netwerken te vormen met vergelijkbare Europese instellingen. Dit heeft hij ook daadwerkelijk gedaan en daarbij niet alleen het beleid van Nederland voor het voetlicht gebracht, maar ook actief deelgenomen aan gezamenlijke activiteiten. De stuurgroep kan ook op Europees niveau geen politiek instrument zijn, maar wel een groep die met Europese partners betrokken is bij het op de wetenschappelijke en politieke agenda zetten van de problematiek van de zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. De stuurgroep en zijn partners kunnen aldus via het Europese Parlement en de Europese Commissie deze agenda indirect beïnvloeden. Men kan hierbij denken aan Community Action Programs, aan de European Research Area (ERA-NET), aan het 7^e Kaderprogramma, aan de RARE Diseases Taskforce en toekomstige andere programma's. Bilaterale informatie-uitwisseling en samenwerking heeft ook plaatsgevonden, bijvoorbeeld met Denemarken, Frankrijk, Italië en Portugal. Ook houden vertegenwoordigers van stuurgroep en secretariaat voordrachten in internationaal verband. De algemene internationale zichtbaarheid van de stuurgroep wordt dan ook als zeer goed beoordeeld door de vier buitenlandse ondervraagden. Over zichtbaarheid in de tien nieuwe EG-lidstaten is nog geen uitspraak te doen.

De samenstelling van de stuurgroep is gebaseerd op het uitgangspunt dat relevante partijen erin vertegenwoordigd moeten zijn. Nu zal er altijd een afweging gemaakt moeten worden, niet elke zeldzame ziekte, elk wetenschappelijk instituut of onderzoekslijn zal vertegenwoordigd kunnen zijn; de vertegenwoordiging zal op een hoger geaggregeerd niveau moeten plaatsvinden. Na overleg tussen personen die bij vooroverleg betrokken waren is in het begin van 2001 een woorddracht gemaakt en de minister van VWS heeft hiermee ingestemd. Of de stuurgroep uitgebreid moet worden bijvoorbeeld met een vertegenwoordiging van de verzekeraars is zeker het overwegen waard.

Samenvattend kan men stellen dat de kritiek van de zijde van de geïnterviewden min of meer (sommige meer sommige minder) betrekking heeft op alle vier de functies, maar tegelijk moet men constateren dat er een verschil bestaat tussen enerzijds de opdracht aan en de invulling daarvan door de stuurgroep en anderzijds het beeld dat vertegenwoordigers van de doelgroepen hebben van de (on)mogelijkheden voor de stuurgroep. De algemene indruk van de stuurgroep bij de doelgroepen is echter positief.

5. Conclusies en aanbevelingen

Conclusies

De stuurgroep Weesgeneesmiddelen is op 6 april 2001 door de toenmalige minister van VWS, mw. Borst, ingesteld en kreeg als opdracht het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, het verbeteren van de situatie van patiënten met zeldzame aandoeningen, in het bijzonder de informatie voor deze patiënten (bijlage 1). Deze opdracht werd, in overleg met experts – onder wie patiënten – nader uitgewerkt in meer concrete doelen. Het was van het begin af aan duidelijk dat het rechtstreeks stimuleren of beïnvloeden van de ontwikkeling van een weesgeneesmiddel vooralsnog niet aan de orde kon zijn, vanwege het beperkte budget, maar ook omdat het ontwikkelen van (wees)geneesmiddelen is immers een zeer complexe, langdurige en kostbare aangelegenheid.⁴ De stuurgroep heeft daarom in eerste instantie het accent sterker gelegd op een verbetering van het klimaat rond de weesgeneesmiddelen, waarmee niet alleen een verbetering voor patiënten beoogd werd – in het bijzonder voor wat betreft de informatievoorziening – maar ook voor andere doelgroepen zoals behandelaars, onderzoekers, farmaceutische industrie en verzekeraars. Ook voor deze groepen is immers verbetering van informatie, communicatie over en weer tussen verschillende belanghebbenden, uitwisseling van gegevens en maatschappelijke acceptatie en waardering van groot belang. Deze uitwisseling van informatie kan betrekking hebben op de Europese regelgeving, de mogelijkheden voor het verkrijgen van een subsidie voor wetenschappelijke projecten of projecten rond de patiëntenzorg in Nederland of in Europees verband, de vergoedingsstatus van weesgeneesmiddelen in Nederland in vergelijking met andere lidstaten van de EG en de mogelijkheden tot samenwerking met andere Europese partners. Uiteindelijk draagt de stuurgroep hiermee op wat langere termijn indirect bij aan de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen.

Aan de hand van de vragen in paragraaf 1.2 is het mogelijk een oordeel te geven over de werkzaamheden van de stuurgroep en het effect van deze werkzaamheden bij de verschillende doelgroepen. Wel moet hierbij met vier beperkende factoren rekening worden gehouden: ten eerste dat de evaluatie ongeveer een half jaar eerder is uitgevoerd dan GMT zich aanvankelijk had voorgenomen (zie hoofdstuk 1), ten tweede dat vanwege de tijdsdruk slechts een beperkt aantal personen geïnterviewd kon worden, ten derde dat deze evaluatie, vanwege het ontbreken van gegevens vooraf, alleen via interviews met betrokkenen (de 'stakeholders') uitgevoerd kon worden en ten vierde dat er verschillen bestaan bij de doelgroepen tussen wat men verwacht van de stuurgroep en wat deze daadwerkelijk binnen zijn mogelijkheden heeft.

- Welke taken zijn opgepakt en hoe zijn deze tot concrete doelen verwerkt?
- Welke doelen zijn wél, welke zijn niet bereikt?

De informatievoorziening aan de doelgroepen, in het bijzonder aan patiënten is een belangrijke activiteit van de stuurgroep. Concrete doelen waren het starten van een website, en het opzetten van een 'loketfunctie' waar op aanvraag informatie geleverd kan worden (telefonisch, schriftelijk, e-mail). Het actief naar buiten brengen van beschikbare informatie en het initiëren van een maatschappelijk debat met organisaties van patiënten, industrie, wetenschap en politiek behoorde hiertoe. Sommige kamerleden heeft men kunnen interesseren voor deze materie. Minister Hoogervorst van VWS heeft op uitnodiging een internationale workshop in Den Haag (november 2003) geopend. Er wordt hiermee een goede invulling gegeven aan de functies 'loket' en 'denktank'.

Ten aanzien van de daadwerkelijke ontwikkeling van weesgeneesmiddelen is er niet veel kunnen gebeuren, deels vanwege de complexiteit van dit onderwerp, deels omdat het niet de eerste prioriteit had en omdat stimulerende Europese maatregelen - Verordening (EG)141/2000 in zake de weesgeneesmiddelen - recent van kracht waren geworden. Niettemin, in de stuurgroep hebben niet zonder reden twee vertegenwoordigers van de farmaceutische industrie zitting.

Bijzondere aandacht had de stuurgroep voor de discussie rond het advies van het CVZ over de vergoeding van weesgeneesmiddelen. Vergoeding van de vrijwel altijd dure weesgeneesmiddelen is

⁴ Inmiddels zijn er in de EG 17 weesgeneesmiddelen geregistreerd en is er voor 14 middelen een aanvraag voor registratie ingediend (september 2004).

een gevoelig punt, niet alleen in Nederland, maar ook in ander lidstaten van de EG. De stuurgroep heeft gedurende het proces zijn mening over het advies gegeven én over het standpunt van de minister van VWS over dit advies.

Het inventariseren van wetenschappelijke activiteiten op het gebied van zeldzame aandoeningen in Nederland is een ander doel dat gerealiseerd werd. Het heeft vooralsnog slechts tot beperkte stimulering kunnen leiden. Enkele projecten zijn financieel ondersteund: ondersteunen van de patiëntenwerkgroep Zeldzame Aandoeningen, inventariseren van de ziektelast voor patiënten met zeldzame aandoeningen, verbetering van epidemiologische gegevens in Nederland en een verbetering van de nomenclatuur van mitochondriale ziekten. Ook werd een bibliografie opgezet van wetenschappelijke literatuur over zeldzame aandoeningen. Indien, in samenwerking met ZonMw, een programma weesgeneesmiddelen verwezenlijkt zou kunnen worden zou dit een belangrijke stimulans kunnen zijn (zie beneden). Aan de functies 'aanjager' en 'architect' werd dus deels wel, maar deels ook minder invulling gegeven.

Internationaal gezien heeft de stuurgroep zijn werk goed verricht. Er zijn voordrachten gehouden bij verschillende organisaties en gelegenheden en de stuurgroep is deel van uit gaan maken van onderling verschillende netwerken van patiëntenorganisaties, wetenschappelijke instituten, farmaceutische industrie en Europese autoriteiten. De stuurgroep (en het beleid van de Nederlandse overheid) is internationaal bekend.

Samenvattend: de beschikbaarheid van informatie is duidelijk verbeterd, de zeldzame aandoeningen en de weesgeneesmiddelen 'staan op de kaart' van velen, maar nog zeker niet bij alle betrokkenen. Stimulering van onderzoek en ontwikkeling van weesgeneesmiddelen is wat achtergebleven, veeleer lag het accent op de beschikbaarheid in Nederland van geregistreerde weesgeneesmiddelen. Ter verbetering hiervan worden plannen ontwikkeld.

Internationaal is de stuurgroep 'aanwezig'.

- Wat zijn de redenen / oorzaken van het niet bereiken van een bepaald doel; een factor ter overweging hierbij is het relatief korte tijdstip van evaluatie na instelling van de stuurgroep;

Veel doelen van de stuurgroep zijn vanuit organisatorisch oogpunt bereikt of bijna bereikt. Ten aanzien van de concrete ontwikkeling van weesgeneesmiddelen geldt dat er niet zoveel gebeurd is; anderzijds was had dit ook niet de hoogste prioriteit voor de stuurgroep, vanwege enerzijds de complexiteit, langdurigheid en kostbaarheid van een dergelijke activiteit, anderzijds vanwege de beperkte mogelijkheden voor de stuurgroep, waardoor hij gedwongen werd tot het stellen van prioriteiten (zie hoofdstuk 1 en 2). Niettemin, de stuurgroep heeft samen met ZonMw plannen ontwikkeld om dit deel van de opdracht verder uit te werken. Zie bij de volgende vraag.

- Welke verdere concrete plannen zijn er om nog niet gerealiseerde doelen alsnog te halen;

ZonMw heeft in samenwerking met de stuurgroep recent een verzoek ingediend voor extra financiële ondersteuning voor de voorbereiding voor een programma weesgeneesmiddelen bij ZonMw én voor een 'orphan business developer' met als doel farmaceutische industrieën in Nederland te benaderen voor het daadwerkelijk ontwikkelen – voor zover binnen de mogelijkheden - van weesgeneesmiddelen. Deze aanvraag is in de eerste helft van 2004 gehonoreerd en aan nadere uitwerking van dit plan wordt gewerkt.

- Welke plannen zijn er voor nieuwe concrete doelen, waarbij nog geen traject in gang is gezet;

Beantwoording van deze vraag is niet van toepassing

- Beoordeling van de financiële verslagen en van de verhouding exploitatiekosten versus activiteiten in het kader van de taken;

De uitgaven van de stuurgroep staan in redelijk verband met de opdracht aan de stuurgroep. Uit de gegevens is echter niet op te maken of inkopen van diensten (bijvoorbeeld voor het opzetten van de website) efficiënt heeft plaatsgevonden.

- Wat is de perceptie van (de activiteiten van) de SWG bij de doelgroepen, eventueel ook in andere EG-lidstaten en / of relevante internationale organisaties?

De (activiteiten van de) stuurgroep maken in het algemeen een positieve indruk bij de geïnterviewde personen. Bij de vragen aan de vertegenwoordigers van organisaties in het buitenland moesten de vragen van een hoger geaggregeerd niveau zijn, waardoor er eerder sprake is van een algemene indruk dan een indruk over gedetailleerde aspecten.

De vertegenwoordigers van organisaties in Nederland hebben een positieve algemene indruk, maar op een aantal punten ook kritiek (hoofdstuk 3 en bijlage 10). De informatievoorziening wordt als wisselend beoordeeld, vooral voor wat betreft gedetailleerde informatie over specifieke – voor de geïnterviewden relevante - zeldzame aandoeningen. Ook is men kritisch over meer algemene acties zoals de 'boomerangkaarten' en de Orphan Cafés. Men heeft regelmatig duidelijk een ander beeld van het mandaat van de stuurgroep en de hieruit voortvloeiende mogelijkheden. De doelgroepen verkeren in de veronderstelling dat het mandaat groter is, zowel voor de Nederlandse situatie als de Europese situatie, maar tegelijkertijd geeft men uiting aan de wens dat de overheid (i.c. de minister van VWS) zowel het mandaat als de jaarlijkse subsidie nog zou moeten uitbreiden.

Hoofdstuk 4 gaat nader in op dit verschil tussen enerzijds de activiteiten en de (deels of geheel) verwezenlijkte doelen van de stuurgroep en anderzijds het beeld dat hiervan bij de doelgroepen bestaat. Twee belangrijke en beargumenteerde suggesties zijn een uitbreiding van de stuurgroep met een vertegenwoordiger van de verzekeraars en met een extra persoon uit de medische wereld, bij voorkeur met iemand die werkzaam is op het terrein van genetische, in het bijzonder metabole ziekten.

De eindconclusie is dat de stuurgroep de in de opdracht geformuleerde taken, binnen de drie jaar die betrekking hebben op deze evaluatie en met de gegeven financiële en personele mogelijkheden, zeer goed heeft opgepakt. De verantwoording en verslaglegging van acties, activiteiten en financiële besteding zijn transparant en in overeenstemming met de opdracht. Hoewel er bij een aantal personen uit doelgroepen toch misverstanden zijn gerezen over de mogelijkheden van de stuurgroep om veranderingen te weeg te brengen in de situatie rond weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen, doet dit weinig afbreuk aan het algemene positieve beeld dat de doelgroepen hebben van de stuurgroep. Deze misverstanden kunnen overigens met enige extra inspanning weggenomen worden.

Aanbevelingen

Aan de hand van de resultaten van deze evaluatie kunnen we de volgende aanbevelingen doen:

- Een communicatieplan opstellen met als doel de reikwijdte van de mogelijkheden voor de stuurgroep (nogmaals) duidelijk maken bij de doelgroepen ('loket' en 'denktank');
- De communicatie over algemene en specifieke onderwerpen gericht op de doelgroepen continueren en zonodig versterken en aan de brede publieksinformatie een minder hoge prioriteit geven ('loket' en 'denktank');
- De communicatie over sommige onderwerpen versterken: weesgeneesmiddelen ten tijde van registratie extra onder de aandacht brengen van betrokken behandelaars en patiënten met behulp van de informatie indicaties en bijwerkingen uit het European Public Assessment Report ('loket');
- Het wetenschappelijk onderzoek en de aandacht voor de zorg in academische ziekenhuizen dat relevant is voor zeldzame aandoeningen volgen, waar mogelijk coördineren en (vooralsnog indirect) stimuleren ('aanjager' en 'architect').
- In de afgelopen periode was een van de prioriteiten van de stuurgroep de beschikbaarheid van geregistreerde weesgeneesmiddelen. In de praktijk betekende dit betrokkenheid bij de discussie over de vergoeding van de weesgeneesmiddelen. Tijdens de volgende subsidieperiode moet een hogere prioriteit gegeven worden aan onderzoek en ontwikkeling van geneesmiddelen, niet alleen met de extra subsidie van € 500.000 (die formeel door ZonMw beheerd wordt), maar ook met de bestaande subsidie. Een nader uitwerken van de plannen

voor een programma weesgeneesmiddelen/zeldzame aandoeningen bij ZonMw behoort hiertoe, maar ook het bij elkaar brengen, meer dan tot nu toe het geval is geweest, van wetenschap en farmaceutische industrie met als doel het verkennen van de mogelijkheden tot het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen. Een programma bij ZonMw is één mogelijkheid, maar niet de enige. Indien een dergelijk programma gerealiseerd zou kunnen worden zou dit kunnen leiden tot een meer directe invloed van de stuurgroep ('aanjager' en 'architect').

- Het opnemen van een vertegenwoordiger van de verzekeraars in de stuurgroep ('denktank') en bezien of verdere uitbreiding wenselijk is.
- De stuurgroep betrekken bij overleg rond de vergoeding. Een bijdrage aan het overleg in de Commissie Farmaceutisch Hulp kan overwogen worden ('denktank').

BIJLAGE 1

Instellingsbesluit Stuurgroep weesgeneesmiddelen

6 april 2001/GMV 2150629

De Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,

Besluit:

Artikel 1

In dit besluit wordt verstaan onder:

- a. *de minister*: de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport;
- b. *de stuurgroep*: de stuurgroep, genoemd in artikel 2;
- c. *de weesgeneesmiddelen*: de geneesmiddelen, genoemd in artikel 2.

Artikel 2

1. Er is een Stuurgroep Weesgeneesmiddelen.
2. De stuurgroep heeft tot taak het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en het verbeteren van de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte, in het bijzonder het versterken van de informatievoorziening over zeldzame ziekten. De stuurgroep doet dit door:
 - de vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties, behandelars, onderzoekers, farmaceutische industrie, verzekeraars en anderen bij elkaar te brengen;
 - de problemen te inventariseren die de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen in Nederland in de weg staan;
 - de problemen van patiënten te inventariseren, in het bijzonder wat betreft de informatievoorziening;
 - te functioneren als aanspreekpunt voor belanghebbenden;
 - netwerken te vormen met vergelijkbare structuren binnen de andere EU-lidstaten en zonodig ook daarbuiten;
 - aan de betrokken instellingen oplossingen voor te stellen voor de herkende problemen;
 - hierbij te betrekken de Europese richtlijnen ter zake, in het bijzonder Verordening (EG) 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 inzake weesgeneesmiddelen en toekomstige programma's inzake weesgeneesmiddelen en zeldzame ziekten voortvloeiend uit Europese richtlijnen;
 - projectvoorstellen te beoordelen en advies hierover te geven aan het bestuur van het gebied Medische Wetenschappen van de Nederlandse Organisatie voor Wetenschappelijk Onderzoek (MW-NWO).
3. De stuurgroep maakt een jaarplan en legt dit ter goedkeuring aan de minister voor.
4. De stuurgroep brengt uiterlijk

31 december 2001 een eerste verslag uit. De stuurgroep brengt daarna jaarlijks verslag uit van zijn werkzaamheden.

5. De minister kan de stuurgroep ten aanzien van de uitvoering van de taak, bedoeld in het tweede lid, bijzondere aanwijzingen geven.

Artikel 3

1. De leden van de stuurgroep worden benoemd door de minister na voordracht van MW-NWO voor de duur van vier jaar. Deze benoeming kan één maal verlengd worden voor een periode van vier jaar.
2. Voor de eerste keer worden benoemd:
 - prof. dr. H.G.M. Leufkens, Faculteit Farmacie, Universiteit Utrecht, tevens voorzitter;
 - dr. H. van Bronswijk, agentschap College ter Beoordeling van Geneesmiddelen, Den Haag;
 - prof. dr. C.B.H.W. Lamers, gastroenteroloog, Leids Universitair Medisch Centrum, Leiden;
 - prof. dr. F.J.M. Gabreëls, emeritus kinderneuroloog, Universitair Medisch Centrum Sint-Radboud, Nijmegen;
 - mevrouw dr. C.M.A. Rademaker, ziekenhuisapotheker, Universitair Medisch Centrum, Wilhelmina Kinderziekenhuis, Utrecht;
 - dr. R.W. van Olden, Nefarma, Den Haag;
 - ir. J.G. Hanstede, BioFarmin, Leerdam;
 - mevrouw H. Meutgeert, Vereniging voor Kinderen met Stofwisselingsziekten, Zwolle en Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties, Soestdijk;
 - de heer A. van der Zeijden, Chronisch zieken en Gehandicapten Raad Nederland, Utrecht.

3. De stuurgroep stelt zijn eigen werkwijze vast.

Artikel 4

1. Het secretariaat van de stuurgroep zal worden gevoerd door het gebied Medische Wetenschappen van NWO. De coördinator weesgeneesmiddelen van MW-NWO treedt op als secretaris van de stuurgroep.
2. Aan de vergaderingen van de stuurgroep kan worden deelgenomen door een waarnemer van VWS.

Artikel 5

Na afloop van de werkzaamheden zendt, uiterlijk op 31 december 2004, de stuurgroep een eindverslag aan de minister.

Artikel 6

1. De leden van de stuurgroep ontvangen, in plaats van vacatiegeld, een vergoeding van f 450 per vergadering
2. De leden van de stuurgroep ontvangen een vergoeding voor reis- en verblijfkosten, in overeenstemming met het Reisbesluit binnenland.

Artikel 7

Het beheer van de bescheiden betreffende de werkzaamheden van de stuurgroep geschiedt op overeenkomstige wijze als bij het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. De bescheiden worden na beëindiging van de werkzaamheden van de stuurgroep opgeborgen in het archief van dat ministerie.

Artikel 8

Dit besluit treedt in werking met ingang van de tweede dag na de dagtekening van de Staatscourant waarin het wordt geplaatst en vervalt na het uitbrengen van het eindverslag.

