

Jaarverslag 2019



**SPIERZIEKTEN
CENTRUM
NEDERLAND**



Inhoudsopgave

1. Voorwoord
2. 2019 in het kort
3. Spierziekten Centrum Nederland
4. De beste zorg voor de patiënt
5. Onderzoek
6. Kennisoverdracht en zichtbaarheid
7. Brede neuromusculaire alliantie
8. Financiën – Jaarrekening 2019



1. Voorwoord

Beste lezer,

Spierziekten Centrum Nederland is een samenwerkingsverband van onderzoekers en zorgprofessionals, dat door bundeling van krachten op het gebied van vernieuwende, hoogwaardige zorg en wetenschappelijk onderzoek streeft naar optimale diagnose en behandeling voor kinderen en volwassenen met spier- en zenuwziekten in Nederland en internationaal. Een belangrijke mijlpaal dit afgelopen jaar was het organiseren van de Spierziekten Retraite op 12 en 13 april in 2019, waar we samen met neurologen, revalidatieartsen, (pre-)klinische onderzoekers en andere betrokkenen bij neuromusculaire ziekten de speerpunten hebben besproken die zullen bijdragen aan betere diagnose en behandeling van patiënten met spierziekten. Op basis hiervan zijn dit jaar een aantal initiatieven genomen voor multidisciplinaire onderzoekssamenwerkingen en de uitrol van een breed neuromusculair zorgnetwerk.

Samen met de Samenwerkende Spierfondsen en twee patiëntenverenigingen streven we naar een Nederlandse neuromusculaire alliantie. In het najaar van 2019 zijn de strategische bijeenkomsten van start gegaan om deze alliantie en de doelen vorm te geven.



Dr. Anneke van der Kooi
Voorzitter Spierziekten Centrum Nederland



2. 2019 in het kort

Zorg

Na de lancering van vier **patiëntgerichte websites** in 2018 is besloten om het aantal met acht uit te breiden. De nieuwe websites zijn dit jaar gebouwd en voorzien van content. Zij zijn begin 2020 beschikbaar gekomen.

In 2019 is de nieuwe **richtlijn** polyneuropathie afgerond en is gestart met de ontwikkeling van twee nieuwe richtlijnen. Alle geaccordeerde richtlijnen op het gebied van spierziekten zijn nu beschikbaar op de SCN website.

Om te zorgen dat goede en juiste zorg dicht bij huis is, is het belangrijk dat de expertise en kennis zich niet beperkt tot de academische centra. Er is in 2019 een start gemaakt met de opzet van een **algemeen zorgnetwerk** voor neuromusculaire aandoeningen.

SCN zet zich in voor de beschikbaarheid van bestaande **geneesmiddelen** voor patiënten in Nederland. Daarnaast is SCN in 2019 toegetreden tot de werkgroep neurologische aandoeningen van Zorginstituut Nederland om de komst van nieuwe geneesmiddelen beter in kaart te hebben.

SCN en haar centra zijn op verschillende niveaus nauw betrokken bij Europese referentienetwerk voor zeldzame spierziekten, **EURO-NMD**. SCN is nu namens de Nederlandse centra het officiële aanspreekpunt.

Onderzoek

Naast de bestaande multidisciplinaire **samenwerkingen** in onderzoek, is dit jaar meer samenwerking geïnitieerd op **ziekte overstijgende onderzoeksterreinen** waar Nederland het verschil kan maken.

In 2019 zijn zes van de zeven UMCs aangesloten op CRAMP 2.0 en is dit **patiëntenregistratiesysteem** volledig operationeel geworden. Sinds 2016 zijn 15.757 nieuwe diagnoses vastgelegd, waarvan 4694 in 2019.

In Utrecht is Nicolette Notermans benoemd tot **hoogleraar neuromusculaire ziekten**. Leonard van den Berg is geïnstalleerd tot **lid van KNAW**.

Kennisoverdracht

Tijdens het jaarlijkse **Symposium Neuromusculaire Ziekten** op 11 januari werden ruim 200 zorgspecialisten op de hoogte gebracht van de 'State of the Art' behandelingen op het gebied van spierziekten.

Op de tweedaagse **Spierziekten Retraite 2019** brachten we 100 onderzoekers en zorgprofessionals samen om de 'olympische doelen' van het SCN te formuleren.

Met het oog op een SCN programma dat bijdraagt aan de ontwikkeling en behoud van talenten is de **Early Career Commissie** met jonge onderzoekers en zorgprofessionals van start gegaan in 2019.



3. Spierziekten Centrum Nederland

Missie

De missie van Spierziekten Centrum Nederland is de toepassing van - en kennis delen over - onderzoek naar optimale diagnose en behandeling voor kinderen en volwassenen met spier- en zenuwziekten in Nederland en internationaal.

