

# Hand-out Zorg voor Zeldzaam: de rol van de jeugdarts.

Sigrid Hendriks [s.hendriks@vsop.nl](mailto:s.hendriks@vsop.nl)

29 oktober PAOG Maastricht

1. Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. 2013. <https://www.zonmw.nl/nl/onderzoek-resultaten/kwaliteit-van-zorg/programmas/programma-detail/secretariaat-afstemmingsoverleg-zeldzame-ziekten/>
2. Volksgezondheidinfo.org  
<https://www.volksgezondheidenzorg.info/onderwerp/zeldzame-aandoeningen>
3. Scherper zicht op diagnostische vertraging. M. Alma. 2018.  
[https://vsop.nl/media/uploads/file/Onderzoeksrapport\\_Scherper%20Zicht%20op%20Diagnostische%20Vertraging.pdf](https://vsop.nl/media/uploads/file/Onderzoeksrapport_Scherper%20Zicht%20op%20Diagnostische%20Vertraging.pdf)
4. EURORDIS. The Voice of Rare Disease Patients: Experiences and Expectations of over 3,000 Patients on Rare Disease Patient Registries in Europe. 2013.  
<https://www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients>
5. Forum Biotechnologie en Genetica. Signalement "Vroegere diagnostiek van zeldzame ziekten". 2014.  
<https://www.forumbg.nl/index.php?eID=dumpFile&t=f&f=161&token=2f79646cbb0a5e840b292ee8d36e8a0f92e4a2c3&download=>
6. Forum Biotechnologie en Genetica. Signalement "Vroege opsporing van Zeldzame Ziekten: een advies over uitbreiding van de Neonatale Screening met een Keuzemogelijkheid en over meer focus op Zeldzame Ziekten in de Jeugdgezondheidszorg. 2016.  
<https://www.forumbg.nl/index.php?eID=dumpFile&t=f&f=158&token=95fbf5f51ba78c9b3e65c28b93155035d552f1e7&download=>
7. Artikel JA! Voorjaar 2016 P.28/29  
[https://issuu.com/elmamultimedia/docs/9786\\_ajin\\_ja\\_36v4lr?mode=embed&layout=https%3A%2F%2Fskin.issuu.com%2Fv%2Fflight%2Flayout.xml&showFlipBtn=true](https://issuu.com/elmamultimedia/docs/9786_ajin_ja_36v4lr?mode=embed&layout=https%3A%2F%2Fskin.issuu.com%2Fv%2Fflight%2Flayout.xml&showFlipBtn=true)
8. JA! Voorjaar 2019 over syndromen  
[https://issuu.com/ajinjeugdartsennederland/docs/10879\\_ajin-ja\\_45\\_ilr](https://issuu.com/ajinjeugdartsennederland/docs/10879_ajin-ja_45_ilr)
9. Serie dysmorfologie met foto's in American Journal of Medical Genetics  
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.v149a:1/issuetoc>
10. NVK richtlijn ontwikkelingsachterstand <https://www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnen-overzicht/Details/articleType/ArticleView/articleId/2149/Ontwikkelingsachterstand-verstandelijke-beperking-etologische-diagnostiek-bij-kinderen-met>
11. Informatie voor de huisarts over zeldzame ziekten (brochures):  
<https://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten>

12. Websites VSOP:

- overzicht [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl),
- startpagina [www.zeldzameaandoening.nl](http://www.zeldzameaandoening.nl)
- organisatie [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)
- kinderen zonder diagnose [www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)

13. Website Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

14. Website kinderartsen erfelijke en aangeboren aandoeningen (EAA):  
[www.erfelijke-en-aangeboren.nl](http://www.erfelijke-en-aangeboren.nl)

15. Websites over erfelijkheid

- voor verwijzers: [www.artsengenetica.nl](http://www.artsengenetica.nl)
- voor eerstelijnszorgverleners: [www.huisartsengenetica.nl](http://www.huisartsengenetica.nl)
- voor ouders: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

16. Zoekmachine expertisecentra: [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl) of [www.expertisezoeker.nl](http://www.expertisezoeker.nl)