Artikel 9

Dit besluit wordt aangehaald als:
Besluit Stuurgroep Weesgeneesmiddelen.
Dit besluit zal met de toelichting in de Staatscourant worden geplaatst.

*De Minister voornoemd,
E. Borst-Eilers.*

Uit: Staatscourant 12 april 2001, nr. 73 / pag. 18 1
VWS

Besluit Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

Toelichting

Conform het standpunt van de minister over het advies van de Raad van Gezondheidsonderzoek (brief aan de Tweede Kamer van 31 maart 2000, Kamerstukken 1999-2000, 2680 XVI, nr. 80) wordt een nieuwe nationale structuur weesgeneesmiddelen opgezet, bestaande uit een stuurgroep met vertegenwoordigers van belanghebbende partijen en een ondersteuning van deze stuurgroep door een secretariaat. De primaire taak van de stuurgroep is sturing geven aan de nationale structuur weesgeneesmiddelen; daarnaast is jaarlijks subsidie mogelijk van enkele projecten op het terrein van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en van zeldzame ziekten. De stuurgroep maakt daartoe een jaarplan en brengt jaarlijks verslag uit van zijn activiteiten aan de minister en op uiterlijk 31 december 2004 brengt de stuurgroep

een eindverslag uit. Mede aan de hand van deze verslagen zal over voortzetten van deze structuur na 2004 een beslissing worden genomen. De stuurgroep kan daarnaast relevante zaken op het gebied van de zeldzame ziekten en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen onder de aandacht brengen van de minister. Het secretariaat wordt ondergebracht bij het gebied Medische Wetenschappen van de Nederlandse Organisatie voor Wetenschappelijk Onderzoek (MWNWO). De financiële middelen worden in de vorm van een jaarlijkse subsidie aan MW-NWO toegekend in de periode 2001 tot en met 2004. MW-NWO beheert het secretariaat wat betreft huisvesting, personeel en financiën. MW-NWO voert tevens een kwaliteitstoets uit met betrekking tot de toewijzing van financiële middelen aan personen van wie een projectvoorstel positief is beoordeeld door de stuurgroep.

Uit: Staatscourant 12 april 2001, nr. 73 / pag. 18 2

BIJLAGE 2 De vier functies van de stuurgroep

Overzicht van activiteiten (2001-2004) gegroepeerd per functie van de stuurgroep

<u>Loket</u>	<u>Aanjager</u>	<u>Architect</u>	<u>Denktank:</u>
Werkgroep Website (2003-2004)	Werkgroep Onderzoek (2003-2004)	Subsidie werkgroep ZA (2002-2003)	Organisatie van Invitational conference 'Stuurgroep bepaalt de koers'(2001)
Website (2002) en database (2004) (detailgegevens in bijlage)	Oproep voor 6 ^e kaderprogramma Expertise centra (2002) en deelname twee Eol 's (2003-2004)	Subsidie Project: Nivel knelpunten in de zorg (2002-2003)	Organisatie van Symposium in Planetarium Gaasperplas (2002)
Werkgroep Educatie (2003-2004)	E-Rare (contacten) (2004)	Subsidie Project VSN-VKS (2004)	Bossessies stuurgroep (2002 en 2003)
Uitbrengen Focus Nieuwsbrief, 3 x (2002, 2003, 2004)	ERDITI (contacten) (2004)	Werkgroep epidemiologie (2003 – 2004)	Deelname en presentatie EPPOSI 3th Workshop Rome (2002)
Gastcolleges Universiteit Utrecht (2003-2004)	Priority medicines (2003-2004)	Rapport Werkgroep epidemiologie (knelpunten en aanbevelingen)(najaar 2004)	Organisatie van EPPOSI 4th Workshop Den Haag (2003) + follow-up op 15/11/03
Presentaties: (overzicht in bijlage)	Round table discussion , Utrecht (FDA/Haffner) (2003)	Werkgroep beschikbaarheid (2003-2004)	Vorbereidingscommissie EPPOSI 5th Workshop Berlijn (2004)
Artikelen (overzicht in bijlage)	Contacten STIGON (2001-2004)	Rapport Werkgroep beschikbaarheid (knelpunten en aanbevelingen) (najaar 2004)	Deelname EPPOSI Innovation Workshop Brussel (2004)
Vragen beantwoorden (post, telefoon, e-mail of bezoek) 2002, 2003, 2004 (overzicht in bijlage)	Aanbieden petitie weesgeneesmiddelen aan 2 ^e kamerleden	Deelname klankbordgroep NVK sectie erfelijke en aangeboren aandoeningen (multidisciplinaire zorg voor zeldzame ziekten (2001 en 2002)	Creëren van politieke aandacht. Correspondentie aan 2 ^e kamerleden, informateur en minister, voorbereiding 2 ^e kamervragen (2002-2004)
Informatiestand op openingsdag week chronisch zieken (2003 + 2004)		Deelname Klankbordgroep NIVEL(knelpunten in de zorg) (2003)	Aandacht vragen voor mensen met zeldzame aandoening; Fotocollage en Boomerangkaarten (met name verzonden aan politici en media) 2003-2004 [beeldvorming]. Is tevens voorbereiding op Orphan Cafés
Brochure (NL en Eng) 2002		Deelname klankbordgroep VSN-NHG (informatie op maat voor de huisarts)(2004)	4x organisatie van Orphan Cafés (2004)
Jaarplan 2001		Waarnemer in de Werkgroep ZA (2003-2004)	Organisatie van dialoog WGM (2004) (vorbereiding petitie weesgeneesmiddelen)
Jaarverslag 2001 / jaarplan 2002 (2002)			Reactie stuurgroep op driejarig COMP rapport (2002)
Radiocommercial (2002)			Reacties op twee CVZ rapporten (2002-2003) + petitie (2004)

Eindejaarskaart (2001/2002/2003)			Deelnemer platform Medische Biotechnologie/Forum Biotechnologie en genetica (2002-2004)
Posterpresentatie internationaal congres (2003)			Diner debat Straatsburg (2002)
Organisatie Symposium Planetarium (2002)			Deelname EMEA workshop (2002)
Scriptie met Wetenschapswinkel (2001)			Deelname Werkgroep Weesgeneesmiddelen (Biofarmind) (2003-2004)
Afstemming met communicatiebureau Joycompany (2001-2004) - Brochures - Website - Uitnodigingen bijeenkomsten - Nieuwsbrieven - Orphan Cafés			Deelname congres Eurordis (2003)

BIJLAGE 3 De functie Loket

Deze bijlage geeft een nadere uitwerking van de activiteit LOKET. Versterking van de informatie over zeldzame aandoeningen - in het bijzonder voor patiënten - staat hierbij centraal. De informatie werd gegeven via schriftelijke correspondentie, e-mail correspondentie en telefoon, website, artikelen, nieuwsbrieven (Focus) en specifieke promotieactiviteiten

1. Schriftelijke correspondentie - Uitgaande brieven:

2001: 51 brieven

2002: 58 brieven

2003: 126 brieven

2004: 72 brieven (t/m 1 juni 2004)

Het betreft formele (instelling van de stuurgroep, aanbidding jaarverslag, afhandeling subsidieverzoeken) en informele brieven (patiënten, toezenden van brochures, convocaties vergaderingen). In 2003 en 2004 was er veel correspondentie rond de organisatie van de EPPOSI-workshop en meer brieven richting politiek en pers. Ondermeer over de trage beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen (Aldurazyme) en de boomerangkaarten, waarmee de stuurgroep 'meer gezicht' wilde geven aan de problematiek van mensen met een zeldzame aandoening, over het advies van CVZ over weesgeneesmiddelen, uitnodigingen voor de orphan cafés, uitnodigingen voor de dialoog weesgeneesmiddelen.

Bij de start van de stuurgroep zijn verschillende adressenbestanden van met name medisch wetenschappelijke verenigingen aangekocht of gekregen. In totaal 10.000 adressen uit de diverse doelgroepen zijn gebruikt om bekendheid te geven aan de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen of voor uitnodigingen voor de diverse werkgroepen en conferenties.. Geleidelijk is een bestand met ruim 800 adressen opgebouwd van belangstellenden en van mensen waarvan die de stuurgroep graag wil blijven informeren. Onder dezen zijn kamerleden, beleidsmakers, patiënten, wetenschappers, behandelaars, verzekeraars, journalisten en vertegenwoordigers van of farmaceutische bedrijven. Deze 800 krijgen alle uitnodigingen voor bijeenkomsten die door de stuurgroep worden (mede)georganiseerd. Daarnaast ontvangen 90 mensen de nieuwsbrief per e-mail.

2. E-mail /Telefoon

2.1. Algemeen

De meeste vragen aan de stuurgroep komen per e-mail binnen. De meeste contacten zijn incidenteel, maar er is ook een groep vaste contacten (naar schatting zo'n 60 mensen). Deze contacten zijn er vooral met leden, voorzitter en waarnemer van de stuurgroep, de leden van de vijf werkgroepen, leden van de (patiënten)werkgroep Zeldzame Aandoeningen en een aantal wetenschappers en medewerkers van ZonMw.

Ervaringen van de Stuurgroep inzake vragen van patiënten over aandoeningen of geneesmiddelen:

Vragen komen van patiënten, familieleden, vrienden en kennissen. Men zoekt meestal naar meer Nederlandstalige informatie over de aandoening. Soms zoekt men medepatiënten of artsen. De naam van de aandoening is vaak verkeerd geschreven of het betreft een symptoom van een aandoening in plaats van de aandoening zelf.

De gestelde vragen en de verdeling over doelgroepen

Tabel 1 Doelgroep

Wetenschappers	41
Patiënten	97
Studenten	26
Farmaceutische industrie	13
Beroepsgroep	23
Overigen (journalisten, juristen, bedrijfsadviseurs)	25
Totaal	223

Tabel 2 Aanleiding voor het stellen van vragen

Publicatie	55
Werk	10
Ziekte	54
Bijeenkomst	15
Weesgeneesmiddel	34
Informatie	33
Onbekend	2
Totaal:	203

Zie bijlage 4 voor een overzicht van de aandoeningen waarover vragen zijn gesteld

2.3. Internationale contacten

Deze hebben regelmatig plaats. Er vindt e-mail-, telefoonverkeer en briefwisseling plaats. Daarnaast congresbezoek, voordrachten op internationale bijeenkomsten. Van bijzondere aard waren drie bezoeken aan het Hôpital Broussais te Parijs waar bijeenkomsten plaats vonden met als doel twee Expression's of Interest (EOI) voor het Zesde Kaderprogramma op te

stellen. De stuurgroep heeft via een mailing de belangstelling van Nederlandse onderzoekers voor deelname aan een dergelijke EOI gepeild. Zestig onderzoeksgroepen reageerden, daarnaast twee bedrijven gerelateerd aan academisch medische centra en een patiëntenorganisatie. Een overzicht van deze Nederlandse belangstelling is in september 2002 aan buitenlandse groepen gepresenteerd. Buitenlandse contacten zijn gebleven in het kader van Europese projecten zoals Priority Medicines, EPPOSI, E-Rare en ERDITI (zie aanjager)

3. Website van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

3.1. Algemeen

De website ging van start 30 april 2002. De werkgroep website, gestart april 2003, beoordeelt de kwaliteit van de gegeven informatie. Een recente activiteit is het opstellen van een database waarin beknopte gegevens over zeldzame ziektes, weesgeneesmiddel, patiëntenorganisatie, behandelcentra en onderzoek aan elkaar worden gekoppeld en op overzichtelijke wijze worden weergegeven. Naar verwachting is een try-out van deze database in de tweede helft van 2004 beschikbaar.

Domeinnamen:

De domeinnamen zijn ondergebracht bij een provider (NXS). Er zijn 5 adressen waaronder de website te vinden is:

www.orphandrug.nl
www.orphandrugs.nl
www.stuurgroepwom.nl
www.weesgeneesmiddelen.nl
www.zeldzameziekten.nl

De website bevat een aantal vaste rubrieken:

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (samenstelling, opdracht etc);
 wet en regelgeving weesgeneesmiddelen;
 aanleiding en achtergrond van het dossier zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen
 Engelstalige introductie.

Daarnaast wordt actuele informatie gegeven over:

de vijf werkgroepen: Beschikbaarheid, Educatie, Epidemiologie, Onderzoek en Website;
 de geregistreerde weesgeneesmiddelen, met de status van weesgeneesmiddel en producten met een handelsvergunning in Europa en de link naar de FDA in Amerika;
 mensen met een zeldzame aandoening, naar aanleiding van de actie met de boemerangkaarten;
 bijeenkomsten, zoals het Orphan Café;
 links naar andere websites;
 het vinden van lotgenoten (stappenplan);
 actualiteiten (zoals uitgebrachte rapporten, politieke zaken etc)

Tevens is er een publieksforum op de website geplaatst. In onderstaande tabel staan de rubrieken en het aantal oproepen die gedurende het bestaan van de website zijn geplaatst.

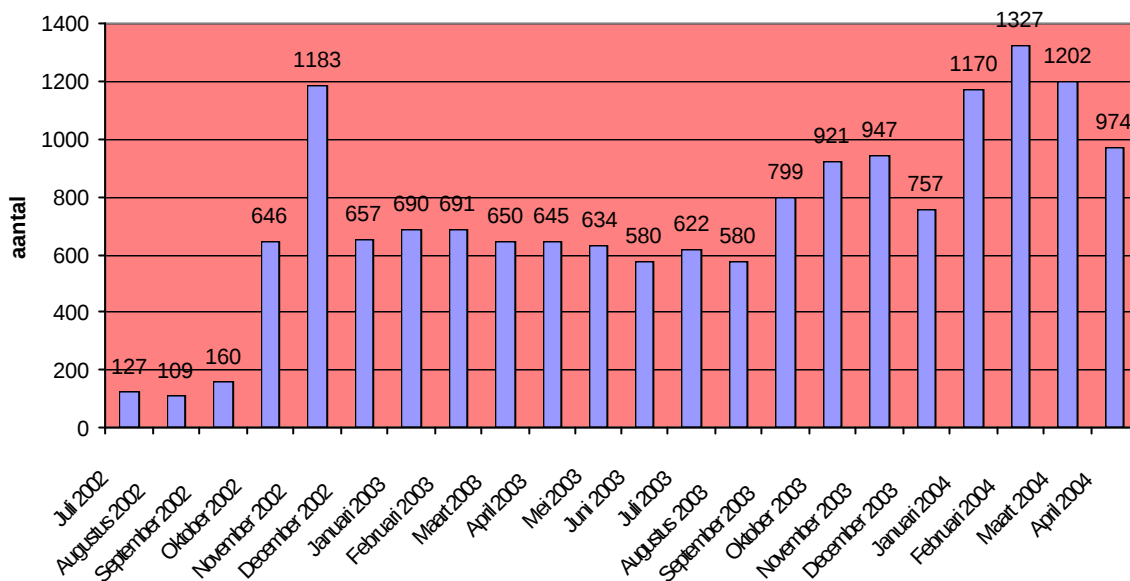
Rubriek	Aantal geplaatste oproepen	Aantal keer bekeken	Aantal antwoorden (reacties)
Lotgenotencontact	12	1469	4
Zeldzame dialogen: informatie aan patiënten	1	64	1
Zeldzame dialogen: internationale contacten	4	317	0
Zeldzame dialogen: patiëntenregistraties	0	-	-
Vraagbaak: geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen van de markt	4	510	0
Vraagbaak: subsidiering van onderzoek naar zeldzame aandoeningen	1	67	0
Vraagbaak: subsidiering van patiënten Verenigingen	0	-	-
TOTAAL	22	2.427	5

In de meeste gevallen heeft het secretariaat van de stuurgroep vragen op het forum zelf beantwoord en afgehandeld. Soms wordt het forum gebruikt om een oproep te plaatsen bijvoorbeeld over een nieuwe website of het bestaan van een patiëntenorganisatie. Veel oproepen worden wel bekeken, maar er komen geen (nog) geen reacties van andere bezoekers van de website.

Aangezien verder activeren van het Forum het secretariaat veel tijd zou kosten, is er voorlopig (in verband met andere prioriteiten) en in overleg met de werkgroep Website voor gekozen het Forum in even zo te laten zoals het nu is.

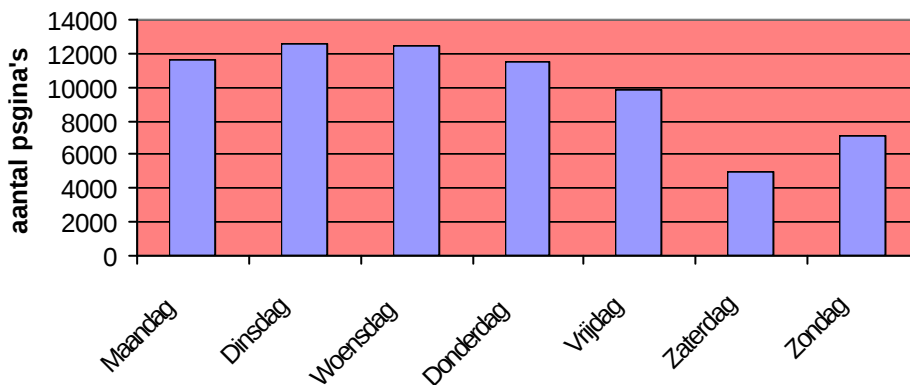
De gegevens uit onderstaande statistieken zijn verkregen met behulp van het programma Nedstat in de periode mei 2002- mei 2004

aantal unieke bezoekers

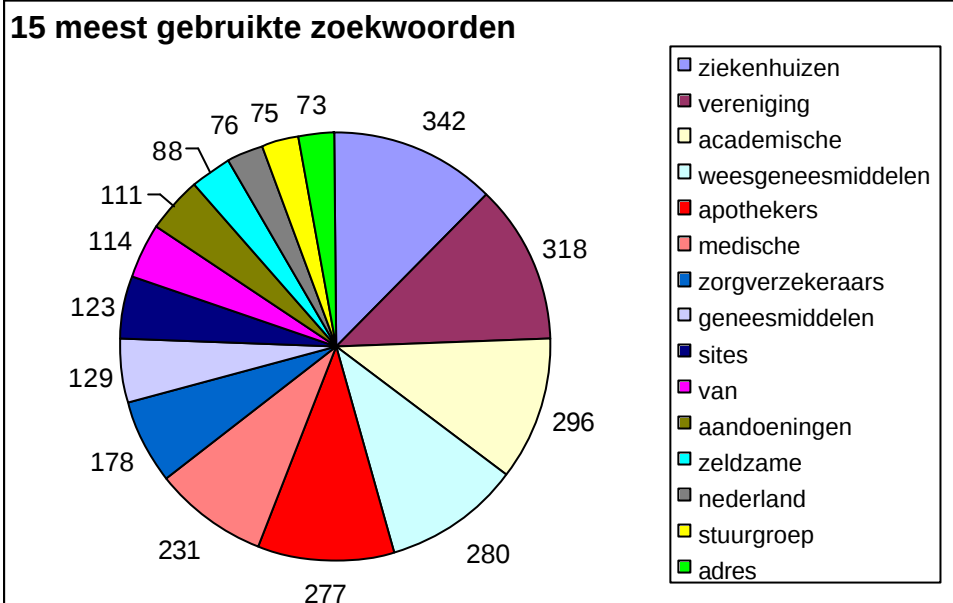


November 2002 was een goede bezoekersmaand. In die maand werd de radiospot, ingesproken door voormalig minister Borst, vijftig keer uitgezonden via Radio 1 en 2. (zie ook paragraaf 5.1.). Een andere duidelijke uitschieter is in februari 2004, ten tijde van het 1^e Orphan Café. Er is een langzaam stijgende lijn in het aantal bezoekers. In september 2002 waren het er 160, in september 2003 799. Het totaal aantal unieke bezoekers van mei 2002 tot mei 2004 is: 16.071

gemiddeld aantal pagina bezoeken per weekday
(1 juli 2002 t/m 30 april 2004)



Gemiddeld heeft de website 121 pageviews per dag op werkdagen, en 66 pageviews per dag in het weekeinde. Dinsdag en woensdag zijn de drukste dagen, dan bezoeken de meeste mensen de website. Dit betekent dat naar schatting 16.6 % van de bezoekers per dag op werkdagen komt, en 8.6 % per dag in het weekeinde. Hieruit zou men kunnen afleiden dat veel mensen vanwege hun werk (overdag in de werkweek) de website bezoeken.



Het meest wordt gezocht op ziekenhuizen (342). Opvallend is de stijging van het zoekwoord weesgeneesmiddelen (280). In december 2003 stond deze term nog op nummer 11 en nu op de 4^e plaats.

Ook uit andere landen wordt de website bezocht: ongeveer 10% komt uit België, de overige uit Duitsland, Frankrijk, Zwitserland en Canada. Via zoekmachines buiten Nederland zoekt 22,7% van het totaal aantal bezoekers de website.

De vijf meest bekeken pagina's zijn:

Homepage, Aandoeningen, Zeldzame Links, Weesgeneesmiddelen, Actualiteit

De vijf meest bekeken organisaties zijn:

Vereniging Academische Ziekenhuizen (VAZ), Zorgverzekeraars Nederland (ZN), Nefarma (koepel organisatie farmacie), Cliëntenraad Academische Ziekenhuizen (Craz), Nederlands Instituut voor verantwoord medicijngebruik (DGV)

4. Publicaties door of over de stuurgroep

Stuurgroepleden en secretariaat hebben diverse publicaties voor in vakbladen of algemene pers geschreven. Bijlage ...geeft een aanvullend overzicht.

