



Aan het bestuur van de Nederlandse Federatie van
Universitair Medische Centra
Postbus 9696
3506 GR Utrecht

CC VSOP (per mail)

Waddinxveen, 8 mei 2014

Zeer geachte heren, dames,

Het bestuur van Stichting Shwachman Syndroom Support Holland heeft kennisgenomen van de NFU lijst 'weesziekten'.

Deze lijst roept bij ons vragen op. Wij vinden het jammer dat wij tot heden geen enkele betrokkenheid hebben gehad bij de totstandkoming van deze lijst.

Shwachman Diamond Syndroom (SDS)

Shwachman Diamond Syndroom is in 1964 beschreven als "a syndrome of pancreatic insufficiency (suggesting cystic fibrosis of the pancreas but with normal sweat electrolytes and no respiratory difficulties) and pancytopenia".

Mede dankzij bijdragen van Nederlandse families is in 2003 het verantwoordelijk gen (SDS-gen) ontdekt. Intussen is er veel reden om aan te nemen dat SDS een ribosomapatie is. Gaandeweg is ons gebleken dat diverse systemen beïnvloed worden door de specifieke mutaties in het gen.

Wij zijn verheugd te lezen dat alle acht Universitair Medische Centra over expertise op het gebied van SDS beschikken. U onderscheidt deze in:
Behandelcentra, Expertisecentra en een Europees Expertisecentrum.

Onze vragen

Onder de noemer **Behandelcentra** komen voornamelijk algemeen kindergeneeskundige, (kinder-) hematologische en interne geneeskundige specialismen voor; bij sommige UMC's een combinatie van deze. U wekt met vermelding onder de noemer 'Behandelcentra' de indruk dat er voor SDS een behandeling is.

Vraag 1:

Waaruit bestaat volgens u de behandeling van SDS?

Naast algemene Kindergeneeskunde / Interne Geneeskunde en Hematologie treffen wij aan:

VUmc: Kindernefrologie / Kinderneurologie / Metabole ziekten

UMCG: Kindergeneeskunde / Metabole ziekten

Vraag 2:

Welke specifieke behandelingen kunnen wij verwachten van de kindernefrologen, kinderneurologen en kinderartsen metabole ziekten op het terrein van SDS?

AMCPlastische chirurgie:

Vraag 3:

Op grond waarvan zou iemand met SDS een plastische chirurg willen/moeten consulteren?

Onder de noemer **Expertisecentra** staan een lijst met alleen Amsterdamse telefoonnummers (?) en vervolgens het Erasmus MC en het Radboud UMC (zonder specialismen, telefoonnummers e.d.).

Dit is verwarrend. De algemene vraag is:

Vraag 4:

Waarin onderscheidt een Expertisecentrum zich van de overige 'Behandelcentra'?





Onder de noemer **Europees expertisecentrum** wordt verstaan: het Erasmus MC *chronische congenitale neutropenie* (→ *neutropenie?!).*

Vraag 5:

Op basis waarvan mag aangenomen dat er voldoende specifieke kennis op het terrein van SDS aanwezig is om de titel Europees expertteam te waarborgen?

Tenslotte gaan wij ervanuit dat u bekend bent met de aanbevelingen van de Europese commissie (juni 2009). Over de zeggenschap van patiëntenorganisaties wordt door de Europese commissie het volgende aanbevolen:

18. Patiënten en patiëntenvertegenwoordigers te betrekken bij de besluitvorming op het gebied van zeldzame ziekten en de toegang van patiënten tot actuele informatie over zeldzame ziekten te vergemakkelijken.

19. De activiteiten van patiëntenorganisaties te bevorderen, bijvoorbeeld op het gebied van voorlichting, capaciteitsvorming en opleiding, uitwisseling van informatie en beste praktijken, netwerkvorming en hulpverlening aan zeer geïsoleerde patiënten.

Het bevreemdt ons dat u ons niet geraadpleegd heeft alvorens deze lijst te publiceren op de NFU-website.

We hopen op een spoedige reactie, temeer daar er mogelijk verwachtingen gewekt worden die niet realistisch zijn.

Met vriendelijke groet,

Namens bestuur Shwachman Syndroom

Drs. E.J. Siderius, voorzitter

Bijlage: info NFU lijst geraadpleegd op 7 mei 2014

