

ECRD – the European Conference on Rare Diseases & Orphan Products , Wenen 10-12 mei 2018

De Europese conferentie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen vond dit jaar plaats in het mooie Wenen ; met ruim 900 deelnemers een druk bezocht congres met een indrukwekkend programma : www.rare-diseases.eu/programme



Voor (v.l.nr.)Janine, Mireille, Elinor en Luc van FOP stichting Nederland, samen met dr. Marelise Eekhoff een overweldigende ervaring om mee te maken. Tijdens het congres mochten wij dr. Eekhoff assisteren bij haar posterpresentatie van het **ABC** ,“**A**msterdam **R**are **B**one **E**xpert **C**enter” over de laatste ontwikkelingen in het FOP onderzoek in het VUmc : *Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: New developments of the Amsterdam Rare Bone Expert Center in collaboration with the Dutch FOP Patient Foundation. The Amsterdam Rare Bone Disease Expert clinical and research team: Eekhoff EMW, Botman E, Netelenbos CJ, de Graaf P, Teunissen B, Yaqub MM, Bravenboer N, Micha D, Pals G, de Vries TJ*

“Rare Diseases 360° – collaborative strategies to leave no-one behind”

Zeldzame ziekten 360°- samenwerkingsstrategieën om niemand in de steek te laten!

Dat was het motto van dit congres waar nu eens niet uitsluitend vanuit de visie van beleidsmakers en artsen/onderzoekers zou worden gesproken. Het congres wilde een totale ommekeer “een draai van 360° “ : op dit congres zou vooral door de ogen van patiënten met een zeldzame aandoening worden gekeken naar alle thema’s , waarbij zij als gelijkwaardige deskundigen hun inbreng op dit congres zouden kunnen leveren.

De opening van het congres : veel bestuurlijk jargon!

In de openingszitting van het congres waren toch vooral de beleidsmakers uit “Europa” aan het woord. De boodschap was belangrijk: in de periode 2021-2027 is in de EU 50% meer budget beschikbaar voor het project “ Gezondheid als hoeksteen van de samenleving” en “digitale gezondheidszorg” . Het beeld van de arts/professor die op een congres met een patiëntendossier onder de arm zijn collega’s raadpleegt, is definitief voorbij. Digitale technieken in de gezondheidszorg zullen een belangrijke motor zijn in de ontwikkelingen van bijvoorbeeld de ERN’s , de Europese Referentie Netwerken.



Workshops rondom 6 thema's

Na de openingssessie verdeelden wij ons over de verschillende workshops, luisterden aandachtig naar vaak ingewikkelde verhalen. Maar daarna werd steeds ruim de tijd genomen voor discussie en werd er op toegezien dat vooral patiënten zelf en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties aan het woord kwamen en niet “ondersneewden” in discussies tussen professionals.

De thema's van de workshops:

1. structurering van het onderzoeks- en diagnoselandschap, over onderzoek en diagnostiek,
2. doorbraak in geneesmiddelenonderzoek door samenwerking tussen regelgever, deskundigen op het gebied van gezondheidstechnologie en patiënten,
3. de digitale patiënt,
4. kwaliteit van leven: wat belangrijk is, doet er toe,
5. economisch perspectieven bij zeldzame ziekten,
6. wereldwijd een gelijke behandeling van zeldzame aandoeningen: zijn we er al?

1. Structurering van het onderzoeks- en diagnoselandschap.

Over onderzoek en diagnostiek. *Elinor: de ongelooflijke voortgang in diagnostiek werd hier geïllustreerd met de lange weg die iemand als Eileen Shore moest afleggen bij de ontdekking van het FOP gen. Met de huidige DNA technieken en de nieuwste WES (Whole Exome Sequence) technieken zou haar zoektocht van vele jaren nu nog maar enkele dagen hebben geduurd!*

2. doorbraak in geneesmiddelenonderzoek door samenwerking tussen regelgever, deskundigen op het gebied van gezondheidstechnologie en patiënten”:

In deze workshop is gesproken over de EMA European Medicine Agency , het project PRIME (Priority Medicine at the European Medicines Agency) en over ontwikkeling van weesgeneesmiddelen in 2018 .

3. de digitale patiënt: over *Grensoverschrijdende Gezondheidszorg : Cross Border Health Care.*

Grensoverschrijdende zorg is van groot belang voor mensen met een zeldzame aandoening voor wie excellente zorg niet altijd binnen de eigen landsgrenzen voorhanden is. In deze digitale wereld buigt de Europese Commissie zich nadrukkelijk over de problematiek van het delen van medische gegevens binnen Europa door middel van het CPMS, Clinical Patient Management System. Naast de technische problemen in dit uitwisselingssysteem, spelen er nu vooral problemen op het gebied van wet- en regelgeving. De General Data Protection Regulation (GDPR) speelt daarbij een grote rol. Conclusie: dit digitale uitwisselingssysteem zal voorlopig nog een grote IT uitdaging blijven!