Conceptuur	december 2000, juni 2001, december 2001, maart 2002, december 2002 2003, 2004
Mediator	februari 2001, juni 2001, december 2001, april 2002, 2003
Nieuwsbrieven Focus	november 2002, mei 2003, februari 2004
Magazine Week van de Chronisch Zieken	september 2001, september 2002, aankondiging dus ook 2003
Pharmaceutisch weekblad	augustus 2002, oktober 2003
Zelden e-mail nieuwsbrief	juni 2003, oktober 2003, februari 2004

De stuurgroep Weesgeneesmiddelen heeft regelmatig informatie aan anderen verstrekt ten behoeve van publicaties. In onderstaande tabel staan de tijdschriften of andere uitgaven zoals nieuwsbrieven waarin meerdere keren een artikel over de stuurgroep is geplaatst. Bijlage 6 geeft een aanvullend overzicht.

Pharmaceutisch Weekblad	Augustus 2001, december 2001, februari 2002, maart 2002, februari 2004
Medisch Contact	Juli 2001, augustus 2001, april 2002, juni 2002, september 2003

5. Promotieactiviteiten

5.1 FOCUS Nieuwsbrief

Er zijn drie nieuwsbrieven uitgebracht; november 2002, mei 2003, februari 2004. De planning is dat er in 2004 nog twee nieuwsbrieven uitkomen, één in september en één in december 2004.

In deze nieuwsbrieven wordt informatie gegeven over actualiteiten op het gebied van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Zoals de aankondiging of het verslag van een bijeenkomst, zoals EPPOSI of Orphan Café. Een uitgebracht rapport zoals het advies van CVZ over de vergoeding van weesgeneesmiddelen of het NIVEL rapport over knelpunten in de zorg. Daarnaast zijn er ook een aantal vaste rubrieken, zoals de blauwe kolom, waarin steeds een begrip of procedure wordt uitgelegd, zoals wat is een weesgeneesmiddel en wat is de aanwijsprocedure van een weesgeneesmiddel. Andere vaste rubrieken zijn: Kort buitenlands nieuws, het interview (met iemand van CVZ en daarna iemand van de farmaceutische industrie), de voortgang van de werkgroepen, zeldzame aandoeningen in de media en het vragenloket waarin oproepen worden geplaatst. Om aandacht te vragen voor de specifieke positie van mensen met een zeldzame aandoening zijn er twee promotionele acties uitgevoerd.

5.1 Radiospot

De radiospot is ingesproken door voormalig minister Borst en 50 keer uitgezonden op radio 1 en radio 2.

Tekst:

"Ziek zijn is niet leuk. Met een zeldzame aandoening lijkt het ook nog eens of je de enige bent. Toch zijn er vaak vele duizenden met dezelfde ziekte. Zeker op Europees of wereldniveau. En hoe zeldzaam is zeldzaam als je weet dat er zo'n 8000 zeldzame aandoeningen bekend zijn?. Daarom is het zo belangrijk dat er goede medicijnen beschikbaar komen. Die noemt men weesgeneesmiddelen, omdat ze als het ware wees zijn. Daarom ook is er de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen om te zorgen voor meer aandacht, veilige medicijnen, betere informatie en om de situatie van patiënten te verbeteren. Ten slotte gaat het om mensen, veel meer mensen dan u net nog dacht. Wilt u meer weten over dit zeldzaam belangrijke onderwerp, kijk dan op www.weesgeneesmiddelen.nl "

5.2 Actie in de pers + Boomerangkaarten

Er is een kaart gemaakt waarop totaal 9 zwart-wit foto's van mensen (volwassenen en kinderen) staan afgebeeld. Acht van deze mensen hebben zelf een zeldzame aandoening en één foto is van de voorzitter van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Op deze kaart staat van ieder persoonlijk een verhaal. Zo is er te lezen: "Dit is Esmée, ze is zeven en dol op zoute haring. En op drop. En op fietsen en zwemmen. (...) Als ze later groot is wil ze kapster worden, maar eerst leren lezen. En dat vindt ze erg interessant. Esmée heeft een chromosoomafwijking, het Jacobsen Syndroom: 10 patiënten in Nederland"

Deze kaart is in januari 2004 verzonden aan de schrijvende pers en aan de Tweede kamerleden van de vaste kamercommissie voor VWS. Doel was om gezicht te geven aan mensen met een zeldzame aandoening en de Orphan Cafés aan te kondigen. Naar aanleiding van de actie overzichtskaart zijn 8 verschillende gratis ansichtkaarten, zogenoemde boomerangkaarten, gemaakt. Deze kaarten zijn in januari 2004 verspreid in bioscopen en cafés door het hele land. Dit vond plaats voorafgaand aan het eerste Orphan Café op 5 februari 2004. Ruim 87% van de kaarten is meegenomen; het gemiddelde in deze periode was 90%. Volgens berekeningen van het campagnebureau zijn met deze actie bijna 210.000 mensen bereikt.

BIJLAGE 4 Aandoeningen waarover informatie werd gevraagd

Aandoeningen waarover informatie is opgevraagd bij de Stuurgroep
Weesgeneesmiddelen (april 2001- mei 2004)

3X zonder diagnose
Aarskog Syndroom
Adenoid cystis carcinoom
A.S.A
ALS
Ataxia
Black diamond anemie
Bronchioectasie
Bokkenheim syndroom
Churg-Strauss Syndroom
congenitale hyperinsulinisme
Congenitale Lymphangieen
Corticobasale gangliondegeneratie
Dermatis herpetiformis
Dopamine beta hydroxylase deficiëntie;
Eosinofiel fascitis
EPP (lichtallergie)
Ehlers Danlos
Frontotemporale hersenschors atrofie
GIST
Gorham's disease
Haily-Haily (Phemphigus benignus familias chronica)
Hamman Rich
Hypereosinofiel syndroom
Hypoparathyoidie
Ilvem huidaandoening
Interstitiele cystitis (IC) of blaaspijnsyndroom.
Juveniele Polyneuropathie
Klippel Feil Sprengel syndroom
Klippel Feil syndroom
Lateraal sclerose
Langerhans histiocytosis
Leigh syndroom
Lupus erythematodes
Macroamylase stimulatie
Mastocytose
MPS 1
Mitochondriële myopathie
Nefrogene Diabetes Insipus (NDI)
Myasthenia gravis

Oculodentodigitale dysplasia
Polychondritis
Pseudoxanthoma elasticum
Retroperitoneale Fibrosis
Ruggemerginfarct
Sclerodemie
Spinale cerebrale ataxia
Steven Johnson
Stickler Syndroom
Stil myocard infarct
Sweet syndroom
Takayashu
Ziekte van Waldenström

BIJLAGE 5 Publicaties door de stuurgroep

	Publicaties door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen
mei-01	Gebu 35 (5)
mei-01	Engelstalige folder
mei-01	Nieuwsbrief BioFarmind
jun-01	Jaarplan 2001
jun-01	Nederlandstalige folder
jun-01	Mediator 12 (4)
jun-01	Conceptuur 27
jul-01	www.figon.nl
aug-01	www.nwo.nl
sep-01	Magazine Chronisch Zieken
dec-01	Rapport 'De adoptie van Weesgeneesmiddelen'
jan-02	Nederlandstalige folder
jan-02	persbericht
apr-02	www.weesgeneesmiddelen.nl
mei-02	Eurordis Newsletter, No 9, pagina 2
sep-02	Magazine Chronisch Zieken
sep-02	Jaarverslag 2001/jaarplan 2002 Stuurgroep Weesgeneesmiddelen
okt-02	Brochure Focus op de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen
okt-02	Brochure Focus on the Dutch Steering Committee Orphan Drugs
nov-02	Nieuwsbrief Focus op weesgeneesmiddelen en zeldame aandoeningen 1 (1)
dec-02	Tijdschrift voor Wetenschap, Technologie en Samenleving (WTS)
okt-03	Foliolum, jaargang 17, editie 1 oktober 2003
okt-03	Foliolum, jaargang 17, editie 1 oktober 2003
mei-03	Nieuwsbrief Focus op weesgeneesmiddelen en zeldame aandoeningen 2
jun-03	Zelden-Nieuwsbrief nr 1
okt-03	Zelden - Nieuwsbrief nr. 2
feb-04	Nieuwsbrief Focus op weesgeneesmiddelen en zeldame aandoeningen 3
	Zelden-Nieuwsbrief -3
	Nieuwsmail ZonMw

Bijlage 6 Publicaties over de stuurgroep weesgeneesmiddelen

apr-01	Staatscourant
jun-01	VWS persbericht
jun-01	Ublad 28-06-01
jul-01	Medisch Vandaag
okt-01	VSN Contactmagazine/www.vsn.nl
jan-01	Care4Cure
feb-02	Column in Brabants Dagblad en andere streekkranten
feb-02	Medisch Vandaag
feb-02	De Gelderlander 20-02-2002
feb-02	Limburgs Dagblad 27-02-2002
mrt-02	Overijssels Dagblad 12-03-2002
mrt-02	Algemeen dagblad
mei-02	Onderzoek Nederland, nummer 79, 17 mei 2002
jul-02	Mediator 13 (5)
jul-02	Scripp 2764, p6
nov-02	NRC Handelsblad 12 november 2002
dec-02	Beter (4) december 2002
	Bionieuws (20) over Pompe
	Magazijn: kwartaalblad wetenschapswinkel
jan-03	Optima Farna
feb-03	CVZ Magazine
mrt-03	Cicero (nr. 5)
	PW (Bosentan)
apr-03	Care4Cure (casus nr. 27)
	CVZ Magazine
mei-03	HMF (2)
jul-03	Dagblad de Telegraaf, alarm over medicijnen tegen zeldzame ziekten
	Biofarmind, weekbericht nr. 26
aug-03	VSN Contactmagazine/www.vsn.nl
	www.scrippharma.com (no 2875 + 2876 + 2877)
jan-04	Neglected diseases brought in from the cold (vol 427, p.186)
	Actualiteiten rond erfelijkheid & genetica, nr 8
feb-04	Viagra helpt tegen zeldzame longziekte (Volkskrant 7-2-2004)
	Prismant Magazine; Kleine patientengroepen dupe van marktwerking?
	Europees Kankeronderzoek ten Einde (Medisch vandaag)
	Erfonieuwsmail, nr. 26
maart-04	Innovator: Patienten met zeldzame aandoeningen moeten sterke lobby voeren (orphan cafe)
	HME-nieuwsbrief (over het Orphan Café)
mei-04	Jaarverslag CZ Fonds 2003

BIJLAGE 7 Vragenlijst interviews

Zoals u wellicht bekend is moet, met het oog op een eventuele verlenging van de subsidiëring van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen na 31 december 2004, een evaluatie plaatsvinden van zowel de activiteiten van de Stuurgroep, als de effecten van deze activiteiten. Om inzicht te krijgen in die effecten willen we u graag als betrokkene interviewen aan de hand van de hierna volgende vragen. De interviews zullen worden afgenomen door Hans Roerink van het bureau Secondant te Alphen aan den Rijn, die op korte termijn een afspraak met u zal maken om de antwoorden op de vragen met u door te nemen. U wordt dus vriendelijk verzocht ter voorbereiding op dit gesprek de bijgaande vragen alvast te beantwoorden. Hierbij gaan we er vanuit dat u op de hoogte bent met het bestaan van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen.

Bestuurlijk

1. Weet u wie de stuurgroep heeft ingesteld?
2. Waarom en wanneer de stuurgroep is ingesteld?
3. Wat het doel is van de stuurgroep?
4. Hoe gefinancierd en door wie?
5. Kent u de deelnemende partijen? Zijn dit in uw ogen de juiste partijen? Werkt u met een of meer partijen samen op dit onderwerp?
6. Als u voorlichting zoekt over weesgeneesmiddelen en / of zeldzame aandoeningen, wie benadert u dan?

Taken

1. Kent u de opdracht van de stuurgroep?
2. Kent u specifieke taken?
3. Hebt u een indruk hoe de stuurgroep deze taken wil verwezenlijken?

Activiteiten

1. Bent u op de hoogte van de afgeronde activiteiten?
2. Van de nog lopende activiteiten?
3. Kunt u één of meerdere activiteiten aangeven / beschrijven?
4. Wat betekent de stuurgroep voor uw organisatie?
5. Welke activiteiten zijn naar uw mening niet of onvoldoende uitgevoerd? Welke doelen/activiteiten zijn naar tevredenheid uitgevoerd/bereikt?
6. Bent u betrokken geweest bij activiteiten?
7. Worden de juiste doelgroepen benaderd? Zo nee, wat zouden de juiste doelgroepen dan wel zijn?
8. Welke plannen kent u om de nog niet bereikte doelen te verwezenlijken? Heeft u zelf voorstellen hiertoe?

Resultaten

1. Kunt u aangeven / beschrijven wat het algemene resultaat is van het bestaan van de stuurgroep (bijvoorbeeld vindt u dat er meer onderzoek moet worden uitgevoerd naar weesgeneesmiddelen en/ of vindt u dat de situatie van patiënten met een zeldzame aandoening is verbeterd? En vindt u dat dit de goede richting is? Of gaat het meer om de activiteiten die opgezet zijn?
2. Kunt specifieke resultaten aangeven / beschrijven?
3. Wat is de betekenis van deze activiteiten bij het oplossen van de problemen rond de weesgeneesmiddelen op het terrein van onderzoek, voorlichting, productie, prijs, samenwerking, ...?
4. Wat vindt u van de (kwaliteit van de) voorlichting die de stuurgroep geeft?
5. Wat vindt u van de zichtbaarheid van de stuurgroep? (moet de stuurgroep zichtbaar zijn, of moet het onderwerp goed over het voetlicht? Waarschijnlijk helpt het een het ander, maar dat hoeft niet noodzakelijk zo te zijn).
6. Biedt de stuurgroep daadwerkelijke ondersteuning aan uw organisatie en wat is uw mening hierover?

Wensen voor de toekomst indien de stuurgroep voortgezet wordt

1. Welke activiteiten zou u graag uitgevoerd zien in de toekomst?
2. Kunt u een volgorde van belangrijkheid hierin aanbrengen?
3. Welke activiteiten hoeven, naar uw mening, niet of niet meer uitgevoerd te worden (en eventueel welke doelgroepen zijn van minder belang)?
4. Vindt u dat de stuurgroep zich op kerntaken zou moeten toelagen of juist brede activiteiten moet ontplooiën?
5. Wat is uw mening over de ondersteuning die de stuurgroep aan uw organisatie in de toekomst zou moeten bieden?
6. Wat is naar uw mening nodig om de resultaten van de stuurgroep te waarborgen/ structureel uit te voeren?
7. Kunt u verbeterpunten noemen?

De rol van de verschillende partijen en doelgroepen

1. Denkt u dat de sector (bedrijfsleven, wetenschap, verzekeraars en patiëntenorganisaties, etc.) zelf verantwoordelijk kan zijn om tot afspraken rond weesgeneesmiddelen te komen?
2. Zo nee, waarom niet en wie moeten er nog meer bij worden betrokken? Op welke manier?

De rol van de overheid

1. Vindt u dat uitsluitend de overheid de stuurgroep moet subsidiëren?
2. Zo ja, waarom wel?; Zo nee, waarom niet?

3. Welke partners zouden, in het geval van geen of slechts gedeeltelijke financiering door de overheid, deze steun, vanwege hun belang in het bereiken van de doelstellingen van de stuurgroep geheel of gedeeltelijk op zich kunnen nemen?
4. Zijn er naar uw mening nog aspecten of ideeën die tot nu toe niet aan de orde zijn gekomen in dit interview, maar die u wel belangrijk vindt voor het onderwerp? Zo ja, welke?
5. Wilt u geïnformeerd worden over de resultaten van de evaluatie?

BIJLAGE 8 Vragenlijst internationaal / List of Questions

Vragenlijst bij de evaluatie van de internationale dimensies van de stuurgroep

General aspects

- Do you know why the 'steering committee orphan drugs' was established in the Netherlands?
- Under whose responsibility is it acting?
- Who is funding it and with what amount of money?
- Can you list any participating groups?

Remit of the steering committee

- Are you familiar with its remit?
- Do you know any specific points of its remit?
- Do you have a (general) idea how the steering committee has planned to fulfil its remit?

Past and present activities / Results

- Can you name any past activities and results?
- How do you value these? Would you class them as good / sufficient / insufficient?
- If insufficient, do you have any suggestions for improvement?
- Were you involved in any of these activities? If yes, how do you value your cooperation with the steering committee.
- If cooperation seemed insufficient, do you have any suggestions for improvement?
- Are you aware of any on-going activities?
- Are you involved in any of these?
- What is your opinion of the international visibility of the steering committee? Is it good / sufficient / insufficient?
- If insufficient, do you have any suggestions for improvement?

General comments

- Do you have any suggestions with regard to the general remit of the steering committee?
- Do you have any suggestions with regard to the specific tasks within its general remit?⁵

Some impressions from abroad about the steering committee

Organisation

Information among interviewed foreign experts appears wide-ranging concerning why the steering committee is established. On the other hand, they can list various plausible reasons; in general, they are aware of who installed the committee and how it is funded.

Remit

The official remit of the committee is not well-known, neither are its specific tasks or plans for the future, but all experts are able to put forward a good description of the remit and a general idea of its tasks and future plans.

Involvement

All experts have been involved at some time in the past years in the committee's activities.

Visibility

On an international level visibility is seen as fairly good, with some room for improvement. Experts would prefer an even more Europe-oriented approach than to date. They advise the committee to bring its efforts and results, more than until now, to the European foreground.

⁵ Should the steering committee shift its focus? It might focus on more/less or different target groups focus on different deliverables such as improvement of patient information, improvement of research in rare disorders. It might also focus on a more European approach with regard to research, treatment availability and reimbursement.

Stimulating research

Experts would like the committee to participate in the European Research Area network (ERA). This would increase in the number of participants (at this moment only France, Germany and Spain participate).

The committee should see that rare disorders and orphan drugs will be part of the 'Priority Medicines for Europe and the World' project of the WHO and the Netherlands during the latter's presidency of the EU.

Some questions the committee should ask itself

- Should the committee be competent to organize care for persons with rare disorders?
- Should the committee have an enlarged budget with the aim to stimulate research and development in the field of rare disorders and orphan drugs?
- Is it the remit of the committee to establish an information desk on a permanent basis?

Overall conclusions

The overall impression among experts about the steering committee is, in spite of some minor criticism, very positive. Experts would like the committee to continue (and with regard to some issues even enlarge) its activities. It is clear that in the past few years the committee has played an important role in bringing rare disorders and orphan drugs into the open within the European and international context. Moreover, experts feel that the Netherlands' steering committee has been an inspiration for their own activities in this field and may serve as an example for other governments in Europe.

Bijlage 9 Geraadpleegde personen en instellingen

Geraadpleegde personen en instellingen

Mw. J. Jongen,	Nederlandse Vereniging van Addison- en Cushingpatiënten (NVACP). Alphen aan den Rijn
Mw. L. van Ginneken	Contact Kahler- en Waldenströmlotgenoten, Den Haag
Mw. R. Guyt	Gauchervereniging
Mw. T. Visser	PCD belangengroep
Mw. Dr. Ir. P. Huibregts	Nederlandse Federatie van Kankerpatiënten Verenigingen, Utrecht
Prof. J.Smeitink	vakgroep kindergeneeskunde, Universitair Medisch Centrum, Nijmegen
Mw. Prof. C. Schrander-Stumpel	Universitair Medisch Centrum. Maastricht
R.Berkelbach	Merck, Sharpe en Dohm (MSD), Haarlem
Dr. H. Tjabbes	Neurophyxia, Utrecht
Mw. T. Hilte	Zorgverzekeraar CZ, Tilburg
T.van Hemert	Zorgverzekeraars Nederland, Zeist
Mw. A. Bij-Zwart	Zorg en Zekerheid
Mw. S. Noyon-Luijben	Achmea Zorg
H. van der Werf	Zorgverzekeraar VGZ
A. Steenhoek	Ned.Centr. Alkmaar
Mw. M. Helder	Zorgverzekeraar Agis
Sékolène Aymé	Orphanet / INSERM, Parijs
Torben Grønnebak	Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms - og Handicapforeninger (KMS - The Danish Alliance of Rare Disorders), Kopenhagen
Michael Griffith	Fighting Blindness, Dublin
Yann Le Cam	European Organisation For Rare Disorders (Eurordis), Parijs

BIJLAGE 10 Interviews met personen uit doelgroepen

De meningen van de geïnterviewden over de activiteiten van de Stuurgroep. Zonder dat er sprake is van letterlijk citeren, is toch getracht deze meningen zijn zoveel mogelijk weer te geven in de woorden van de geïnterviewden. De antwoorden zijn gegroepeerd rond de ter sprake gebrachte thema's (negentien in totaal), waarbij eerst de meningen van de patiënten, vervolgens die van wetenschappers/behandelaars, farmaceutische industrie en verzekeraars aan bod komen. In paragraaf 20 worden de antwoorden weergegeven van de vier buitenlandse experts.

