
Zorgpunten en Behoeften van Onze Patiëntenorganisaties

Wij vertegenwoordigen patiëntenorganisaties voor mensen met een zeldzame genetische mutatie die ontstaat tijdens de vroege embryonale ontwikkeling. Deze mutaties leiden tot een levenslange verandering, waardoor mensen bijzondere zorg nodig hebben, zowel lichamelijk als op neurologisch vlak. Hierdoor ontstaan vaak unieke zorgbehoeften, waaronder zorg voor mensen die soms als 'verstandelijk beperkt' worden gezien, hoewel wij liever spreken van neurodiversiteit.

Regionale Zorg en Inclusie

Onze achterban heeft baat bij regionale zorgvoorzieningen in plaats van concentratie van zorg op één locatie, zoals in een Universitair Medisch Centrum. We willen toegang tot zorg, passend onderwijs, wonen en werk in onze directe sociale omgeving. Dit helpt ons om deel te blijven uitmaken van onze vertrouwde sociale netwerken.

Expertise Netwerk in Plaats van Expertise Centrum

Het is onrealistisch te verwachten dat alle expertise rond deze zeldzame aandoeningen binnen één centrum beschikbaar is. Wat wij nodig hebben, is een netwerk van expertisecentra die zich elk specifiek richten op één bepaalde aandoening, met de bijbehorende gespecialiseerde kennis en vaardigheden. Deze centra moeten niet alleen medische zorg bieden, maar ook expertise hebben op het gebied van gedragswetenschappen, educatie en andere functies die 'meedoen' en inclusie mogelijk maken.

De kracht van dit model ligt in op één aandoening gerichte centra, die hun kennis en ervaring delen binnen een bredere samenwerking. Samenwerking binnen zo'n netwerk moet zowel nationaal als internationaal zijn. Het ECZA speelt hierbij een belangrijke rol, namelijk het organiseren en onderhouden van dit netwerk van gespecialiseerde centra. Deze sleutelrol is echter alleen mogelijk in nauwe samenwerking met patiëntenorganisaties. Wij zijn hierbij gelijkwaardige partners, met ieder onze eigen kracht en kennis.

Beoordeling en Samenwerking

Wij pleiten ervoor dat ECZA's niet alleen generiek worden beoordeeld, maar dat er ook specifieke criteria worden opgesteld die beter aansluiten bij onze behoeften. Bijvoorbeeld, aandoeningen zoals die van ons zouden kunnen worden geclusterd onder een Europees Referentie Netwerk zoals ERN Ithaca.

Het concept van een "zorgpad" is voor ons niet altijd passend. Wij praten over unieke zorgpaden voor elke patiënt, in plaats van één vast traject per aandoening. Niet elke patiënt heeft dezelfde problemen, en interventies kunnen soms leiden tot onverwachte situaties.

Ervaringsdeskundigheid en ECZA's als Bondgenoten

We merken op dat de huidige beleidsplannen weinig aandacht besteden aan ervaringsdeskundigheid en het belang daarvan. Een ECZA moet niet alleen kennis delen, maar ook actief kennis ophalen bij patiënten, families en zorgverleners die vaak veel ervaring hebben. Het is voor ons cruciaal dat onze stem even zwaar

weegt als die van andere belanghebbenden bij de beoordeling van een ECZA. Voor ons moet een ECZA vooral een bondgenoot zijn, en dit moet duidelijk blijken uit de manier waarop ze worden beoordeeld.

Aanbevelingen VSOP en ECZA Platform

We hopen dat de aanbevelingen die zijn gedaan door organisaties zoals de VSOP en het ECZA-platform ter harte worden genomen. Wij hebben actief bijgedragen aan deze consultatie en zien deze aanbevelingen als essentieel voor het verbeteren van de zorg voor onze doelgroep.

Gen-Therapie en Kwaliteit van Leven

We staan positief tegenover de ontwikkelingen in gen-therapie, maar beseffen dat veel van de ontwikkeling van een mens plaatsvindt binnen bepaalde "windows of opportunity." Daarnaast moet veel ontwikkeling worden aangeleerd. Zelfs als gen-therapie gezonde cellen kan creëren, betekent dat nog niet dat eerdere leerachterstanden zomaar worden ingehaald of dat ledematen die verkeerd zijn ontwikkeld ineens goed gaan functioneren. Daarom ligt onze focus vooral op het bereiken van de hoogst mogelijke kwaliteit van leven, omdat volledige genezing vaak niet haalbaar is.

Samenvatting zoals in portaal geplaatst:

Zorgpunten en Behoeften van Patiëntenorganisaties

Wij vertegenwoordigen patiëntenorganisaties voor mensen met een genetische mutatie, die zorgt voor levenslange veranderingen. Deze mutaties leiden tot zowel lichamelijke zorgbehoeften als neurologische afwijkingen, wat vaak wordt aangeduid als neurodiversiteit.

Regionale Zorg en Inclusie

Voor onze achterban is zorg in de eigen omgeving cruciaal. We pleiten voor regionale zorgvoorzieningen, passend onderwijs en lokale woon- en werkomgevingen, in plaats van concentratie van zorg in een Universitair Medisch Centrum. Het ECZA moet hierbij een coördinerende rol spelen, door kennis te organiseren en te delen tussen regionale centra en specialisten, zodat inclusieve zorg en ondersteuning overal beschikbaar zijn.

Expertise Netwerk in Plaats van Expertise Centrum

De zorg voor onze aandoeningen vereist een netwerk van gespecialiseerde centra, elk gericht op een specifieke aandoening. Deze centra moeten zich niet alleen richten op medische zorg, maar ook op gedragswetenschappen, educatie en inclusie. Het ECZA kan een sleutelrol spelen in het organiseren en onderhouden van zo'n netwerk, maar dat kan alleen met gelijkwaardige inbreng van patiëntenorganisaties.

Beoordeling en Samenwerking

ECZA's moeten niet alleen op generieke criteria worden beoordeeld, die gelden voor alle expertisecentra, maar ook op cluster-specifieke criteria. Voor onze aandoeningen zijn specifieke criteria essentieel, zoals die gelden voor aandoeningen die zijn geclusterd binnen Europese

netwerken zoals ERN Ithaca. Deze cluster-specifieke criteria moeten aandacht geven aan de unieke uitdagingen en kennis die vereist zijn om optimale zorg te bieden voor onze aandoeningen.

Kritische Noot over NFU

In het beleidsplan van de NFU wordt nauwelijks aandacht besteed aan de ervaringsdeskundigheid van patiënten en hun families, terwijl deze van onschatbare waarde is. Een ECZA moet niet alleen kennis brengen, maar ook actief kennis ophalen bij zeer kundige patiënten, families en zorgverleners. Onze zorg is dat onze stem in de beoordeling van een ECZA minder zwaar zou wegen dan die van andere partijen. Dit kan niet leiden tot de best mogelijke zorg voor onze doelgroep. Wij pleiten voor een eerlijke en gelijkwaardige samenwerking met patiëntenorganisaties als volwaardige partners.