4. kwaliteit van leven: wat belangrijk is, doet er toe

Binnen dit thema is veel aandacht gegeven aan wat men noemt “the invisible double-burden of rare diseases”. Anders dan bij mensen met een lichamelijke of verstandelijke beperking is de aandoening waar mensen met een zeldzame aandoening aan lijden, lang niet altijd zichtbaar voor de buitenwereld. Dat draagt bij tot die “onzichtbare” dubbele last. Als voorbeeld werd aangehaald dat in Europa de helft van de mensen met zeldzame aandoeningen géén of onvoldoende aanspraak kan maken op arbeidsongeschiktheidsuitkeringen (disability benefits). *Mireille : “Deze sessie zet je direct weer met twee benen op de grond en dan besef je des te meer weer hoe belangrijk een goede gezondheid is en wat de rol van Europese referentienetwerken (ERN) is bij het ontwikkelen en het gebruik van indicatoren voor kwaliteit van leven in de gezondheidszorg. Helaas is er nog een lange weg te gaan voor we een genezing hebben voor F.O.P. maar ook voor al die andere zeldzame ziektes maar we zijn op de goede weg”.*

5. “economisch perspectieven bij zeldzame ziekten”:

over de impact van economische factoren op het leven met een zeldzame aandoening. Zal men er in slagen om de toegankelijkheid van de zorg voor zeldzame aandoeningen duurzaam te bestendigen.

Janine en Luc: “De presentatie van de Zweedse Lise Murphy sprak ons zeer aan. Hier kwam onder meer ter sprake de zware tijdsdruk voor patiënten en verzorgers. Zij vertelde onder meer over haar vriendin Annalena en haar dochter Augusta die ook F.O.P. heeft. Na afloop van de presentatie spraken wij haar nog en hebben wij contacten uitgewisseld en haar onze fietszadelhoesjes en pennen meegegeven, ook voor Annalena en Augusta.”

6. “wereldwijd een gelijke behandeling van zeldzame aandoeningen: zijn we er al?”

Overall waar aandacht voor zeldzame ziekten ontbreekt, worden mensen die leven met een zeldzame ziekte altijd benadeeld. Zij zijn wereldwijd verbonden door hun genen en uitdagingen; zij zouden zich ook verbonden moeten kunnen voelen in hun verwachtingen en mogelijkheden.

Wat viel ons op, wat namen wij als boodschap mee naar huis?

Voor ieder van ons was het reuze spannend en interessant om zo een groots congres mee te mogen maken. We hebben er veel van opgestoken en ideeën opgedaan om eventueel ook bij ons eigen symposium toe te passen.

De belangrijkste boodschap? Voor mensen met een handicap/beperking geldt dat zij het stadium van liefdadigheid, medische benadering en sociale bescherming vrijwel voorbij zijn. Zij eisen met het VN verdrag inzake personen met een handicap in de hand hun burgerrechten op.

De wereld van de zeldzame ziekten bevindt zich nog steeds in het stadium van liefdadigheid en de medische benadering. De oproep aan de patiëntenorganisaties was dan ook luid en duidelijk : eis je rechten op. Want “niemand beslist er over ons, zonder ons. We staan met elkaar oog in oog, op gelijk niveau . Dat is immers je goed recht”.

Hoe moet het spel nu worden gespeeld als FOP stichting Nederland op zoek is naar fondsen en financiering? We vragen dus niet meer om een gunst: “wat kunt u voor ons doen ?”

Nu gaan we zeggen : “I have a problem, you have the money”. Wat kunnen we voor elkaar betekenen? “

Tot slot: wonderlijk genoeg slaagden onze gastheren er niet in om het congres feestelijk af te sluiten. Er kon nauwelijks een drankje af of een lekker stukje Sachertorte. Ons uitstapje naar het oude centrum in Wenen maakte alles goed: de lekkerste taartjes zijn verorberd, heerlijke glazen bier gedronken en het ritje met de koets met die mooie koetsier op de bok bracht ons helemaal in Weense sferen. We hebben genoten en veel geleerd!

*Elinor Bouvy,
Mireille Goudzwaard,
Janine en Luc Schroots,
FOP stichting Nederland
www.fopstichting.nl*