1 Bestuurlijk: Instelling van de stuurgroep; opdracht

Patiënten

De geïnterviewde patiëntenvertegenwoordigers geven aan te weten wie de stuurgroep heeft ingesteld en wanneer. Allen noemen ze de minister van volksgezondheid en een meerderheid noemt mevrouw Borst bij naam. Ook weet men dat dit een aantal jaren is geleden. Sommige geven zelfs de correcte datum aan en anderen benaderen deze redelijk. Bij het aangeven van de redenen en de doelstelling voor het instellen van de stuurgroep passeren verschillende opmerkingen de revue: meer aandacht voor het thema zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen in termen van beleid en stimulering van ontwikkeling van geneesmiddelen, het regelen van een adequaat registratie en vergoedingensysteem, meer bekendheid realiseren bij de politiek en de algemene bevolking, meer kennis overdragen aan behandelaars, een grotere betrokkenheid bewerkstelligen bij de farmaceutische industrie en de verzekeraars, het verbeteren van de leefsituatie van patiënten en een betere informatievoorziening aan alle relevante groepen.

Ook noemt iemand specifiek het advies van de Raad voor Gezondheidsonderzoek als basis voor de installatie van de stuurgroep. De Europese Verordening betreffende Weesgeneesmiddelen die de Europese Unie eind 1999 invoerde is niet bekend bij de geïnterviewden.

Een tweetal ondervraagden noemt het exact omschreven doel, zoals geformuleerd in de officiële stukken van de stuurgroep. Één van hen is dan ook lid van de werkgroep zeldzame aandoeningen van de VSOP/CG-raad en is waarschijnlijk daarom zo goed op de hoogte.

Een andere respondent geeft als doelstelling aan: het zodanig organiseren van overleg tussen verschillende betrokken partijen (patiënten, behandelaars, industrie, politiek, wetenschap en verzekeraars) dat er nu eens eindelijk structureel meer aandacht komt voor de vaak problematische situatie van veel mensen met een zeldzame aandoeningen.

De meeste ondervraagden delen nu al mee dat ze daarbij meer daadkracht van de stuurgroep zouden willen zien richting de politiek en meer autoriteit om daadwerkelijk verbeteringen te realiseren.

Behandelaars/wetenschappers

De behandelaars/wetenschappers geven aan te weten dat de toenmalige minister van volksgezondheid, mevrouw Borst, de stuurgroep heeft ingesteld en zijn vrijwel zeker dat dit in 2001 heeft plaatsgevonden. Als reden voor de installatie noemen ze het gegeven dat er onvoldoende aandacht was bij alle relevante partijen voor zeldzame aandoeningen, voor de patiënten en voor weesgeneesmiddelen in het algemeen. De stuurgroep is opgericht om de belangen te ondersteunen van weesgeneesmiddelen en ondersteuning te bieden aan patiënten, zodat ze niet alleen staan. Het deficit in aandacht voor weesgeneesmiddelen is het eerst geconstateerd op Europees niveau en vervolgens zijn op instigatie van de EU op nationaal niveau initiatieven genomen, zoals de stuurgroep. Dit is de opvatting van één van de ondervraagden die coördinator is van een groot prestigieus Europees Project op het terrein van zeldzame stofwisselingsziekten, waarin 12 universiteiten uit 9 landen participeren (EU-zesde Kaderprogramma). Hij kan zich kan herinneren dat men, mede naar aanleiding hiervan, het einde van de negentiger jaren in de vorige eeuw al op Europees niveau overleg had over zeldzame aandoeningen.

Het doel van de stuurgroep is volgens de ene ondervraagde: meer aandacht voor de weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen; de ander meent dat de stuurgroep voornamelijk is ingesteld om tot duidelijke afspraken te komen over medicatie bij zeldzame aandoeningen en de toegankelijkheid hiervan voor patiënten te waarborgen.

Farmaceutische industrie

De vertegenwoordigers uit deze categorie weten dat Mevrouw Borst de stuurgroep heeft ingesteld, al is niet exact bekend wanneer. Één van hen voegt eraan toe dat de installatie van de stuurgroep gebeurd is op basis van het RGO advies. Als redenen veronderstellen ondervraagden dat veranderingen in de situatie rond weesgeneesmiddelen en zeldzame

aandoeningen noodzakelijk zijn en dat meer initiatieven moeten worden genomen op zowel nationaal – als internationaal niveau.

De doelstelling van de stuurgroep is volgens de ondervraagden: het bevorderen van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en het signaleren en oplossen van knelpunten hierbij.

Een respondent geeft daarnaast aan dat de stuurgroep ook in het leven is geroepen om een verbetering te bewerkstelligen in de situatie van patiënten met zeldzame aandoeningen en in de informatievoorziening in het algemeen.

Verzekeraars

De verzekeraars geven aan te weten dat de stuurgroep is ingesteld door de minister van VWS, maar wanneer is hen niet precies bekend. Één van hen denkt dat dit is geweest in 2000 of 2001. Anderen zijn van mening dat de installatie zo'n twee en een half jaar geleden is gebeurd.

Als reden geeft men aan dat de stimulering van weesgeneesmiddelen hard nodig is. Dit voor de farmaceutische industrie commercieel onaantrekkelijke gebied heeft dringend impulsen nodig omdat mensen met een zeldzame aandoening ook recht hebben op behandeling. Verder meent één van de verzekeraars dat inzicht in de problemen bij de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen ook een belangrijke drijfveer is geweest voor de instelling van de stuurgroep en de behoefte van het ministerie aan een breed gedragen advies over het beleid t.a.v. weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen. Dit noemt zij dan ook als doel van de stuurgroep. Anderen menen dat het toegankelijk maken van zorg en behandeling voor mensen met een zeldzame aandoening het doel is en dat de stuurgroep dit ook op Europees niveau moet doen.

2 Financiering

Patiënten

Een aantal geïnterviewden weet zeker dat het ministerie van VWS de stuurgroep financiert en de overigen denken dit of zouden dat logisch vinden. Het bedrag is slechts bij één persoon bekend. Een enkeling is van mening dat de farmaceutische industrie op één of andere wijze aangesproken moet worden op hun maatschappelijke verantwoordelijkheid. Dit kan bijvoorbeeld door een percentage van hun budget beschikbaar te stellen voor de activiteiten van de stuurgroep of voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. De betreffende respondent erkent echter wel dat men hierbij moet waken voor tegengestelde belangen. Deze opvatting komt later terug bij de meningsvormen over andere (mogelijke) financiers van de stuurgroep.

Behandelaars/wetenschappers

De ondervraagden weten dat het ministerie van VWS de stuurgroep via een subsidie financiert maar hebben geen duidelijk beeld van de hoogte van het bedrag. Na bekendmaking hiervan meent één van de twee dat dit niet erg veel is, hoewel het eraan ligt welke doelen gesteld zijn en hoe je met het veld omgaat. Het bedrag van € 453.000,- per jaar lijkt hem net voldoende om de kosten van een aantal vaste medewerkers te betalen. Voor andere activiteiten blijft dan niet veel over.

Farmaceutische industrie

Hoewel één van de geïnterviewden het logisch zou vinden als het ministerie van Economische Zaken ook financieel zou bijdragen denken beiden dat het ministerie van VWS de enige subsidiegever is. De hoogte van het bedrag kent men niet.

Verzekeraars

Bij de ondervraagde is het bekend dat het ministerie van VWS via een projectsubsidie de stuurgroep financiert, maar het bedrag is onbekend.

3 Samenstelling stuurgroep

Patiënten

Over de samenstelling van de stuurgroep bestaat geen eensluidend beeld bij de ondervraagden. Een enkeling noemt de juiste partijen, de overigen weten het niet of niet zeker en geven aan welke vertegenwoordigers zij het meest logisch of wenselijk zouden vinden. Van de niet in de stuurgroep aanwezige partijen worden verzekeraars een aantal keren genoemd en ook het ministerie van VWS (is zoals bekend geen lid maar waarnemer). De overheid in het algemeen zou volgens een respondent ook deel uitmaken van de stuurgroep. Uit de antwoorden komt naar voren dat sporadisch contact bestaat met één of meerdere partijen die in de stuurgroep vertegenwoordigd zijn. Dit is echter geen algemeen beeld. Enkelen vragen zich af of de huidige

vertegenwoordiging van patiënten in de stuurgroep wel voldoende recht doet aan het grote belang dat moet worden toegekend aan de stem van de vele mensen met verschillende aandoeningen. Dit mede gelet op de grote expertise die in de diverse patiëntengroepen aanwezig is. Wel onderkennen deze ondervraagden de onmogelijkheid van een evenwichtige patiëntenvertegenwoordiging in een organisatie als de stuurgroep omdat er natuurlijk zeer veel zeldzame aandoeningen zijn. Toch ziet men graag een verbreding van de patiëntenvertegenwoordiging in de stuurgroep.

Behandelaars/wetenschappers

Ook deze respondenten hebben geen duidelijk beeld van de samenstelling van de stuurgroep. Wel noemen ze een aantal "logische" partijen: patiënten, farmaceutische industrie en VWS als waarnemer. Één van hen weet dat Bert Leufkens de voorzitter is. Hij mist een afvaardiging uit het metier van onderzoek naar erfelijke metabole ziekten. Ook zou een vertegenwoordiger uit de politiek de stuurgroep naar zijn mening krachtiger maken. De ander mist een vertegenwoordiger van de Vereniging Klinische Genetica. Gelet op het feit dat 80 % van de zeldzame aandoeningen een erfelijke oorsprong heeft, ligt het zeer in de rede de stuurgroep op dit punt te versterken en daardoor ook meer autoriteit te geven, aldus deze respondent.

Farmaceutische industrie

In deze categorie duikt de naam van de heer Leufkens op. Één ondervraagde stelt daarnaast dat de farmaceutische industrie er wel in zal zitten (Biopharm en Nepharm) en Zon/Mw het secretariaat voert. Verder noemt hij geen vertegenwoordigers. De andere respondent geeft de volgende groepen aan: VWS, wetenschap (belichaamd door Zon/Mw), behandelaars, patiënten en industrie.

Verzekeraars

Ook bij de verzekeraars duikt de naam van de heer Leufkens op bij het noemen van de deelnemende partijen in de stuurgroep. Voor de rest weet men het niet zeker maar verondersteld wordt dat ook patiënten en medische specialisten in de stuurgroep vertegenwoordigd zijn en dat VWS tevens een rol heeft als waarnemer. Één van de ondervraagden noemt verder nog de wetenschap en constateert vervolgens dat de verzekeraars ontbreken (het College voor Zorgverzekeringen ziet zij niet als een vertegenwoordiging van verzekeraars)

4 Informatie

Patiënten

In antwoord op de vraag waar men informatie zoekt over weesgeneesmiddelen of wie men hiervoor benadert, geven de meeste respondenten aan dat de site van de stuurgroep geraadpleegd wordt, naast andere bronnen zoals Google, Pubmed, Orphanet, Eurordis en de site van de patiëntenvereniging zelf. Één geïnterviewde geeft aan dat de site van de stuurgroep haar niets te bieden heeft omdat deze geen enkele informatie toevoegt aan andere bestaande informatiebronnen. Vaak, zo geeft deze respondent aan, is er op de site van patiëntenvereniging veel meer en betere informatie te vinden. Enkele ondervraagden nemen voor informatie wel eens persoonlijk contact op met een, hen bekend, lid van de stuurgroep of met het secretariaat.

Behandelaars/wetenschappers

Vanuit hun vakgebied weten deze behandelaars al veel over zeldzame aandoeningen en aanverwante zaken. Wanneer men specifieke informatie nodig heeft worden collega's of de patiëntenvereniging benaderd. Het ligt er natuurlijk aan welke informatie gewenst is. Pubmed, Google en Yahoo zijn voor de handliggende sites. Af en toe consulteren beiden wel eens de website van de stuurgroep. Één van hen constateert dat de ontwikkelingen en doorbraken op het terrein van de klinische genetica onvoldoende gemeld worden aan de Vereniging Klinische Genetica. Deze informatie komt meestal wel door via de patiëntenverenigingen, maar onvoldoende via de stuurgroep.

Farmaceutische industrie

Bronnen die men noemt zijn Pubmed, Google, Internet algemeen, CBG en de heer Leufkens. De website van de stuurgroep raadpleegt men zelden tot nooit.

Verzekeraars

Deze ondervraagden zien de site van het College voor Zorgverzekeringen (CVZ) als een belangrijke informatiebron, zowel telefonisch als digitaal. Daarnaast kijkt men regelmatig op de website van de EMEA. Een enkeling raadpleegt de site van de stuurgroep wel eens, maar anderen zouden er niet snel zelf op komen om hiernaar toe te surfen. Opgemerkt wordt dat

voorlichting een breed begrip is en dat het eraan ligt waarover je informatie zoekt. In het metier van de verzekeraars is informatie belangrijk over medisch inhoudelijke zaken, indicaties, registraties en vergoedingen. Deze gegevens zijn allemaal te vinden op de EMEA site.

Pubmed en Google zijn tevens bronnen van informatie voor enkele respondenten. Een medische specialist raadpleegt men tenslotte ook wel eens rechtstreeks voor specifieke informatie

5 Taken: de opdracht van de stuurgroep, specifieke taken en de verwezenlijking hiervan

Patiënten

De vraag naar de bekendheid van de formele opdracht levert uiteenlopende antwoorden op. Één respondent kent de opdracht letterlijk en de anderen weten het niet of niet zeker. Volgens een aantal zal het zo iets zijn als: meer bekendheid geven aan zeldzame aandoeningen en de noodzaak tot het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen en de registratie ervan sneller te regelen. Bovendien moet de farmaceutische industrie meer achter de broek gezeten worden om hieraan een bijdrage te leveren. Verder noemt men de opdracht om patiënten te informeren en te adviseren. Ook meent iemand dat de stuurgroep o.a. in het leven is geroepen om de samenwerking van verschillende betrokken partijen te bewerkstelligen, zodat de neuzen allemaal de goede kant op gaan. Ook moet door de instelling van de stuurgroep meer politieke druk ontstaan zodat weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen hoger op de politieke agenda komen, aldus een enkele geïnterviewde. Deze meent tevens dat de stuurgroep is ingesteld (of zou moeten zijn) om de overstijgende thema's en activiteiten van de afzonderlijke, vaak kleine, patiëntenorganisaties over te nemen.

Specifieke taken zijn bij de doelgroep patiënten nauwelijks bekend. Een uitzondering vormt de eerder genoemde respondent die lid is van de werkgroep zeldzame aandoeningen en nauwkeurig de taken van de stuurgroep verwoordt.

De wijze waarop de stuurgroep de taken wil verwezenlijken is evenmin bekend. Op één respondent na, is men niet geïnformeerd over de ingestelde werkgroepen. Na het noemen van de werkgroepen geeft van deze ondervraagden een enkeling aan hierover wel eens iets vernomen te hebben. Zaken die los hiervan genoemd worden zijn: bijeenkomsten en discussies organiseren, partijen bij elkaar brengen, het uitbrengen van een nieuwsbrief en het onderhouden van de website.

Behandelaars/wetenschappers

De geïnterviewden, die de exacte opdracht niet kennen, benaderen deze wel behoorlijk goed. Één respondent denkt dat de opdracht is: het stimuleren van weesgeneesmiddelen en de beschikbaarheid voor patiënten realiseren. De andere ondervraagde meent dat verhoging van de bekendheid van zeldzame aandoeningen en het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen de opdracht is. Specifieke taken zijn hen niet bekend. De verwezenlijking van de stuurgroeptaken gebeurt volgens één van hen door conferenties (waar onder meer raadpleging van het veld plaatsvindt), de website, de nieuwsbrief en de Orphan Cafés. De kritiek

op de laatst genoemde activiteiten is niet mals. De nieuwsbrief is veel te druk qua lay out en tekst en daarom storend en niet uitnodigend. De Orphan Cafés is een te ver doorgeschoten initiatief, bedoeld voor een te kleine kliek rondom Utrecht en het doel is volgens deze respondent onduidelijk (eventueel naar andere paragraaf)

Farmaceutische industrie

Één van de ondervraagden weet het niet, maar denkt dat de opdracht is om knelpunten te signaleren bij de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en deze vervolgens op te lossen. De andere geïnterviewde verwijst naar zijn eerdere antwoord bij de gevraagde redenen voor instellen van de stuurgroep (ontwikkeling weesgeneesmiddelen, verbeteren situatie van patiënten en de informatievoorziening in het algemeen).

Verzekeraars

De opdracht van de stuurgroep is bij de verzekeraars niet letterlijk bekend. Men veronderstelt dat het thema weesgeneesmiddelen een grotere belichting behoeft en dus meer op de kaart gezet moet worden. Meerdere vertegenwoordigers merken op dat het hoofddoel doel is om knelpunten te inventariseren in de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en deze op te lossen. Één van hen noemt als specifieke taken de waarborging van de kwaliteit van zorg voor patiënten en het geven van voorlichting.

Enkel denken dat de stuurgroep haar doel wil verwezenlijken door zaken als Orphan Cafés en het instellen van speciale werkgroepen. De werkgroep "beschikbaarheid" is echter alleen bekend omdat de leden van de Farmaceutische Advies Groep (FAG) van Zorgverzekeraars Nederland (ZN) bij toerbeurt hierin functioneren.

6 Activiteiten van de stuurgroep: afgeronde, nog lopend en een beschrijving hiervan

Patiënten

Gevraagd naar de bekendheid van afgeronde- en nog lopende activiteiten geeft een meerderheid aan deze niet te kennen. Een enkeling noemt er wel een aantal: beeldvorming door brochures, de website, werkgroepen en TV programma's (bijvoorbeeld "Vinger aan de pols"). Deze vertegenwoordigster meent echter dat men de meeste activiteiten hopelijk niet als afgerond beschouwd maar als een noodzakelijk doorlopend geheel. Ook geeft ze een duidelijk overzicht van de lopende activiteiten in de werkgroepen.

Met enige reminders blijken de meeste ondervraagden zich toch wel een aantal activiteiten te kunnen herinneren en te omschrijven: de kaartenactie, de Orphan Cafés, de petitie die onlangs werd aangeboden en de website.

Over de Orphan Cafés ventileren de respondenten verschillende meningen. Sommigen vinden het wel een goed initiatief, maar ook wordt twijfel uitgesproken over de dure opzet ervan voor "zo'n klein groepje mensen". Dat kan wel drie stappen minder, aldus een ondervraagde. Als het echter concrete resultaten oplevert kan deze respondent er wel mee leven. Een andere vertegenwoordigster is ronduit negatief over de Orphan Cafés. Ze omschrijft deze als bijeenkomsten van een kleine, altijd dezelfde groep mensen op een veel te dure locatie. Dit geld kan volgens haar beter besteedt worden aan het geven van een grotere bekendheid aan zeldzame aandoeningen.

Behandelaars/wetenschappers

Één geïnterviewde geeft aan veel te weinig te weten over de activiteiten van de stuurgroep; zij noemt en beschrijft alleen de petitie die de stuurgroep onlangs aanbood. De andere respondent verwijst naar de antwoorden die eerder geven zijn bij de vraag naar de verwezenlijking van de taken. Additioneel noemt hij de betrokkenheid van de stuurgroep bij de EPPOSI, die hij in aanzet positief vindt. Alleen moet worden afgewacht hoe een en ander zich in de praktijk ontwikkelt.

Farmaceutische industrie

De beantwoording van de vraag naar activiteiten laat een verschillend patroon zien. Één ondervraagde kent geen afgeronde activiteiten, maar noemt bij de lopende activiteiten wel de Orphan Cafés, waarover hij zeer kritisch is; de ander noemt symposia, een campagne (media) voor weesgeneesmiddelen, de petitie, de Orphan Cafés en het aan de kaak stellen van de lange termijnen die nu bestaan voordat registratie en vergoedingen van weesgenees middelen geregeld zijn. Deze activiteiten beschrijft hij ook.

Het kritische geluid over de Orphan Cafés heeft voornamelijk betrekking op het mogelijke doel van dit soort bijeenkomsten. De respondent vraagt zich af wat je hiermee "in vredesnaam" bereikt. Het gaat volgens hem vaak om een zeer kleine groep mensen. Hoogstens kan het de bedoeling zijn om netwerken te versterken of om enig zicht te krijgen op knelpunten. In deze vorm vindt hij het echter weinig zinvol (andere paragraaf).

Verzekeraars

Niet iedereen is op de hoogte van afgeronde activiteiten. Enkele respondenten noemen er echter wel een aantal: symposia, de petitie en de kaartenactie. Van de nog lopende activiteiten geven enkelen voorbeelden: Orphan Cafés, werkgroepen, het volgen van de CVZ rapportage en het leveren van commentaar hierop. Van de Orphan Cafés en de kaartenactie kunnen sommigen een beschrijving geven en ook van de werkgroep beschikbaarheid (participatie ZN). De nu in ontwikkeling zijnde folder voor voorschrijvers/behandelaars wordt eveneens genoemd. Deze folder vindt men op dit moment nog lang niet aan de eisen voldoen qua toon en inhoud. De materie wordt nu nog veel te ingewikkeld aan de orde gesteld, hoewel men erkent dat het thema ook niet eenvoudig. Één van de verzekeraars noemt en beschrijft enkele activiteiten in het kader van de stuurgroepfuncties loket en aanjager.

