

# Gezocht: maatschappelijke agenda voor ontwikkeling van geneesmiddelen zeldzame ziekten

Er zijn op dit moment voor maar weinig zeldzame aandoeningen effectieve medicijnen. Onder meer doordat naar veel van deze ziekten nauwelijks wetenschappelijk onderzoek plaatsvindt, komen daarvoor ook maar weinig geneesmiddelen op de markt. Dat moet en kan veranderen, zeggen de Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen (VIG) en de nationale patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP).

Momenteel zijn er tussen de 7.000 en 8.000 verschillende ziekten en aandoeningen bekend. Een groot deel van deze ziekten komt maar weinig voor; vaak gaat het om slechts enkele patiënten in Nederland. Hierbij gaat het om de zogeheten 'weesziekten'. Dit is de officiële term voor een ziekte die bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voorkomt, en zwaar invaliderend of zelfs dodelijk kan zijn. Hoewel het aantal mensen dat lijdt aan een specifieke weesziekte vaak klein is, is de totale groep van mensen die een zeldzame aandoening heeft groot: in Nederland betreft het ruim een miljoen mensen.

Wat zeldzame ziekten veelal gemeen hebben, is dat de diagnose pas heel laat wordt gesteld, vertelt Cor Oosterwijk, directeur van de VSOP. Als voorbeeld noemt hij AL-amyloïdose, een eiwit-stapelingsziekte. "Op grond van de symptomen kan het in eerste instantie van alles zijn, dus wordt de diagnose amyloïdose vaak niet gesteld. Dat leidt soms ook tot een verkeerde medische behandeling. Bij de zeer zeldzame aandoeningen is überhaupt veelal niet bekend wat een goede behandeling zou kunnen zijn, laat staan dat er een effectief medicijn is."

## Belemmering

Het gebrek aan wetenschappelijk onderzoek vormt op dit moment een grote belemmering bij het ontwikkelen van medicijnen voor veel zeldzame aandoeningen. Slecht nieuws voor mensen die een weesziekte hebben en wachten op een oplossing. Dat geldt overigens niet voor alle zeldzame ziekten, stelt Oosterwijk vast. "Bekendheid leidt ertoe dat het makkelijker wordt om fondsen voor onderzoek te werven. Dat zie je bijvoorbeeld bij de spierziekte ALS en taaislijmziekte, wat ook zeldzame ziekten zijn. Maar voor heel veel minder bekende zeldzame ziekten geldt dat er nog veel te weinig onderzoek plaatsvindt, zowel vanuit de academie als de farmaceutische industrie."

Dat het lastig is om geneesmiddelen voor zeldzame ziekten te ontwikkelen, komt ook door het feit dat het voor de farmaceutische industrie ingewikkeld is om veel geld te investeren in onderzoek naar en productie van een medicijn dat slechts door een kleine groep patiënten zal worden afgenomen. En die kosten zijn flink: het ontwikkelen van een geneesmiddel

kost vaak miljarden. "Dat geldt echter niet voor alle weesziekten", aldus Cor Oosterwijk. "Veel daarvan hebben een genetische oorzaak, waardoor steeds vaker gentherapie een oplossing kan zijn, met soms lagere ontwikkelkosten."

Dat betekent volgens Carla Vos, adjunct-directeur van de Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen (VIG), overigens niet dat de industrie niet investeert in de ontwikkeling van geneesmiddelen tegen zeldzame ziekten. "We willen natuurlijk wel uit de kosten kunnen komen. Maar daarnaast zetten we vooral in op de ontwikkeling van middelen die echt iets betekenen voor patiënten."



**Cor Oosterwijk**  
directeur van de VSOP

## Ratio achter financiering

Het gebrek aan wetenschappelijk onderzoek blijft voor Vos momenteel het belangrijkste obstakel voor de ontwikkeling van nieuwe medicijnen voor weesziekten. "Zonder de wetenschappelijke kennis kun je als industrie ook geen medicijn maken. Pas als je op een gegeven moment weet hoe een ziekte ontstaat en wat de gevolgen zijn, ben je in staat om te bedenken hoe je die gevolgen kunt opheffen of zelfs de oorzaak kunt aanpakken."

Oosterwijk denkt dat het goed zou zijn om na te denken over de 'ratio' achter de verdeling van onderzoeksgelden. Hij constateert dat weesziekten hierin onvoldoende worden meegenomen. Dat is niet solidair en vooral niet rationeel, gezien het aantal van 1 miljoen patiënten, het grote beroep dat zij moeten doen op de zorg en het feit dat onderzoek bij zeldzame aandoeningen vaak ook tot oplossingen leidt voor niet-zeldzame aandoeningen. Carla Vos is het daarmee eens

en ziet hierin een rol weggelegd voor de overheid. "We moeten op zoek gaan naar een maatschappelijk relevante agenda op dit vlak. Dat begint wat mij betreft bij de overheid die gericht gaat investeren in bepaalde aandoeningen, waarvan zij vindt dat deze moeten worden aangepakt."

De overheid moet dan wel meer beleidsmatige wil tonen om hiermee aan de slag te gaan, vindt Oosterwijk. "Ze moeten af durven stappen van het telkens weer investeren in welvaartsziekten en ouderdomsziekten. De ziekten met de meeste stemmers. In dat beleid moet meer ratio worden aangebracht."

Dat thema stelt de VSOP dan ook centraal tijdens een event op 28 februari: Rare Disease Day, oftewel Zeldzameziekten-dag.

## Gentherapie

Ondanks alle obstakels zijn Vos en Oosterwijk optimistisch over de toekomst. Ze voorzien dat het aantal geneesmiddelen voor zeldzame ziekten hoe dan ook verder zal stijgen. Daarbij zal helpen dat technologie wordt (door)ontwikkeld die hiervoor zeer waardevol kan zijn, zoals gentherapie. Oosterwijk: "Met deze technologie hebben we een soort basisaanpak tot onze beschikking voor veel genetische aandoeningen. Daar kunnen we mogelijk heel veel winst mee behalen op het gebied van de behandeling van weesziekten."

"De puzzel waar we helaas wel mee zullen blijven zitten, is hoe de medicijnen betaald zullen worden", aldus Vos. "Kunnen patiënten er ook van profiteren dat die middelen straks bestaan? "De prijsstelling dient maatschappelijk verantwoord te zijn", aldus Oosterwijk. "En om die kosten omlaag te brengen, is het ook van belang dat het ontwikkelingstraject van medicijnen kan worden verkort, voegt Vos toe. Ze verwacht dat dit bij gentherapie zeker zal lukken. "En dan wordt vervolgens de belangrijke, maatschappelijke vraag: voor welke ziektes gaan we met deze technologie ook daadwerkelijk een geneesmiddel ontwikkelen?"



**Carla Vos**  
adjunct-directeur van de Vereniging Innovatieve Geneesmiddelen (VIG)