7 Betekenis van de stuurgroep voor de eigen organisatie

Patiënten

Verschiedende meningen komen voorbij. Een aantal respondenten meent dat de stuurgroep niets voor hun organisaties betekent. Voor sommige organisaties is alles al geregeld en deze hebben niet echt ondersteuning nodig van de stuurgroep. Anderen geven aan dat de stuurgroep wel degelijk belangrijk is. Als kleine organisatie hoeft men zich niet bezig te houden met de taken die de stuurgroep nu uitvoert. Gelet op hun kleinschaligheid zouden veel van de patiëntenorganisaties dit ook niet kunnen. Bovendien neemt de samenleving de kleine organisaties niet altijd serieus, aldus een vertegenwoordigster. Daarom vindt ze de stuurgroep zo waardevol omdat hun werk ten goede komt aan alle partijen.

Anderen zien in de stuurgroep een belangrijk, vertrouwenwekkend aanspreekpunt voor hun eigen organisatie. De gesprekspartner bij de Nederlandse Federatie voor Kankerpatiëntenverenigingen (NFK) geeft concreet aan meer samenwerking te willen met de stuurgroep en hiervoor ook goede mogelijkheden te zien. Bijvoorbeeld via de, bij de NFK, recent ingestelde Werkgroep Geneesmiddelenbeleid of betrokkenheid bij de European Cancer Patiënts Coalition (ECPC). Ze constateert veel overeenkomsten in de doelstellingen van de stuurgroep en de NFK en wil de krachten bundelen om meer rendement te halen uit de activiteiten.

Behandelaars/wetenschappers

De ondervraagden geven aan het bestaan van de stuurgroep belangrijk te vinden en het contact met bijvoorbeeld het secretariaat op prijs te stellen. De stuurgroep heeft inmiddels een ruim zicht op de relevante netwerken en kan goed het spoor aangeven bij bijvoorbeeld het doen van aanvragen voor projecten en andere activiteiten. De respondent die afkomstig is uit een topcentrum voor genetische metabole aandoeningen geeft aan de stuurgroep ook te gebruiken voor interne- en externe lobby-doeleinden, zowel richting het Universitair Medisch Centrum als daarbuiten. Hij onderstreept het belang van de activiteiten die hij vanuit zijn werk voorstaat vaak met de verwijzing naar het bestaan van een, door de overheid, speciaal ingestelde stuurgroep voor weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen.

Farmaceutische industrie

Één van de geïnterviewde is ronduit negatief over de betekenis van de stuurgroep voor zijn organisatie. Hij is van mening dat deze niets voor zijn organisatie doet op dit moment. Er is volgens hem geen enkele ondersteuning bij subsidietrajecten of registratieprocedures. Hij vervolgt door op te merken dat je aan de huidige stuurgroep sowieso niets hebt; ze hebben geen geld en geen invloed. De subsidiëring komt ten goede aan organisatiekosten en wat beleidsontwikkeling en niet aan zaken die er echt toe doen, zoals de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en alles wat daarbij hoort, aldus deze respondent. Dit ziet hij ook op Europees niveau waarbij, naar zijn mening, onevenredig veel geld gaat naar beleidsmatige en administratieve ondersteuning.

Volgens hem ontbeert de stuurgroep bijvoorbeeld kennis over het proces van registratie. Zorg nu eens dat zo snel mogelijk de juiste mensen en de snelste handelingen in beeld komen voor een dergelijk proces, dan zou je als stuurgroep in zijn opvatting echt iets voor de farmaceutische industrie kunnen betekenen. Tot slot meent hij dat de stuurgroep in haar uitingen veel te veel nadruk legt op de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en te weinig op de diagnostiek.

De andere ondervraagde meent dat de betekenis van de stuurgroep voor zijn organisatie niet zo groot is omdat zijn bedrijf op dit moment geen weesgeneesmiddelen produceert. Wel vindt hij de stuurgroep van belang voor het bewustwordingsproces binnen zijn organisatie.

Verzekeraars

De verzekeraars geven aan dat de stuurgroep op dit moment weinig tot niets daadwerkelijk voor hun organisatie betekent. Misschien, zoals één van hen oppert, heeft dat ook te maken met het feit dat verzekeraars thans geen lid zijn van de stuurgroep. In het algemeen stellen meerderen dat men niet zoveel weet over de stuurgroep maar dat het belangrijk is dat het onderwerp beter op de kaart is gezet en de informatie over weesgeneesmiddelen beter te vinden is dan bijvoorbeeld 5 jaar geleden. De aandacht voor het thema is essentieel. Voor de eigen organisatie is ook van belang te weten welke medicijnen/behandeling beschikbaar en vergoedbaar is. Of dit verdiensten zijn van de stuurgroep kan men moeilijk bepalen. De stuurgroep biedt in ieder geval een structuur om het belang van het onderwerp te accentueren en de noodzaak tot centrale sturing in het toegankelijk maken van medicatie en zorg voor mensen met een zeldzame aandoening te benadrukken. Het thema is te klein om door anderen te worden opgepakt. De zorgverzekeraars vinden het ongewenst om elk geval van een zeldzame aandoening individueel te benaderen en in die zin telkens weer opnieuw het wiel te moeten uitvinden. Daarom is de centrale aanpak waaraan, voorzover ze kunnen beoordelen, de stuurgroep een bijdrage levert zeer wenselijk mede gelet op de kracht van de farmaceutische industrie.

8 Kwalificatie van de activiteiten: niet- of onvoldoende uitgevoerd en wel of niet naar tevredenheid uitgevoerd

Patiënten

Uit de antwoorden komt naar voren dat de ondervraagden nogal van mening verschillen over de kwalificatie van de activiteiten. Meerdere respondenten merken op dat de stuurgroep met name de eerste twee jaar nodig heeft gehad om te zoeken naar het juiste profiel en de oriëntatie op- en vormgeving van het takenpakket. Daarom is het moeilijk om aan te geven welke activiteiten

niet of onvoldoende zijn uitgevoerd. Hoe immers moeten bijvoorbeeld de effecten van de Orphan Cafés of de kaartenactie beoordeeld worden? Wel zijn positieve geluiden te horen over deze activiteiten en over het feit dat ze samen met andere, zoals conferenties, financiering werkgroep zeldzame aandoeningen, website enz. hebben bijgedragen aan wat meer aandacht voor het thema. Een enkeling is van mening dat dit soort activiteiten weinig tot niets werkelijk hebben verbeterd. De tijd dat de stuurgroep actief is, is echter veel te kort om tot een goede beoordeling te komen van activiteiten die wel of niet positief zijn en ook om te bepalen in welke mate er een verbetering is opgetreden in de situatie rond weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen. Anders gezegd, het is onmogelijk om nu al aan te geven welke doelen bereikt zijn, zo is de algemene tendens in de antwoorden.

De stuurgroep moet volgens sommigen wel meer positie innemen in het beleid, zich krachtiger politiek profileren en ervoor zorgen dat in de maatschappij het thema meer gaat leven. Het beleid moet veel minder vrijblijvend worden, m.a.w. er moet meer politiek gewicht ontstaan om te zorgen voor maatregelen op het gebied van wet- en regelgeving en het scheppen van aantrekkelijke voorwaarden voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Dit signaleren vrijwel alle vertegenwoordigers. Zeldzame aandoeningen is een issue dat erg ver van het eigen bed staat, totdat je ermee geconfronteerd wordt en de grote beperkingen ervaart. De bevolking moet beter leren omgaan met deze patiënten omdat een gebrek aan begrip en erkenning extra pijnlijk is voor veel personen met een zeldzame aandoening.

Volgens één respondent geeft de stuurgroep teveel aandacht aan weesgeneesmiddelen en te weinig aan de patiënt. Een ander meent dat patiëntenverenigingen meer betrokken moeten worden in de activiteiten.

Van het grootste belang, zo vindt iemand, is dat de stuurgroep beter zicht krijgt op het brede palet van zeldzame aandoeningen zodat beter kan worden bepaald welke patiëntengroep men moet betrekken bij concrete activiteiten. Hoewel dit organisatorisch lastig is moet de patiëntenvertegenwoordiging in de activiteiten van de stuurgroep boven de grenzen van bepaalde aandoeningen uitkomen. Met andere woorden: maatwerk bij het ondernemen van verschillende activiteiten.

Meerdere vertegenwoordigers hebben de indruk dat de stuurgroep zich te weinig oriënteert op de samenwerking met het buitenland, o.a. de EU landen. Het moet toch mogelijk zijn om, het liefst wereldwijd een overzicht te krijgen van zeldzame aandoeningen, medicijnen, clinical trials en andere onderzoeken, centra met de meeste expertise, enz. Dit zou namelijk kunnen bijdragen aan een situatie, waarbij de stuurgroep als één loket kan functioneren voor alle nodige informatie en daadwerkelijke ondersteuning van diverse doelgroepen bij de verschillende activiteiten rond zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Een algemene noemer is dat de stuurgroep meer een “smoel” moet laten zien, zowel in binnenland als buitenland.

Behandelaars/wetenschappers

Dat de aandacht voor zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen verbeterd is, vinden de ondervraagden zeer positief. Bijvoorbeeld in de politiek kan toch gesproken worden over meer kennis van de materie, hetgeen voor een groot deel op het conto van de stuurgroep geschreven kan worden. Minder positieve geluiden zijn ook te horen: de stimulering van onderzoek is echt onvoldoende uit de verf gekomen, terwijl onderzoek toch een cruciale component is op de route naar ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Op de vraag welke oorzaken hier mogelijk aan ten grondslag liggen geeft een respondent aan dat men tot nu toe waarschijnlijk te weinig tijd en te weinig geld heeft gehad om op dit terrein een krachtige inspanning te leveren. Volgens hem moet men toponderzoekers meer mobiliseren om samen de “strijd” aan te gaan voor meer geld en mogelijkheden. Ook is dit volgens hem een kwestie van autoriteit van de stuurgroep, waarbij hij zo zijn twijfels heeft, hoewel hij een uitzondering uitspreekt voor de voorzitter. Hij kwalificeert nadrukkelijk het gezag en niet de lovenswaardige inspanningen die de verschillende leden ongetwijfeld uitvoeren en waarvoor hij ook respect toont. In rede kan volgens hem echter niet gezegd worden dat sprake is van “top of the bill”, wanneer men kritisch kijkt naar de samenstelling van de stuurgroep. Zoals hij al eerder heeft aangegeven hebben gezaghebbende onderzoekers op het terrein van erfelijke metabole (zeldzame) ziekten geen zitting in de stuurgroep, wat wel voor de hand zou liggen. De eerlijkheid gebiedt echter op te merken dat het de vraag is of toponderzoekers zich wel lenen voor deelname aan de stuurgroep, aldus deze geïnterviewde.

Farmaceutische industrie

In het verlengde van wat de ene ondervraagde al meldde bij de vorige vraagstelling, noemt hij nogmaals het gebrek aan concrete ondersteuning van de stuurgroepgroep bij concrete aanvragen. Hij heeft het dan niet alleen over geld, maar juist over expertise, contacten en een gerichte aanbeveling van de stuurgroep voor de potentiële subsidiegever van een project. De andere geïnterviewde is positief over het feit dat het onderwerp op de kaart wordt gezet door de stuurgroep maar meent dat een helder overzicht ontbreekt van zeldzame aandoeningen wereldwijd en de prevalentie en incidentie hiervan. Ook zou zicht moeten komen op de landen/locaties waar de nood het hoogst is en dus de behoefte aan medicijnen en behandeling het meest

gewenst is; prioritering derhalve. Dit vergt uiteraard een internationale aanpak met verschillende betrokken partijen. Een moeilijk punt hierbij is er voor te zorgen dat die verschillende partijen dezelfde “taal” spreken.

In het algemeen is er te weinig evaluatie van het beleid, dus ook op het terrein van de wees geneesmiddelen, terwijl er naar zijn mening organisaties zijn die hieraan een belangrijke bijdrage zouden kunnen leveren, zeker, in eerste instantie op nationaal niveau. Instellingen als CVZ, KNMP, CBS Prismant, SCP en Zorgverzekeraars Nederland hebben databanken waar je het nodige mee kunt doen in epidemiologische zin en het bepalen van de ziektelast en het ingezette instrumentarium (geneesmiddelen, behandelaars en de effecten van beiden)

Hij maakt een uitstapje naar het onderzoek van de farmaceutische industrie.

Het basisresearch (“new clinical entities”) gebeurt wat de farmaceutische industrie betreft voornamelijk in de Verenigde Staten. In Europa houdt men zich vooral bezig met verkoop en marketing. Wel vinden klinische studies plaats, maar hierin is een verschuiving te constateren naar Oost Europese landen en het Verre Oosten met lagere kosten en minder strikte regels. In het klinische onderzoek loopt volgens deze respondent de farmaceutische industrie vooruit op het universitaire onderzoek. De wetenschap kan volgens hem moeilijk de meerwaarde aantonen van hun onderzoek t.o.v. de farmaceutische industrie.

Verzekeraars

Het vraagstuk rond de vergoedingen voor weesgeneesmiddelen is naar het oordeel van één van de ondervraagden niet of onvoldoende opgepakt door de stuurgroep. Enkele anderen zijn van mening dat de P.R. van de stuurgroep te wensen overlaat. Ook noemen sommigen de geringe betrokkenheid bij de bepaling wie weesgeneesmiddelen mag voorschrijven en wie niet. Sowieso is er te weinig aandacht voor concentratie van expertise, behandeling en voorschrijven. De spreiding over het land is volgens de verzekeraars te groot. Er is een grote weerstand in het veld tegen concentratie van hiervoor genoemde zaken (waarom zou ik dat niet mogen doen en anderen wel). Voorzover men weet is de stuurgroep bij deze discussie nauwelijks betrokken, maar zou dat wel moeten zijn. Een belangrijke optie is dat het ministerie van VWS van haar macht gebruik maakt in deze en volgens de artikel 8 bevoegdheid (checken) aanwijzingen doet voor behandeling van mensen met zeldzame aandoeningen. Uiterst belangrijk is dat patiënten naar een behandelaar kunnen gaan die expertise heeft. Naar de opvatting van de verzekeraars gaan patiënten ook liever naar een expert dan naar een behandelaar bij hen op de hoek. Met andere woorden: patiënten hebben er veel voor over om de zorg te krijgen met de hoogste kwaliteit.

Een situatie waarin de behandeling en zorg van mensen met een zeldzame aandoening geconcentreerd is bij kenniscentra op nationaal, of zelfs Europees niveau, is absoluut noodzakelijk voor de ontwikkeling en de kwaliteit van behandelingen. Daarmee is het belang van de individuele patiënt uiteraard ook beter gediend.

Verder geven enkelen aan dat vanuit de stuurgroep meer accent gelegd moet worden op de risico's van medicatie en behandeling. Dit issue raakt ook de discussie over de kwaliteit van zorg voor de individuele patiënt. Hierin past monitoren van de farmacologische werking van een weesgeneesmiddel, maar dus ook wie waar mee bezig is in Nederland, Europa en zelfs wereldwijd. Volgens één ondervraagde laat de stuurgroep de oren teveel hangen naar de farmaceutische industrie en de behandelaars en is er daarom onvoldoende aandacht voor concentratie en monitoren van behandeling. Men zou krachtiger moeten opereren om te komen tot een zorgsysteem met meer maatwerk voor de individuele patiënt. In de praktijk van de verzekeraar ziet men op dit punt zaken fout gaan. De respondent is ervan overtuigd dat sommige patiënten zouden zijn overleden als ze niet de toegang hadden gehad tot “eigen”, vaak digitale, informatiebronnen.

Positief in het functioneren van de stuurgroep vinden de verzekeraars dat het onderwerp beter op de kaart is komen te staan. Men is vervolgens zonder meer lovend over de werkgroep “beschikbaarheid”, waarin men volgens een aantal geïnterviewden op uiterst zorgvuldige wijze multidisciplinaire kennis samenbrengt en analyseert. Ook ziet een respondent verbeteringen in het registratietraject, maar ze vraagt zich of dit op het conto van de stuurgroep geschreven kan worden.

9 Betrokkenheid bij activiteiten

Patiënten

De meeste vertegenwoordigers zijn op een of andere wijze betrokken (geweest) bij activiteiten van de stuurgroep. Dit varieert van deelname aan de kaartenactie tot participatie in de werkgroep zeldzame aandoeningen en van betrokkenheid bij diverse presentaties of media tot het samen uitzetten van een traject om te komen tot registratie van een geneesmiddel. Dit laatste is op instigatie van een respondent gebeurd die vooralsnog van mening is dat de stuurgroep zich teveel richt op de niet- kankers onder de zeldzame aandoeningen. Voor

deze vertegenwoordigster is het een aardige test om te zien hoe de samenwerking met de secretaris van de stuurgroep uitpakt. Tot nu toe is ze hierover tevreden.

Behandelaars/wetenschappers

De vraag naar betrokkenheid bij activiteiten laat een verschillend beeld zien. De ene respondent is niet betrokken en de ander is gevraagd te participeren in de werkgroep Website. Hij is echter van mening dat, gelet op zijn expertise op het terrein van onderzoek, zijn deelname in de werkgroep Website niet tot een zinvolle tijdsbesteding leidt. Voor deelname aan de werkgroep onderzoek heeft hem echter geen verzoek bereikt. Hij voegt eraan toe dat hij een dergelijk verzoek zeker in positieve overweging zou nemen.

Farmaceutische industrie

Op dit moment is er geen concrete betrokkenheid te melden.

Verzekeraars

De Farmaceutische Advies Groep is zoals eerder gemeld betrokken bij de werkgroep "beschikbaarheid". Voor de rest is er geen directe betrokkenheid bij de activiteiten van de stuurgroep.

10 De juiste doelgroepen?

Patiënten

Er bestaat bij de gesprekspartners geen duidelijk beeld over de juistheid van de doelgroepen. De één is tevreden over de eigen betrokkenheid maar heeft onvoldoende zicht op andere doelgroepen. Een ander is, voorzover zij het kan beoordelen, wel tevreden over de benadering. Een aantal vertegenwoordigers vindt niet dat de juiste doelgroepen benaderd worden of liever gezegd: de stuurgroep legt de accenten niet goed. Deze respondenten zijn van mening dat de stuurgroep zich veel meer moet richten op de bevolking en de politiek om een groter maatschappelijk commitment te bewerkstelligen.

Behandelaars/Wetenschappers

Ook in deze categorie is men niet bekend met de exacte doelgroepen en dus heeft men hierover geen mening. Wel bestaat een mening over doelgroepen die voor de hand liggen: patiënten, artsen in het algemeen, specialisten, politiek, industrie, wetenschap en zeker ook het algemene publiek.

Farmaceutische industrie

Hierover zijn geen relevante opmerkingen gemaakt

Verzekeraars

Hierover heeft men geen uitgesproken mening. Één respondent meent dat verzekeraars meer benaderd moeten worden; zij zien immers de organisaties die zorgen voor financiering van behandelingen.

11 Plannen om doelen te verwezenlijken en eigen voorstellen hiertoe

Patiënten

Bij de meeste ondervraagden bestaat geen overzicht van concrete plannen van de stuurgroep. Enkelen weten dat er in de werkgroepen van alles staat te gebeuren, maar wat is niet precies bekend. Één geïnterviewde is wel redelijk goed op de hoogte maar geeft aan dat alles samenhangt met de financiering. Als er meer geld beschikbaar zou komen kan men meer onderzoek doen en zouden er meer expertisecentra gevormd kunnen worden. Ook kan men dan een belangrijke impuls geven aan de ontwikkeling van medicijnen en de scholing van artsen. Tevens kan dan meer aandacht komen voor de, vaak moeilijke, maatschappelijke situatie van mensen met een zeldzame aandoening. Enkele voorbeelden van deze moeilijkheden zijn opgenomen in de paragraaf over overige belangrijke, nog niet besproken aspecten.

De vraagstelling biedt nog eens gelegenheid voor de respondenten om plannen in te brengen:

meer P.R., een grotere politieke en maatschappelijke lobby, zorgen dat er één loket komt voor informatie en ondersteuning, inzicht in onderzoek en behandeling wereldwijd, aandacht voor goede communicatie met artsen en specialisten, meer aandacht voor de patiënt en dan pas aan medicijnen, meer concrete acties voor het op de markt brengen van relevante medicijnen.

Behandelaars/wetenschappers

Concrete plannen zijn niet bekend maar een voorstel is om als overheid (VWS/EZ) additionele financiering vrij te maken om samen met de farmaceutische industrie onderzoek te doen naar bijvoorbeeld erfelijke stofwisselingsziekten. Dit kan in het kader van het brede genomiconderzoek. Volgens een respondent is het opvallend dat er in Nederland zo weinig linken bestaan tussen de universiteiten en het bedrijfsleven. Er moet volgens hem een traject worden uitgezet waarbij de universiteiten tot duidelijke plannen komen voor fundamenteel onderzoek en dat de industrie hierbij vervolgens aansluit. Hiermee wordt voorkomen dat afstemming van onderzoek plaatsvindt aan de hand van de agenda's van de farmaceutische industrie; een situatie die zich nu veelal voordoet. Wanneer de overheid etaleert de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en de patiënten met zeldzame aandoeningen serieus te nemen, moet men dit ook willen vertalen in meer geld voor deze materie, vooral voor onderzoek, aldus deze behandelaar/wetenschapper.

Farmaceutische industrie

Men is niet op de hoogte van concrete plannen. Één respondent hoopt echter dat er in de toekomst niet teveel geld besteed wordt aan communicatie ("iedereen die dit wil vindt de informatie toch wel") maar aan concrete actie in het verwezenlijken van meer onderzoek en een snellere registratie van medicijnen. In dat verband noemt hij de kaartenactie volstrekt onzinnig en weggegooid geld.

De andere ondervraagde komt terug op zijn eerder genoemde optie van een beter inzicht in de materie. Hij vindt een wereldwijd overzicht van zeldzame aandoeningen en de prevalentie en incidentie ervan van zeer groot belang. Hierbij is een goede samenwerking met andere partijen een noodzaak. Vervolgens moet er een internationale prioritering komen van de meest urgente aandoeningen en locaties waar de nood het hoogst is. Bovendien kunnen naar zijn mening klinische studies beter op een grotere internationale schaal plaatsvinden, gelet op de aantallen patiënten of moet er ieder geval, meer dan nu het geval is, worden samengewerkt. Het zou een goede zaak zijn als de resultaten van de prevalentie/incidentie studies en de uitkomsten van klinische onderzoeken gecommuniceerd worden naar de farmaceutische industrie. Deze kan dan in haar onderzoek naar geneesmiddelen voor veelvoorkomende ziekten een grotere alertheid aan de dag kunnen leggen op de toepassing voor zeldzame aandoeningen (serendipiteit).

Ook zou er een internationaal op elkaar afgestemd systeem moeten komen voor registratie- en vergoedingen van weesgeneesmiddelen. De hiervoor beschreven internationale aanpak moet leiden tot het instellen van een Europees kenniscentrum waar alle informatie beschikbaar is op het terrein van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Van hieruit kan dan vervolgens ook nader onderzoek geïnitieerd worden.

Verzekeraars

Men is niet op de hoogte van concrete plannen van de stuurgroep.

Een respondent verwijst naar het overleg tussen VWS / CVZ / ZN om de losse eindjes rond de financiering van geneesmiddelen aan elkaar te knopen. De vraag is hierbij of ZN de juiste partij is omdat deze, naar de opvatting van de ondervraagde, te ver afstaat van de dagelijkse uitvoeringspraktijk.

De plannen die de verzekeraars zelf gerealiseerd zouden willen zien, zijn al voor een deel aan de orde geweest en komen neer op meer P.R richting alle doelgroepen en meer monitoring van behandelingen en werking van medicijnen. Men vindt het belangrijk om de structuur van de werkgroep goed overeind te houden, onder meer omdat het, wat de ondervraagden betreft, vaak gaat om verzekeringstechnisch onaantrekkelijke patiënten. Over de autoriteit van de stuurgroep geeft men geen beoordeling. Daarvoor speelt het geheel zich teveel af buiten het gezichtsveld van de respondenten. Het gaat er in het algemeen om welke autoriteit de stuurgroep heeft gekregen van de minister, welke autoriteit de stuurgroep claimt en welke autoriteit hen wordt toegekend in het veld. Autoriteit, zo is de opvatting, moet ook voortkomen uit kennis en daar zijn de respondenten, wat de stuurgroep betreft, positief over. Voor de verzekeraars is dit echter niet direct van belang, zo menen sommige geïnterviewden. Verzekeraars voeren wet- en regelgeving uit van de overheid.

12 Resultaten: betekenis voor de problematiek rond weesgeneesmiddelen

Patiënten

Één van de respondenten meent dat het nog veel te vroeg is om te kunnen spreken van concrete resultaten, al is het natuurlijk goed dat er meer aandacht gekomen is voor de problematiek rond weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen. Een ander geeft ook aan dat het resultaat nog niet af is en het dat daarom van het grootste belang is dat de activiteiten van de

stuurgroep worden voortgezet. Deze ondervraagde ziet nog geen enkele verbetering voor de patiënt en spreekt haar grote zorg uit voor de toekomst, gelet op de toenemende druk op de situatie van mensen met een zeldzame aandoening. De kleine patiëntengroepen dreigen nog meer tussen de wal en het schip te belanden door de voortschrijdende marktwerking in de zorg en de invoering van DBC's (zal wel een indeling in de restcategorie worden met alle gevolgen van dien). Door de toenemende privatisering in de zorg komen de prioriteiten nog meer te liggen bij patiëntengroepen waaraan iets te verdienen valt, zo meent deze respondent. Ook de, in 2006, in te voeren basisverzekering zal, vanwege het sobere karakter van het basispakket, tot extra problemen leiden voor patiënten met zeldzame aandoeningen die juist vaak zorg en hulpverlening behoeven waarvoor aanvullende (dure) verzekering nodig is. Daarom benadrukt ze nog eens de absolute noodzaak van het voortbestaan van de stuurgroep.

"Als de stuurgroep wordt opgeheven, ga ik naar Den Haag en dan zullen ze eens wat beleven", aldus deze vertegenwoordigster.

Een aantal geïnterviewden meent dat er sprake is van een lichte verbetering, vooral door de kaartenactie en een iets verhoogde aandacht in de media. Onmiddellijk volgt er echter een pleidooi om dit zwaarder aan te zetten, door meer mogelijkheden te creëren voor communicatie met het algemene publiek, bijvoorbeeld door TV spots, huis aan huisbladen enz. Ook de lobby naar politiek en farmaceutische industrie moet krachtiger worden.

Één vertegenwoordigster vraagt zich af of verbeteringen zijn toe te schrijven aan de activiteiten van de stuurgroep. Dat is volgens haar moeilijk te bepalen. Vooralsnog wacht ze af wat het traject dat ze heeft ingezet met de stuurgroep om een bepaald medicijn geregistreerd te krijgen verbloopt. Dan krijgt ze wat meer zicht op de mogelijkheden van de stuurgroep om concreet iets te bereiken. Een andere respondent meent dat de informatievoorziening is verbeterd, maar dat deze pas echt zinvol is op het moment dat er zaken ontwikkeld zijn. De communicatie, vooral met artsen en specialisten, is van het grootste belang omdat hier veel "winst" te behalen is. Enkele geïnterviewden benadrukken nog eens dat de stuurgroep vooral moet inzetten op meer onderzoek en dus op de ontwikkeling en het beschikbaar krijgen van weesgeneesmiddelen.

Ook, zo meent iemand, moet men een hoge prioriteit geven aan het vergoedingensysteem voor weesgeneesmiddelen. Het plan van minister Hoogervorst om in de toekomst deze geneesmiddelen te laten betalen door de ziekenhuizen wordt gezien als een ernstige ondermijning van de positie van mensen met een zeldzame aandoening. In een klimaat waarin de financiële middelen voor de ziekenhuizen onder druk staan en de budgettering voor de vervolgjaren gebaseerd wordt op voorgaande jaren, is de kans natuurlijk groot dat ziekenhuizen niet snel zullen kiezen voor behandeling van mensen met dure weesgeneesmiddelen. Het initiatief van de stuurgroep voor een petitie hierover wordt dan ook van harte toegejuicht door enkele ondervraagden.

De betekenis van de resultaten is voor de meeste respondenten niet of moeilijk aan te geven. Wel geeft iemand aan dat de resultaten ongetwijfeld hebben bijgedragen aan netwerken, bundeling van krachten en de vergroting van politieke druk. Ook zal het allicht meer kennis hebben voortgebracht over afgerond en bestaand onderzoek op het terrein van weesgeneesmiddelen, maar dit kan ze niet beoordelen. De betekenis van de resultaten bij het oplossen van problemen kan men vergroten door een betere P.R. en een krachtiger beleid richting artsen, specialisten en farmaceutische industrie.

Behandelaars/wetenschappers

Allereerst spreken de ondervraagden respect uit voor het werk van de stuurgroep. De aandacht voor het thema is duidelijk op meerdere fronten toegenomen en de stuurgroep heeft er aan bijgedragen dat het netwerk rond het onderwerp aan kracht heeft gewonnen. Door de bundeling van aandacht is de zichtbaarheid van de problematiek van weesgeneesmiddelen vergroot. Het format van de stuurgroep is volgens één van de geïnterviewden nu klaar en vervolgens is het echt tijd om daadwerkelijk tot meer actie over te gaan in het bij elkaar brengen van industrie en wetenschap en het creëren van meer financiële middelen voor onderzoek.

Overigens is enige relativisering over de hiervoor genoemde vergroting van de zichtbaarheid van het thema op zijn plaats, zo meent één van de respondenten. Personen die werkzaam zijn op het terrein van weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen zijn natuurlijk meer alert op de activiteiten van de stuurgroep. Maar zit het met de kennis van deze materie bij het algemene publiek? Volgens hem weet vrijwel niemand "in de straat" wat weesgeneesmiddelen zijn. Het zou te overwegen zijn dit voor de aardigheid eens te testen. Hij trekt een parallel met de hiepprik voor zuigelingen: iedereen krijgt deze, maar niemand weet welk doel dat dient.

Los van dit punt geven de geïnterviewden aan dat de betekenis van de stuurgroepactiviteiten onderkend moeten worden. De patiënten hebben in toenemende zin de gelegenheid hun stem te laten horen en hun problemen over het voetlicht te krijgen. De betekenis, zo meent een respondent, kan uiteindelijk heel groot worden, maar er moet nog veel gebeuren.

Farmaceutische industrie

Het algemene resultaat van de stuurgroep is voor de respondenten lastig aan te geven. De één spreekt de hoop uit dat de knelpunten nu beter in beeld zijn en er een aanzet is voor een concrete aanpak hiervan. Hij mist een evaluatie op dit punt. De andere vertegenwoordiger van de industrie is positief over het resultaat in termen van het kweken van meer bewustzijn over het thema bij verschillende partijen. Hij vindt dan ook dat de stuurgroep hiermee vooral verder moet gaan, vooral richting beleidsmakers, de wetenschap en de farmaceutische industrie. Wel, zo stelt hij, moet er een duidelijke link komen tussen therapie en de kenniseconomie.

De betekenis van de activiteiten van de stuurgroep vindt de ene geïnterviewde moeilijk te bepalen. De andere ondervraagde geeft aan dat de betekenis groot kan zijn omdat er meer begrip komt voor het thema bij verschillende betrokken partijen. Daardoor ontstaat er hopelijk een grotere bereidheid bij deze partijen om geld, kennis en tijd te investeren in de problematiek van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen.

Verzekeraars

De verzekeraars hebben onvoldoende zicht op het algemene resultaat van de stuurgroep en vinden dit dus niet beoordeelbaar. Wel menen ze dat het onderwerp meer en beter op de agenda is gekomen en dat een aantal problemen duidelijk in beeld is gebracht. Of dit de verdienste is van de stuurgroep kan men, gelet op het vorige, moeilijk bepalen.

Men vindt dat duidelijker moet worden op welke vragen en problemen de stuurgroep een antwoord heeft. Als de stuurgroep er niet zou zijn; welke problemen zouden zich dan voordoen?

Specifieke resultaten van de stuurgroep zijn in het verlengde van eerdere opmerkingen niet te geven door de verzekeraars. Wel verwijst iemand nog eens naar de folder voor de voorschrijvers die echter nog in ontwikkeling is.

De betekenis van de activiteiten bij het oplossen van de problemen is dus ook niet te beantwoorden voor de verzekeraars. Die betekenis kan volgens hen groot zijn als een belangrijke bijdrage wordt geleverd aan de monitoring van de therapeutische werking van geneesmiddelen. Nu is het in het algemeen zo dat geneesmiddelen met een tekort aan kennis hierover op de markt verschijnen. De vraag is hoe dit deficit kan worden gecompenseerd door een goede monitoring en terugkoppeling. Één ondervraagde stelt dat, voorzover zij het kan beoordelen, de kwaliteit van zorg nergens central staan op de agenda van de stuurgroep.

13 De kwaliteit van de voorlichting door de stuurgroep

Patiënten

Een enkeling heeft hierover geen mening. Anderen zijn van oordeel dat de informatie die de stuurgroep verstrekt heel goed of goed is of voldoet. Uit de antwoorden komt verder naar voren dat men de website toegankelijker moet maken voor patiënten. Nu nog, zo is een gehoorde mening, ontmoeten patiënten vaak nog teveel problemen op de site om relevante informatie boven tafel te krijgen. Ook hier weer een pleidooi voor het geven van meer bekendheid over de mogelijkheden van de stuurgroep tot informatieverstrekking. Uit zichzelf zullen patiënten niet bijvoorbeeld de website van de stuurgroep raadplegen. Geconstateerd wordt verder dat gelet op de onbekendheid van zeldzame aandoeningen de mediacontacten en dus de aandacht minimaal zijn.

Behandelaars/wetenschappers

De kwaliteit van de voorlichting van de stuurgroep vindt men positief, betrouwbaar en getuigen van visie. Alleen zou de stuurgroep het meer tot zijn verantwoordelijkheid moeten reken om actueel geïnformeerd te zijn op het terrein van de farmacogenetica.

Farmaceutische industrie

De ondervraagden maken nauwelijks gebruik van voorlichting door de stuurgroep dus is een mening over de kwaliteit moeilijk aan te geven. Wel, zo weet één van hen, zijn er goede ideeën maar de geluiden hierover komen (nog) niet echt goed door. Hij vraagt zich af of hieraan met name financiële oorzaken ten grondslag liggen.

Verzekeraars

Één respondent is van mening dat de voorlichting t.a.v. patiënten en algemeen publiek voldoende is maar, tot nu toe, onvoldoende richting voorschrijvers. Deze voorlichting is veel te ingewikkeld, incompleet en ontoegankelijk.

Overige ondervraagden komen niet vaak in aanraking met voorlichting van de stuurgroep. Wat zij ervan zien, ziet er wel professioneel en enthousiast uit. Volgens één van hen moet we ons goed realiseren dat het onderwerp weesgeneesmiddelen bij verzekeraars eigenlijk een weeskindje is. Ze komen er niet veel mee in aanraking en worden zelden tot nooit rechtstreeks door patiënten hierover benaderd. Het onderwerp leeft dus weinig. Daarom heeft men ook vrijwel geen zicht op de

informatieverstrekking van de stuurgroep. Dit moet echter niet als kritiek worden beschouwd, aldus deze ondervraagde, het ligt op zich niet aan de werking van de stuurgroep, maar het onderwerp ligt te ver buiten het gezichtsveld, dus verdiept men er zich niet in.

14 Zichtbaarheid van de stuurgroep

Patiënten

Het oordeel van de patiëntenvertegenwoordigers is niet mild op dit punt, wat gelet op vorige antwoorden in een logisch verlengde ligt. De zichtbaarheid vindt men in het algemeen onvoldoende en deze moet dus sterk verbeteren bij alle relevante partijen, maar vooral richting patiënten en het algemene publiek. Bijvoorbeeld in de achterban van de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenverenigingen (NFK) is de stuurgroep geheel onbekend. Wel vindt een enkeling dat hieraan gewerkt wordt door symposia, Orphan Cafés, kaarten, posters enz. Het heeft ook tijd nodig, zo is de opvatting van deze geïnterviewde.

Behandelaars/wetenschappers

De respondenten verschillen van mening op dit punt. Voor de ene ondervraagde is, voorzover ze het kan beoordelen, de zichtbaarheid goed. De andere meent dat het niet zozeer van belang is dat de stuurgroep zichtbaar is, als het onderwerp maar bekender wordt. Hij vindt dat er te weinig aandacht bestaat voor de grote spin off die onderzoek naar weesgeneesmiddelen heeft voor de

gezondheidszorg. In die zin is het onterecht dat zowel de zeldzame aandoeningen als de geneesmiddelen verweesd zijn. Sinds het begin van de 19e eeuw, zo geeft hij als voorbeeld, is er veel onderzoek gedaan naar allerlei stofwisselingsziekten dat een enorme betekenis en reikwijdte gehad voor bijvoorbeeld veroudering, Aids en allerlei soorten kanker. De basis is gelegd bij de bestudering van monogenetische aandoeningen. De ondervraagde erkent echter dat dit serendipiteitsprincipe ook voorkomt in onderzoek naar veelvoorkomende ziekten.

Wat ook, naar zijn mening, onvoldoende onderkend wordt is het gegeven dat patiënten met een zeldzame aandoening in feite waardevolle humane proefmodellen zijn voor ontwikkeling van relevante medicijnen en behandelingen die ook waardevol zijn voor andere ziekten.

Farmaceutische industrie

De respondenten zijn van mening dat het niet zozeer gaat om de zichtbaarheid van de stuurgroep maar dat het onderwerp meer en beter op de politieke agenda komt en vooral blijft. Één van hen is daarom van mening dat een gecombineerde aanpak vanuit de industrie en de gezondheidszorg onontbeerlijk is; een combinatie van VWS en EZ beleid dus.

Verzekeraars

Gelet op eerder gemaakte opmerkingen over de relatieve onzichtbaarheid van het thema moet volgens de verzekeraars de zichtbaarheid van de stuurgroep verbeterd worden bij hun organisatie. Men vraagt zich af hoeveel collega's buiten de FAG op de hoogte zijn van het bestaan van de stuurgroep. Overigens, zo merkt, iemand op is het van groter belang dat het onderwerp meer zichtbaar wordt dan dat de stuurgroep meer in beeld is. Dit kan echter daar echter wel een bijdrage aan leveren.

15 Daadwerkelijke ondersteuning van de stuurgroep aan de eigen organisatie

Patiënten

De meeste ondervraagden ondervinden geen ondersteuning van de stuurgroep. Een enkele respondent vindt dit ook niet nodig, gelet op de sterke positie van de betreffende organisatie (Gaucher vereniging). Andere geluiden zijn er ook: één vertegenwoordigster is erg te spreken over de toegankelijkheid van de stuurgroep via het secretariaat en noemt de tot nu toe positieve ervaringen bij het samen optrekken om registratie van een bepaald medicijn te realiseren. Een ander vindt dat ze ondersteuning van de stuurgroep ervaart doordat problemen rond expertisecentra en DBC's goed opgepakt zijn.

Behandelaars/wetenschappers

De geïnterviewden hebben, behalve de eerder genoemde incidentele tips bij aanvragen voor projectsubsidies, geen daadwerkelijke ondersteuning van de stuurgroep bij hun eigen activiteiten.

Farmaceutische industrie

Op dit moment is er geen sprake van ondersteuning door de stuurgroep

Verzekeraars

De verzekeraar constateren dat er geen sprake is van daadwerkelijke ondersteuning van hun organisatie door de stuurgroep

16 Wensen voor de toekomst: meningen over activiteiten in de toekomst, ondersteuning van organisaties en voorwaarden voor structurele activiteit van de stuurgroep

Patiënten

Enkele respondenten vinden het belangrijk dat de stuurgroep kan doorgaan met de taken en doelen die zij zichzelf gesteld heeft aan de hand van de ministeriële opdracht. Wel is een pleidooi te horen voor uitbreiding van taken. Monitoren van het hele proces rond de ontwikkeling, beschikbaarheid en werking van weesgeneesmiddelen moet goed georganiseerd worden, bij voorkeur op Europees of zelfs mondiaal niveau. Dit moet toch mogelijk zijn door een goede samenwerking met buitenlandse organisaties, zo is een opvatting. Ook zou de stuurgroep een regiefunctie moeten kunnen realiseren in nationale activiteiten rond de weesgeneesmiddelen. De vraagstelling over de toekomstige activiteiten leidt als vanzelf tot een herhaling van veel zaken die bij andere vragen al dan niet in de zijlijn ter sprake kwamen. Een greep uit de gegeven antwoorden:

Zorg dat er meer prikkels komen voor de farmaceutische industrie om weesgeneesmiddelen te ontwikkelen,

Zorg voor een situatie waarin de stuurgroep als één loket kan functioneren voor alle zaken rond het thema.

Zorg voor mogelijkheden om de politieke lobby uit te breiden (nu heeft slechts één politieke partij iets in haar partijprogramma over weesgeneesmiddelen, namelijk Groen Links).

Zorg voor meer informatie en P.R. richting het algemene publiek.

Zorg voor meer samenwerking met het buitenland, te beginnen op Europees niveau.

Zorg voor een goed overzicht van onderzoek, behandeling en resultaten, het liefst op mondiaal niveau.

Zorg voor consequente ondersteuning van betrokken partijen bij registratie – en beschikbaarstelling van weesgeneesmiddelen.

Geef hierbij een, voor alle partijen, realistisch beeld van de ontwikkelingsfase.

Probeer wegen te vinden om financiële perikelen die de ontwikkeling- en beschikbaarstelling van weesgeneesmiddelen in de weg staan te helpen oplossen.

De gesprekspartners verschillen van mening over de prioriteiten die in zojuist genoemde activiteiten moeten worden gesteld.

Iemand vindt het moeilijk te spreken over prioriteren. Dit geleet op het feit dat er voor veel mensen met een zeldzame aandoening nooit een medicijn ter beschikking zal komen en de samenleving hen dus een zo goed mogelijk levensperspectief moet bieden, in termen van symptoombestrijding en levensverlenging. Het is lastig om aan te geven welke van de activiteiten daar het meest aan bijdragen. Een enkele respondent vindt alles even belangrijk, anderen geven de volgende prioriteiten aan:

Zorg voor een helder overzicht van onderzoek, behandeling en resultaten, bij voorkeur op mondiaal niveau.

Zorg voor of draag bij aan prikkels voor de farmaceutische industrie; dit is belangrijker dan activiteiten voor het algemene publiek. Krijg eerst maar eens alles duidelijk op een rijtje; dat maakt de communicatie met alle partijen geloofwaardiger.

Zorg voor een goede ondersteuning bij registratie en beschikbaarstelling van weesgeneesmiddelen.

Zorg voor vergroting van de herkenbaarheid van de materie bij relevante partijen.

Mocht blijken uit een intensievere samenwerking op Europees- of mondiaal niveau dat er overlap zit in de taken van de stuurgroep, dan kan men bezien welke niet meer of minder gedaan kunnen worden. De vraag of de stuurgroep zich moet toeleggen op kerntaken of juist brede activiteiten moet uitvoeren wordt nauwelijks beantwoord. Men weet het niet of vindt dat het beide moet. Één respondent meent dat het voor de herkenbaarheid van de stuurgroep van belang is om brede activiteiten te ontplooien.

De door de geïnterviewden aangegeven gewenste ondersteuning van de stuurgroep voor de eigen organisaties laat het volgende palet zien:

Zorg als stuurgroep dat je voor de patiëntenorganisaties het centrum bent van een breed netwerk van relevante partijen. Wees de spil van het geheel; niet alleen voor informatievoorziening, bijvoorbeeld over lopende projecten en actoren hierin, maar ook voor daadwerkelijke ondersteuning. De patiëntenorganisaties vervullen hierbij natuurlijk ook een rol door zich open te stellen voor samenwerking met de stuurgroep, voorzover dat nu niet gebeurt.

Zoek als stuurgroep naar mogelijkheden om betaald bestuurswerk voor patiëntenverenigingen te realiseren. Nu komen dit soort activiteiten vaak neer op veelal zieke vrijwilligers.

Probeer de patiëntenverenigingen ad hoc bij te staan bij probleemsituaties. De mogelijke oplossingen kunnen ten goede komen aan meerdere verenigingen, aangezien zich niet zelden overeenkomstige problemen voordoen.

Een overige mening is dat de ondersteuning zoals nu plaatsvindt goed is. Een enkeling meent dat het niet de taak van de stuurgroep is om patiëntenverenigingen te ondersteunen.

Alle respondenten zijn van mening dat een structurele gegarandeerde subsidie noodzakelijk is om de activiteiten van de stuurgroep te waarborgen. Sommigen voeren een hartstochtelijk pleidooi voor uitbreiding van menskracht om nog meer kennis te kunnen leveren of mee te kunnen liften op de verschillende ontwikkelingen in binnen- en buitenland. Ook moet men inzien dat het essentieel is om, zoals al eerder opgemerkt is, de (politieke) daadkracht te versterken. Meerdere vertegenwoordigers vinden het vanzelfsprekend dat de stuurgroep blijft bestaan.

Behandelaars/wetenschappers

In het verlengde van al eerder gemaakte opmerkingen, komt een aantal duidelijke wensen naar voren:

Zorg voor een consequente stroom van informatie naar de Landelijke Vereniging Klinische Genetica en de betreffende patiëntenverenigingen.

Zorg of draag er aan bij dat er meer geld komt voor onderzoek.

Zorg of draag bij aan het bij elkaar brengen van wetenschap en industrie.

Draag bij aan een situatie dat de farmaceutische industrie meer gestimuleerd wordt in het onderzoeken en ontwikkelen van weesgeneesmiddelen, door middel van belastingvoordelen enz.

Vergroot de kennis van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen bij het algemene publiek door periodiek hierover te informeren, bijvoorbeeld via TV series of Postbus 51-achtige spotjes.

Vergroot de lobby bij politiek en industrie.

Een volgorde in belangrijkheid wordt ook gegeven:

Meer geld voor onderzoek

Koppelen farmaceutische industrie en wetenschap

Vergroting bekendheid bij het algemene publiek met de insteek dat je met zeldzame aandoeningen kunt leven en er zelfs van kunt genezen, maar dat daar wel onderzoek voor nodig is.

Grotere lobby naar politiek en industrie

Een activiteit waarvan de stuurgroep zou moeten afzien is volgens één van de ondervraagden het organiseren van Orphan Cafés. De andere respondent meent dat de tijd van praten en overleg voorbij moet zijn en dat het nu echt tijd is voor meer concrete actie.

Op de vraag of de stuurgroep zich op kerntaken moet toelagen of brede activiteiten moet ontplooiën geven de geïnterviewden aan dat men dat niet zo strikt van tevoren moet bepalen. Er moet een goede balans zijn tussen kerntaken en andere activiteiten. Uiteraard kan men niet alles oppakken maar het vastpinnen op kerntaken en het vervolgens verwerpen van alles wat daar niet onder valt is geen goede zaak. Één van de respondenten meent dat er wel een focus moet zijn op het ontwikkelen van medicijnen en het verkrijgen van meer inzicht wereldwijd in expertisecentra voor de verschillende zeldzame aandoeningen. Hierin past niet het zelf actief zijn in het uitvoeren van epidemiologische studies. Dat moet men overlaten aan het veld. Wel moet hiervoor de nodige aandacht bestaan natuurlijk.

De gewenste ondersteuning voor de eigen organisatie vindt de ene respondent zoals nu plaatsvindt acceptabel en de andere geeft aan dat het belangrijk voor zijn organisatie is dat de stuurgroep een liaisonfunctie vervult om het eerder aangegeven gat in de samenwerking tussen farmaceutische industrie en wetenschap duidelijk te vullen. De stuurgroep zou moeten aansturen op een open eerlijke discussie zonder verborgen agenda's. Beide partijen moeten daarbij gedwongen worden de resultaten van onderzoek open op tafel te leggen. In het geval de overheid de farmaceutische industrie allerlei faciliteiten biedt voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, dan mag van de industrie er ook iets voor teruggevraagd worden. Dat is op zich niet het maken van deze medicijnen maar de eis dat de ontwikkeling en productie hiervan een hogere prioriteit krijgt en dus sneller gebeurt.

De resultaten van de stuurgroep moet de overheid, naar de mening van de ondervraagden, waarborgen door een structurele, niet ter discussie staande, jaarlijkse subsidie. De hele

beroepsgroep van de klinische genetica ondersteunt dit van harte, zo laat één van de respondenten weten. Ook de andere ondervraagde laat weten dat voor een waarborging van de stuurgroep in ieder geval hetzelfde niveau van financiën nodig is maar bij voorkeur meer. Ook zal de, al eerder aangehaalde autoriteit van de stuurgroep moeten toenemen. Daarbij wordt

erkend dat het hierbij niet alleen gaat om de autoriteit zoals die is toegekend door het ministerie van VWS, maar ook om de autoriteit zoals deze wordt onderkend en gepercipieerd door de verschillende relevante partijen in het veld.

Farmaceutische industrie

In de geuite wensen voor de toekomst komen eerder genoemde onderwerpen wederom naar voren. Één ondervraagde zou daadwerkelijke ondersteuning willen bij concrete aanvragen voor subsidie- en registratietrajecten. Ook is deze van mening dat er in de pré klinische fase meer aandacht en geld beschikbaar moet komen voor het testen van veiligheid, werkzaamheid en de risico's van nieuwe weesgeneesmiddelen. De andere respondent noemt de volgende wensen in volgorde van prioriteit:

Het in kaart brengen van alle relevante gegevens (wereldwijd) rond zeldzame ziekten, dus prevalentie/incidentie, ziektebelasting, onderzoek, behandeling, weesgeneesmiddelen en de resultaten van medicatie/behandeling,

Draag als stuurgroep bij aan de vorming van een Europees kenniscentrum die deze gegevens beheert en communiceert,

Neem als stuurgroep een initiërende rol bij de evaluatie van het beleid,

De stuurgroep moet een gezaghebbende rol spelen bij de verdeling van financiën voor onderzoek,

Er zou een Zon/Mw stimuleringsprogramma moeten komen voor onderzoek en ontwikkeling m.b.t. weesgeneesmiddelen.

Communicatie uitingen als de kaartenactie hoeven, wat één geïnterviewde betreft, niet meer uitgevoerd te worden. Hij stelt vervolgens voor om een thematische aanpak te kiezen en de doelgroepen hierop af te stemmen, n.a.v. de vraag welke doelgroepen eventueel van minder belang zijn.

De vraag of de stuurgroep zich zou moeten richten op kerntaken of meer brede activiteiten moet ontplooiën levert verschillende antwoorden op. Één respondent meent dat kerntaken belangrijk zijn, de ander vindt dat de stuurgroep zich in de brede moet bezighouden met activiteiten, maar wel met toespitsing op de relevante groepen en met veel consideratie voor diplomatie in de wijze waarop men communiceert (taal en toon). Gewenste ondersteuning in de toekomst door de stuurgroep heeft één van de ondervraagden al eerder aangegeven

(daadwerkelijke hulp bij aanvragen voor onderzoek en registratie); de andere respondent meent dat deze ondersteuning in de toekomst afhankelijk is van de atlas (overzicht) die hij hiervoor heeft gesuggereerd. In ieder geval moeten betere voorwaarden voor onderzoek op zowel nationaal- als internationaal niveau gecreëerd worden.

Behalve dat structurele financiering nodig is voor het waarborgen van de stuurgroepactiviteiten menen de vertegenwoordigers van de industrie dat de stuurgroep een instrumentarium in handen moet krijgen om de uitvoering van het beleid m.b.t. tot onderzoek en ontwikkeling meer kracht bij te zetten. Het gaat dan in feite om machtsmiddelen. Beleidsmakers zouden ook meer inzicht moeten krijgen in de portee van het doen van onderzoek en het ontwikkelen van medicijnen. Verder zou men, zo merkt één van hen op, een aansprekende, publiciteitstrekkende, persoon moeten toevoegen aan de stuurgroep.

Verzekeraars

De wensen van de verzekeraars liggen voornamelijk op het terrein van het monitoren van farmaceutische resultaten de bevordering en concentratie van kenniscentra voor zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Men zit in dat een Europese benadering voor onderzoek en behandeling hiervoor noodzakelijk is. Belangrijke winst zou men kunnen behalen door een interdepartementale samenwerking tussen VWS, EZ en OC&W.

Men vindt vervolgens dat de voorlichting gehandhaafd moet blijven voor diverse groepen, al is dat, zo stelt één van de ondervraagden, voor verzekeraars niet zo belangrijk, gelet op de mogelijkheden hiervoor bij CVZ en VWS.

De ondervraagden hebben geen duidelijke mening over kerntaken of brede activiteiten van de stuurgroep. Dit hangt af van de doelstelling, de haalbaarheid en de prioritering, zo stelt men. De ondersteuning van de stuurgroep in de toekomst voor de eigen organisatie zou volgens een ondervraagde zodanig moeten zijn dat er een betere inbedding van de activiteiten van verzekeraars plaatsvindt in de brede aanpak van de problemen rond zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Anderen zijn van mening dat het een ondersteuning van de eigen organisaties zou betekenen, als er specifieke kenniscentra komen.

Om de continuïteit van de stuurgroep te waarborgen is het, naast een structurele subsidie, voldoende tijd en duidelijk prioriteren, noodzakelijk dat er een vertegenwoordiging van de verzekeraars in de stuurgroep komt.

17 Rol van de verschillende partijen: verantwoordelijkheid van de sector

Patiënten

Op de vraag of men denkt dat de sector zelf verantwoordelijk kan zijn voor afspraken rond weesgeneesmiddelen opperen de vertegenwoordigers het volgende:

Betrokken partijen zouden eigenlijk wel deze verantwoordelijkheid moeten hebben, maar er moet een onafhankelijke partij zijn die hen daar ook op aanspreekt. Nu is er sprake van een onevenwichtig krachtenveld waarbij duidelijk sterke en minder sterke partijen een rol vervullen. Men acht bijvoorbeeld de farmaceutische industrie en de verzekeraars in verhouding te sterk om de problematiek aan de sector over te kunnen laten. De belangen zijn te divers. Voeg daarbij een terugtrekkende overheid en een voortschrijdende marktwerking en privatisering in de zorg en het uiterst kwetsbare dossier van de weesgeneesmiddelen zal het onderspit delven, zo geven meerdere ondervraagden aan. De grootste zorg is dat in dat geval niemand meer de regie heeft, laat staan de eindverantwoordelijkheid. Het maatschappelijke belang vraagt om faciliteren, wet- en regelgeving en toezicht op de uitvoering hiervan. Daarom heeft natuurlijk de overheid een cruciale taak, zoals naar voren komt bij de beantwoording van de vraag welke partij er nog meer betrokken moet worden bij het proces.

Een enkele respondent meent dat gelet op de toenemende marktwerking en de verwachte fatale gevolgen hiervan voor personen met een zeldzame aandoening de stuurgroep een grotere rol en verantwoordelijkheid moet krijgen in het gehele proces.

Behandelaars/Wetenschappers

Uit de antwoorden komt naar voren dat de verschillende partijen de verantwoordelijkheid om tot afspraken te komen zelf zouden moeten willen hebben. Dit ligt echter aan de humanitaire inslag van hen die de leiding hebben bij de verschillende organisaties. De farmaceutische industrie zou bijvoorbeeld 1 % van hun budget moeten willen besteden aan weesgeneesmiddelen.

In de praktijk is het echter zo dat een en ander niet gerealiseerd wordt. Samenwerking tussen patiëntenverenigingen en de wetenschap is er wel, maar veel minder tussen de verzekeraars en de wetenschap, althans niet op hoog bestuurlijk niveau. Zoals al eerder duidelijk werd, is de samenwerking tussen de industrie en de wetenschap ronduit slecht. Dit vindt zeer zelden plaats op internationaal niveau.

De overheid heeft hierin en in andere zaken dus duidelijk een taak. De stuurgroep kan en moet hierbij als belangrijk en gezaghebbend instrument fungeren.

Farmaceutische industrie

In de beantwoording op deze vraag komen de volgende opmerkingen naar voren. Er is nauwelijks sprake van een sector, zo meent een respondent. Voor een deel moet men echter de betrokken partijen de vrijheid geven om tot goede afspraken te komen. De overheid moet hieraan bijdragen door vereenvoudiging van de regelgeving en het scheppen van goede voorwaarden. De andere ondervraagde sluit hierbij min of meer aan en stelt dat het gaat om kostbaar en vaak riskant onderzoek en ook kostbare producten. De sector speelt hierbij vanzelfsprekend een grote rol maar de overheid moet zowel nationaal als internationaal voorwaarden scheppen, vanuit haar verantwoordelijkheid voor de volksgezondheid van iedere burger.

Verzekeraars

De algemene opvatting is dat, gelet op te grote belangentegenstellingen, het veld niet in staat moet worden geacht om zelf tot gedegen verantwoorde afspraken te komen rond weesgeneesmiddelen. De verzekeraars vrezen dat in een dergelijk geval het onderwerp een weeskindje blijft. Daarom ziet men een duidelijke rol voor de overheid weggelegd. De ministeries van VWS, EZ en OC&W, maar ook de Europese Unie moeten voor de belangen van verschillende partijen consideratie hebben, maar wel deze, vanuit een verantwoordelijkheid voor de volksgezondheid voor iedere burger overstijgen.

18 De rol van de overheid: subsidiëring

Patiënten

De uiteindelijke verantwoordelijkheid voor subsidiëring ligt bij de overheid, zeker ook gelet op de toenemende marktwerking waardoor voor mensen met een zeldzame aandoening de toegang tot adequate zorg en medicijnen niet (of nog minder) gegarandeerd is. Dit signaleren meerdere ondervraagden. De overheid is verantwoordelijk voor een situatie waarin voor alle mensen die toegang is gewaarborgd. Toch, zo vindt de meerderheid, moet de overheid de farmaceutische industrie aanspreken op haar maatschappelijke verantwoordelijkheid of zelfs wettelijk verplichten een zekere bijdrage te leveren aan de financiering van initiatieven als de stuurgroep. Daarbij moet vanzelfsprekend belangenverstrengeling worden voorkomen.

Andere genoemde partijen zijn: de Europese Unie en de ziektekostenverzekeraars. De rol van het Patiëntenfonds kan zijn om de patiëntenverenigingen krachtiger te maken, maar niet om de stuurgroep mede te financieren. Het budget voor dit fonds komt ook van de overheid en dat is dus een vestzakbroekzak principe.

Behandelaars/wetenschappers

De beantwoording op de vraag of uitsluitend de overheid de stuurgroep moet subsidiëren laat een tweespalt zien bij de respondenten. De ene ondervraagde meent dat te allen tijde belangenverstrengeling moet worden voorkomen en dat het dus in de rede ligt dat de overheid de enige financier is. Weliswaar zou men kunnen denken aan de patiëntenverenigingen, maar deze hebben in het algemeen geen geld voor dit soort initiatieven. Bovendien moet in eerlijkheid worden gezegd dat financiering vanuit patiëntenverenigingen verder niet zo voor de hand ligt, i.v.m. het eenzijdige karakter. De andere opteert voor een breder draagvlak, waarbij de overheid de farmaceutische industrie en commerciële labs moet aanspreken en indien mogelijk moet verplichten om een zeker percentage van het budget te besteden aan de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen.

Farmaceutische industrie

Men is nadrukkelijk van mening dat de overheid als enige de stuurgroep moet financieren. Volgens één van de ondervraagden is dat in EU verband ook zo afgesproken. Het gaat volgens hem om het uitvoeren van een taak in het kader van de volksgezondheid, namelijk het bevorderen van een zo groot mogelijke gelijkheid van kansen op zorg en behandeling voor iedereen. De overheid moet deze taak onder meer gestalte geven door het financieren van initiatieven als de stuurgroep. Deze specifieke rol kan de overheid niet overdragen aan- of delen met andere partijen. Volgens deze respondent zou het vreemd zijn als de farmaceutische industrie financieel zou moeten bijdragen aan een stuurgroep die o.a. 'incentives' voor de industrie moet helpen realiseren en dus ook deze branche zal moeten aanspreken. In wezen ben je dan volgens hem bezig om de gesel van de (eventuele) critici te betalen. Hij vindt dit onlogisch en ongewenst.

De andere respondent merkt op dat de overheid de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen alleen al zou moeten stimuleren om de imperfecte marktwerking rond de weesgeneesmiddelen op te heffen in het belang van de volksgezondheid.

Verzekeraars

Ondervraagden in deze categorie zijn van mening dat niet alleen de overheid de stuurgroep moet financieren, maar dat ook de farmaceutische industrie een deuk in het zakje kan en moet doen.

Wel moet dan de onafhankelijkheid van de stuurgroep gewaarborgd zijn. Belangenverstrengeling kan worden tegengegaan door bijvoorbeeld protocollering van klinische studies bij de industrie. Ook zou deze branche meer aangespoord kunnen worden om aandacht aan weesgeneesmiddelen te besteden door betere voorwaarden, zoals een langere octrooiperiode en een korter registratieproces, waardoor weesgeneesmiddelen eerder op de markt kunnen komen. Nog een optie is om farmaceutische industrieën met grote winsten op te leggen meer te doen aan de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, maar ze hiertoe verplichten is op dit moment althans niet mogelijk. Een pleidooi is te horen om de industrie aan te spreken op hun maatschappelijke verantwoordelijkheid. Wellicht een leuk onderwerp voor een Orphan Café, zo stel een ondervraagde.

19 Overige aspecten

Patiënten

Een aantal pijnpunten komt aan de orde:

Vanwege de relatieve onbekendheid van veel zeldzame aandoening duurt het vaak jaren voordat men in het medische circuit de juiste diagnose stelt. Niet zelden komt het voor dat een verkeerde of zelfs helemaal geen diagnose wordt gesteld door behandelaars, met alle nare gevolgen van dien. Bijvoorbeeld sommige zieken die echt niet meer in staat zijn te werken lopen een WAO uitkering mis of komen terecht in trajecten waarin ze totaal niet thuis horen, waaronder de Psychiatrie. De maatschappelijk gevolgen zijn dan extra pijnlijk voor mensen in een toch al weinig benijdenswaardige positie. Een ondervraagde meent dat wanneer de maatschappij niet in staat is om op een menswaardige wijze om te gaan met zeldzame aandoeningen en geen adequate zorg en hulpverlening kan bieden, diezelfde maatschappij ook moet accepteren dat sommige van deze patiënten gedreven worden tot zelfdoding. Ook spreekt iemand schande van de situatie dat soms een diagnose voor een zeldzame aandoening niet wordt gegeven uit overweging van kostenbesparing.

De vertegenwoordigster van de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenverenigingen (NFK) is bezorgd over het WAO beleid, waarbij men continuïteit van arbeidsongeschiktheid eist. Deze verscherping van de regels pakt voor sommige mensen met zeldzame kankers slecht uit omdat door het ziekteverloop hiervan niet altijd sprake is, met alle gevolgen van dien.

Arbeidsongeschiktheid is volgens een andere respondent in ieder geval een probleem omdat mensen met een Zeldzame aandoening vaak geen arbeidscontract krijgen en veelal geen arbeidsverleden hebben.

Een ander gesignaleerd probleem is de moeilijkheid om een ziekte als PCD (Primaire Ciliaire Dyskinesie) te categoriseren omdat als gevolg van deze ziekte infecties kunnen ontstaan in verschillende delen van het lichaam, waaronder de longen en het KNO gebied.

Tot slot merkt de vertegenwoordigster van het NFK nog op dat de stuurgroep zich bij het via bekend maken, via post of e-mail, van specifieke activiteiten goed moet afvragen voor welke partijen een benadering het meest voor de hand ligt. Zo was de NFK niet gevraagd voor de, onlangs aangeboden, petitie over de vergoeding van weesgeneesmiddelen, wat, gelet op de positie van de NFK wel in de rede had gelegen, zo meent deze respondent.

Behandelaars/wetenschappers

Vanuit deze categorie komt (nog eens) de opmerking dat continuering van de stuurgroep belangrijk is en dat de opdrachten gerealiseerd moeten worden. Men is graag bereid om hieraan vanuit de specifieke expertise van de groep van behandelaars en wetenschappers bij te dragen.

Farmaceutische industrie

Één respondent benadrukt het belang van de stuurgroep omdat deze het denken over de noodzaak tot meer financiën voor onderzoek en ontwikkeling van weesgeneesmiddelen op de kaart heeft gezet. De bevordering door de stuurgroep van meer internationale samenwerking op dit ingewikkelde terrein zou in zijn ogen een enorme verbetering zijn. De benadering daarbij van de politiek en de overheid zou voornamelijk moeten bestaan uit het zo goed mogelijk in procedurele banen leiden van de diverse activiteiten. Samenvattend stelt hij dat het in eerste instantie gaat om de volgende vragen:

Hoe zorg je ervoor dat de serendipiteit in geneesmiddelenonderzoek meer gericht wordt op zeldzame aandoeningen?

Als je iets gevonden hebt bij welk loket meld ik dat dan?

Wie is of voelt zich verantwoordelijk voor het ondernemen van activiteiten naar aanleiding hiervan; dus ook wie gaat/gaan risico lopen?

Wie zorgt ervoor dat de voorwaarden voor onderzoek optimaal zijn?

Tot slot roert deze vertegenwoordiger van de farmaceutische industrie nog drie andere punten aan.

Algemeen moet men erkennen dat mensen met een zeldzame aandoening in het strakke budgettaire regiem een groot risico lopen om het onderspit te delven. Grote waakzaamheid daarvoor is volgens hem geboden. Aan de andere kant zou de overheid meer inspanningen

moeten verrichten om mensen met een zeldzame aandoening productiever te maken. Hij is er van overtuigd dat veel patiënte goed in staat zijn om, meer dan nu, een bijdrage te leveren aan het arbeidsproces.

Een tweede punt is de beschavingswaarde van het nieuwe zorgstelsel, waarin zoals bekend is de marktwerking en privatisering belangrijke componenten zijn. Voor velen, ook voor mensen met een zeldzame aandoening, dreigt het risico van onderverzekering, vanwege het schrale pakket van de beoogde basisverzekering. Dit zal op termijn niet alleen veel persoonlijke ellende kunnen opleveren maar ook veel hogere kosten voor de samenleving. Hoe ver gaat de bereidheid van de samenleving om solidair te zijn met anderen, dus ook met mensen die een zeldzame aandoening hebben, zo vraagt hij zich af. Een laatste punt is de verplichting die farmaceutische bedrijven per 1-1-2005 hebben om een farmaco-economische studie te overleggen van hun producten. Dit zal voor weesgeneesmiddelen tot problemen leiden.

Verzekeraars

Één van de verzekeraars merkt op dat de overheid onvoldoende de mogelijke nadelige werking inzielt van de beoogde basisverzekering, die eigenlijk moet worden gezien als een schadeverzekering. Voor weesgeneesmiddelen kan dit rampzalig zijn. Door de vrije marktwerking neemt men een belangrijke stimulering om tot kwaliteitsafspraken te komen met verzekeraars. Ook zal het verschil tussen de rijke en arme verzekeraars pregnanter worden, waarbij de ene verzekeraar wel weesgeneesmiddelen vergoed en de andere niet. Hierin moet arbitrage plaatsvinden door de overheid. Haar eigen organisatie vergoedt wel weesgeneesmiddelen maar profileert zich hierop absoluut niet. Men wil niet graag actief verzekeringstechnisch onaantrekkelijke patiënten aantrekken. Een krachtig pleidooi is om voor weesgeneesmiddelen op dit punt een aparte regeling te treffen.

20 Enkele meningen over de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen uit het buitenland

Zoals al gemeld in de inleiding van dit hoofdstuk is een aantal buitenlandse experts gevraagd hun mening te geven over de stuurgroep aan de hand van een beperkte vragenlijst. Dit is gebeurd in 'face to face' interviews. Hierbij ging het vooral om het

verkrijgen van een idee over hun algemene indrukken en meningen m.b.t. het functioneren van de stuurgroep en de situatie rond zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. De volgende aspecten kwamen hierbij aan bod.

20.1 Algemeen: de reden voor installatie en de positie en financiering van de stuurgroep

De ondervraagden geven in algemene termen aan te weten waarom in Nederland de stuurgroep werd ingesteld. Genoemde redenen, die deels in elkaars verlengde liggen, zijn:

Het faciliteren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen

Het zorgdragen voor meer aandacht bij verschillende partijen voor zeldzame aandoeningen

Het stimuleren van de samenwerking tussen verschillende betrokken partijen

Het opstellen van een gecoördineerd actieprogramma met alle partijen die bij de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen betrokken zijn (om de ontwikkeling van deze geneesmiddelen te stimuleren en de aandacht voor zeldzame aandoeningen te vergroten).

Er moeten oplossingen komen voor de problemen rond de toegankelijkheid van weesgeneesmiddelen en de financiële aspecten hierbij.

De informatievoorziening aan alle betrokken partijen moet verbeterd worden

Netwerkontwikkeling moet een belangrijke impuls krijgen

Het is van het grootste belang wetenschappelijk onderzoek te stimuleren

Alle geïnterviewden weten dat de stuurgroep haar activiteiten uitvoert onder de verantwoordelijkheid van VWS. Één ondervraagde vermoedt dat deze verantwoordelijkheid gedeeld wordt met het ministerie waaronder wetenschappelijk onderzoek ressorteert.

Niet alle betrokken experts zijn er zeker van dat het ministerie de stuurgroep financiert. Twee van hen weten dit zeker één van hen denkt dat het ministerie en misschien ook voor een deel de farmaceutische industrie en de verzekeraars de stuurgroep financieren. Één respondent weet het niet.

Twee van de ondervraagden noemden een jaarlijks budget voor de stuurgroep; De gedachten hierover lopen uiteen van € 400.000,- tot € 450.000,- .

Deelnemende organisaties in de stuurgroep

De ondervraagden verschillen van mening over de deelnemende partijen in de stuurgroep. Men weet het niet, niet zeker of denkt te weten wie er participeren. Degenen die het niet weten hopen dat in ieder geval patiënten en farmaceutische industrie vertegenwoordigd zijn. De respondenten die het menen te weten noemen de volgende deelnemende partijen: de farmaceutische industrie, onderzoekers, patiënten (specifiek: VSOP en de CG Raad), specialisten en verzekeraars. Één van de geïnterviewden meldt bovendien dat volgens hem het secretariaat wordt uitgevoerd door ZonMw en dat het Ministerie van VWS en het ministerie van Onderzoek ook betrokken zijn bij de stuurgroep.

20.2 Opdracht van de stuurgroep: specifieke taken en plannen om de opdracht te realiseren

Twee van de ondervraagden kennen de opdracht van de stuurgroep niet, maar één van hen veronderstelt dat deze inhoudt dat de aandacht voor mensen met een zeldzame aandoening en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen een belangrijke impuls moet krijgen. De andere respondenten verwijzen bij de vraag naar de officiële opdracht naar eerder gemaakte opmerkingen bij de vraag naar de redenen voor installatie van de stuurgroep.

Specifieke taken zijn bij de geïnterviewden nauwelijks bekend. Een enkeling noemt taken als informatieverstrekking, stimuleren van aandacht en onderzoek, beleidsontwikkeling en verbetering van de toegang tot medicijnen. De vraag naar de plannen van de stuurgroep om de opdracht te realiseren levert een gevarieerd beeld op. Twee buitenlandse experts zeggen het niet te weten, waarvan er één verwijst naar de betrokkenheid van de stuurgroep bij de EPPOSI Workshop over "Therapy Development for Rare Diseases"

De overigen veronderstellen het volgende: De stuurgroep baseert haar werkzaamheden op een 3 of 4 jarig actieplan en heeft een permanent secretariaat met een aantal personen. Ook geeft iemand aan te denken dat de stuurgroep focust op informatieverzameling, inventarisatie van effectiviteit van bestaande diagnose- en behandelingssystemen en het opstellen van een onderzoeksprogramma.

20.3 Activiteiten: afgeronde en huidige activiteiten; resultaten en de waardering hiervoor

Twee van de ondervraagden geven aan niets te weten over de activiteiten van de stuurgroep, behalve dan de betrokkenheid bij bovengenoemde EPPOSI Workshop, waarvan de uitkomst als bijzonder waardevol wordt omschreven. De overige respondenten tonen een bredere kennis van de activiteiten. Waar de één zich uitlaat in algemene termen: conferenties, informatieverzameling en participatie in debatten, noemt de ander concrete activiteiten als:

Het in kaart brengen van zowel nationaal als internationaal onderzoek op het terrein van weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen.

Het mede organiseren van de 4e Epposi Workshop over weesgeneesmiddelen in november 2003 te Den Haag.

Het leveren van een bijdrage aan de stimulering van onderzoeksprojecten in de context van de "Call for expression of interest" bij de start van het 6e Kaderprogramma van de Europese Unie voor Onderzoek en Technologie (eind 2002, begin 2003).

Activiteiten om de toegang tot weesgeneesmiddelen voor patiënten te bespoedigen.

Het monitoren van de situaties die deze toegankelijkheid vertragen.

Het in kaart brengen en monitoren van het vergoedingensysteem.

Creëren van een website om de informatie over zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen breed beschikbaar te maken voor professionals, patiënten en andere betrokkenen in Nederland.

Bij de ondervraagden is te weinig kennis over de specifieke activiteiten van de stuurgroep om de waarde hiervan in te schatten.

Toch geven ze, op één respondent na die niet op de hoogte is van de activiteiten en deze dus ook niet kan beoordelen, een bijzonder positief oordeel over het bestaan en de activiteiten, voorzover men deze al dan niet in algemene termen kent. Men vindt dat de Nederlandse regering vooruitloopt in de stimulering van initiatieven voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en behandelingen van zeldzame aandoeningen. Ook wordt grote waarde toegekend aan de coördinatie van beleid van verschillende autoriteiten en alle betrokken

organisaties. Men waardeert het zeer dat veel gedaan wordt aan de stimulering van onderzoek en toegankelijkheid van weesgeneesmiddelen. Een aantal respondenten is van mening dat de stuurgroep met dit bewonderenswaardige initiatief een precedent schept dat tot inspiratie kan leiden voor andere landen binnen de Europese Unie. Nu is het, volgens één van hen, al zo dat Nederland in verschillende Europese bijeenkomsten als voorbeeld wordt genoemd dat gevolgd zou moeten worden in andere lidstaten. Daar staat tegenover dat één geïnterviewde stelt nooit iets te horen over de activiteiten van de stuurgroep tijdens internationale bijeenkomsten. Dit komt later bij de vraagstelling over de zichtbaarheid van de stuurgroep nog eens aan de orde.

Deze respondent vindt dus dat de stuurgroep op dat punt het nodige zou moeten verbeteren. De mening van een andere ondervraagde sluit hierbij aan: de stuurgroep zou het goede Nederlandse initiatief meer Europees moeten uitdragen zodat meer kritische massa kan ontstaan door samenwerking of verbinding met buitenlandse initiatieven. Gelet op de relatieve kleinschaligheid van het thema is een Europese aanpak noodzakelijk om echt tot een significante vooruitgang te komen in de situatie rond weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen. De Europese Unie geeft dit kennelijk tot nu toe een te lage prioriteit of is anderszins niet in staat het thema voldoende aandacht te geven. Als de samenwerking op Europees niveau meer gestalte krijgt, zal er bij de EU een grotere bereidheid ontstaan om financiële middelen beschikbaar te stellen voor goede initiatieven, zo meent deze respondent. Nederland kan dus in zekere zin een voortrekkersrol vervullen. De officiële steun voor de stuurgroep van de overheid is in dat verband een groot voordeel.

20.4 Eigen betrokkenheid bij activiteiten van de stuurgroep

De buitenlandse ondervraagden waren allen op een of andere wijze betrokken bij activiteiten van de stuurgroep of bij initiatieven waaraan de stuurgroep een bijdrage heeft geleverd. Men noemt EPPOSI- bijeenkomsten (waaronder de eerder genoemde Workshop in Den Haag) en geeft een aantal keren aan zeer goed te hebben samengewerkt met de stuurgroep. Dit is bijvoorbeeld het geval bij uitwisseling van informatie in het algemeen en over registratiesystemen in de verschillende landen in het bijzonder. Ook roemt men de goede samenwerking tijdens COMP vergaderingen en de bijeenkomst van Eurordis over zeldzame aandoeningen en invaliditeit. Één van de respondenten was ook betrokken bij de stuurgroepactiviteiten in het kader van het 6e kaderprogramma van de EU.

Van huidige initiatieven van de stuurgroep zijn de ondervraagden niet zo goed op de hoogte (andere dan de eerder genoemde activiteiten). Er is in het verlengde hiervan dan ook geen sprake van een recente betrokkenheid van de buitenlandse experts.

20.5 Internationale zichtbaarheid van de stuurgroep

De antwoorden op de vraag naar de internationale zichtbaarheid laten een verschillend patroon zien. Één van de geïnterviewden meent dat deze zeer laag is, terwijl anderen van mening zijn dat de stuurgroep zich goed internationaal profileert, zeker bij de verschillende partijen die betrokken zijn bij zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. Men is te spreken over de presentaties van de stuurgroep tijdens verschillende internationale bijeenkomsten van EPPOSI, COMP en Eurordis en vindt het een goede zaak dat de beschikbare Engelstalige brochures wijd verspreid worden. Ook roemt één van de respondenten de website van de stuurgroep waarop voor een deel de informatie in de Engelse taal beschikbaar is. Een meerderheid is dus van mening dat de internationale zichtbaarheid van de stuurgroep goed is.

De buitenlandse expert die de zichtbaarheid zeer laag inschatte is van mening dat het een gemiste kans is voor de stuurgroep dat niet meer gebruik wordt gemaakt van de kennis in andere landen en van beschikbare databases.

20.6 Algemene opmerkingen

Suggesties

De eerder geopperde suggestie om zich als stuurgroep meer te richten op samenwerking met organisaties in andere EU landen passeert ook hier weer de revue. De problematiek is op nationaal niveau te kleinschalig om tot essentiële stappen te komen. Daaraan gekoppeld zou de stuurgroep naar de mening van enkele respondenten de nationale initiatieven rond ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en verbetering van de situatie voor patiënten meer moeten uitdragen op internationaal niveau.

Uitermate positief en bewonderenswaardig zijn slechts enkele termen waarmee een aantal respondenten de Nederlandse aanpak kwalificeren. Voor hen is deze een bron van inspiratie voor de initiatieven in eigen land. Een voorbeeld hiervan is Denemarken waar de overkoepelende organisatie voor zeldzame aandoeningen, om te beginnen met een conferentie, de problematiek van deze aandoeningen en het gebrek aan weesgeneesmiddelen vanuit verschillende invalshoeken is gaan benaderen (patiënten, farmaceutische industrie, wetenschappers, behandelaars, economen, vertegenwoordigers van verschillende ministeries en het Deense registratiebureau voor geneesmiddelen).

Vanuit de situatie in Denemarken geredeneerd zou de stuurgroep eraan bij moeten dragen dat beslissingen over diagnose en behandeling door meer dan één arts plaatsvindt, zodat niet éézijdig kan worden bepaald welk middel of behandeling al dan niet werkzaam is.

Verdere punten.

De stuurgroep zou moeten bewerkstelligen dat het thema weesgeneesmiddelen wordt opgenomen in het programma "Priority Medicines" tijdens het Nederlandse voorzitterschap van de Europese Unie in de tweede helft van 2004.

De stuurgroep zou moeten participeren in een ERA netwerk dat zich richt op coördinatie van initiatieven van actieve lidstaten. Dit zou een uitbreiding van het huidige programma betekenen, waarin alleen Frankrijk, Duitsland en Spanje betrokken zijn. Volgens een respondent zijn er meer vragen zijn dan suggesties. Hij baseert zich hierbij op de ervaringen in Frankrijk, Spanje en Duitsland.

De stuurgroep zou in de discussie over haar toekomst zich onder meer kunnen richten op de volgende vraagpunten:

Moet de stuurgroep de competentie krijgen om de specifieke zorg voor mensen met een zeldzame aandoening te organiseren / regelen?

Moet de stuurgroep een specifiek budget krijgen en beheren om gericht onderzoek, netwerkontwikkeling, enz. te subsidiëren?

Is het de taak van de stuurgroep om een permanent informatiecentrum te realiseren, onder meer door, naast de bestaande website, het instellen van een telefonische hulplijn en het verzorgen van trainingen? (dit gebeurt nu zo in Denemarken).

Tenslotte vindt een respondent het wenselijk kennis te nemen van een korte situatieschets van de Franse situatie op het terrein van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen, omdat hier wellicht punten van inspiratie zijn te destilleren. Het beleid in Frankrijk is zonder meer succesvol te noemen. Daaraan ligt mede de organisatie van de gezondheidszorg ten grondslag en de relatieve vrijheden die men heeft om bijvoorbeeld allerlei vormen van onderzoek te doen, zonder veel controle of bemoeienis van de overheid. De bekende organisatie Orphanet, die zich richt op de problematiek van weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen, speelt een grote rol in bepaling van het Franse beleid, onder meer door de hechte verbinding met relevante organisaties die onderzoek initiëren, subsidiëren of nauw betrokken zijn bij de beleidsbepaling. Orphanet krijgt zowel van de overheid subsidie als van patiëntenverenigingen en de farmaceutische industrie. De lobby richting de politiek is sterk. Een persoonlijke brief aan de minister-president bijvoorbeeld heeft ertoe bijgedragen dat het thema weesgeneesmiddelen één van de vijf prioriteiten is in een nieuwe wet Openbare Gezondheidszorg (inclusief uiteraard preventie) die onlangs werd aangenomen en waarvoor zo'n honderd thema's in de race waren om tot prioriteit te worden verheven. Orphanet geeft veel aandacht aan het bijeen brengen van verschillende betrokken partijen op het terrein van weesgeneesmiddelen en zeldzame aandoeningen, het monitoren van ziekte- en sterfte en het informeren van artsen en verpleegkundigen, met name in de setting van noodopvang of eerste hulp.

Orphanet heeft 15 mensen fulltime in dienst en een netwerk in Europa van mensen die verbonden zijn aan Orphanet. Ook zijn er contacten met Nederland, veel academici in Nederland participeren op een of andere wijze in Orphanet of Orphanet Nederland volgens de gesprekspartner in Parijs.

BIJLAGE 11 Referenties

Brief van de Minister van VWS aan de Tweede Kamer over Zeldzame Ziektes en de Ontwikkeling van Weesgeneesmiddelen. Tweede Kamer, vergaderjaar 1999-2000, 26 800 XVI, nr. 80.

COMP. Report on the first 3-year mandate of the Committee for Orphan Medicinal Products (COMP. April 2000 – April 2003. EMEA, London, UK.

EPPOSI. Report of the Forth EPPOSI-Workshop on Rare Disease Therapy Development and Partnering. Den Haag, 13-14 november 2003.

MacArthur D. Orphan Drugs: Medical Breakthroughs and Commercial Opportunities. SCRIP Reports, 16th February 2000, PJB Publications LTD.

Raad voor Gezondheidsonderzoek (RGO). Advies Orphan Drugs (weesgeneesmiddelen) Advies nr. 16.

Seeverens HJJ. Geneesmiddelen voor zeldzame ziekten ('orphan drugs'). Geneesmiddelenbulletin 2001; 35:49-53.

Sinnema M, van Geffen ECG, van Weely S, Leufkens, H.G.M. Een andere problematiek rond zeldzame aandoeningen. De ontwikkeling van weesgeneesmiddelen . PW 2002; 32, 1116-1120

Van Weely S, Leufkens HGM Orphan Diseases. Achtergrondstudie bij hoofdstuk 6 van het WHO rapport : Priority Medicines for Europe and the World.

Verordening (EG) Nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 inzake weesgeneesmiddelen. Luxemburg: Publicatieblad EG, nr L 18, 22 januari 2000.