Visie

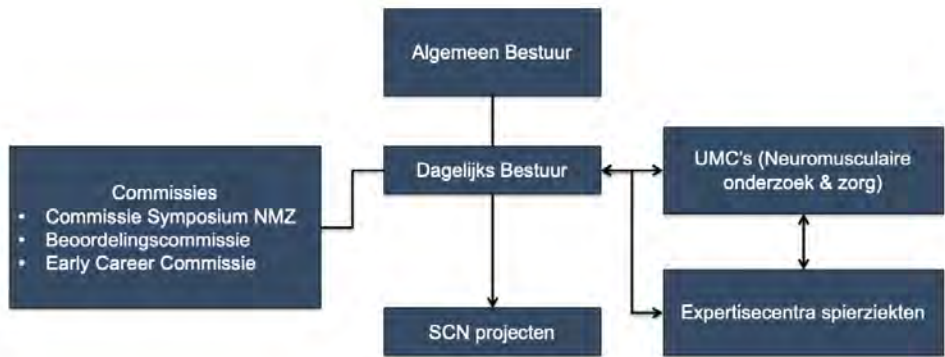
Door bundeling van krachten op het gebied van vernieuwende, hoogwaardige zorg en wetenschappelijk onderzoek zal de kwaliteit van leven en behandeling van patiënten met spierziekten in Nederland verbeteren.

Spierziekten Centrum Nederland verenigt de zes NFU geaccrediteerde expertisecentra voor neuromusculaire ziekten en het neuromusculaire behandelcentrum in UMC Groningen en biedt een platform voor de experimentele en klinische onderzoeksgroepen in de universitair medische ziekenhuizen in Nederland. Hiermee verbindt zij de onderzoekers en zorgverleners om de gezamenlijke doelstellingen te realiseren.

- Spieziekten Centrum Nederland zet hoog in op Onderwijs, Onderzoek en Zorg:
1. Hoogwaardige zorg op maat voor alle mensen met een spierziekte in Nederland.
 2. Het tot stand laten komen, ondersteunen en coördineren van hoogwaardig onderzoek op het gebied van spierziekten dat tot de top 3 van de wereld behoort.
 3. Goede kennisoverdracht en onderwijs op het gebeid van spierziekten naar alle betrokken disciplines en optimale communicatie naar doelgroepen.

Vertegenwoordiging en organisatie

De dagelijkse leiding ligt bij het Dagelijks Bestuur en deze bestaat uit de voorzitter van Spierziekten Centrum Nederland en de projectleider. In het Algemeen Bestuur vertegenwoordigen de leden de zeven UMC's in Nederland en verschillende disciplines op het gebied van neuromusculaire ziekten. In 2019 hebben we afscheid genomen van Karin Faber en Pieter van Doorn. Tot het Algemeen Bestuur zijn toegetreden in 2019: Janneke Hoeijmakers, Esther Brusse en Annette van der Geest.



Doelen van Spierziekten Centrum Nederland

- Dit jaar heeft SCN in lijn met haar missie en visie voor de komende jaren een viertal doelen geformuleerd:
- Over 4 jaar hebben wij een neuromusculaire alliantie
 - Met een thematische onderzoeksagenda
 - Een aantrekkelijk talentprogramma
 - Zorgnetwerken met de beste zorg ter wereld voor elke patiënt dichtbij
- Deze doelen vormen het uitgangspunt voor het vierjarenplan dat in 2020 zal worden gepresenteerd.



Afscheid in 2019



Karin Faber
(Neurologie)
MUMC+



Pieter van Doorn
(Neurologie)
Erasmus MC

Samenstelling start 2020



Voorzitter: Anneke van der Kooi



Chiara Straathof
(Neurologie)
LUMC



Silvère van der Maarel
(Onderzoek)
LUMC



Coen Ottenheijm
(Onderzoek)
Amsterdam UMC



Filip Eftimov
(Neurologie)
Amsterdam UMC



Jan Kuks
(Neurologie)
UMCG



Janneke Hoeijmakers
(Neurologie)
MUMC+



Carlos Vrins



Bazel Van Engelen
(Neurologie)
Radboudumc



Jan Groothuis
(Revalidatie)
Radboudumc



Esther Brusse
(Neurologie)
Erasmus MC



Annette Van der Geest
(Revalidatie)
UMCU



Ludo Van der Pol
(Kinderneurologie)
UMCU



Nicolette Notermans
(Neurologie)
UMCU

Dagelijks Bestuur

Algemeen Bestuur

Samenstelling Dagelijks en Algemeen Bestuur



4. De beste zorg voor de patiënt

Goede zorg op maat bieden aan mensen met een spierziekte is een speerpunt van SCN.

4.1 Uitbreiding patiëntgerichte websites

In 2018 zijn vier diagnose specifieke website gelanceerd (Connectproject). Samen met de website ALS Centrum zijn nu vijf spierziekte specifieke websites beschikbaar. Met dank aan de inzet van VSOP en patiëntenvereniging Spierziekten Nederland heeft het Innovatiefonds Zorgverzekeraars in het najaar van 2018 extra budget beschikbaar gesteld voor uitbreiding van het aantal patiëntgerichte websites. Dit jaar waren voorbereidingen in volle gang voor de lancering van acht nieuwe websites in 2020.

De vijf spierziekte specifieke websites die voor patiënten en geïnteresseerden nu beschikbaar zijn en de acht nieuwe websites die begin 2020 klaar zullen zijn

Spierziekte specifieke websites nu beschikbaar	URL
Facioscapulohumerale Dystrofie (FSHD)	www.fshdexpertisecentrum.nl
Inclusion body-myositis (IBM)	www.ibmexpertisecentrum.nl
Myotone Dystrofie (MD)	www.mdexpertisecentrum.nl
Myasthenia Gravis (MG)	www.mgexpertisecentrum.nl
Amyotrofische Laterale Sclerose (ALS)	www.als-centrum.nl

Spierziekte specifieke websites in aanbouw	URL
Chronische Idiopatische Axonale Polyneuropathie (CIAP)	www.ciapexpertisecentrum.nl
Chronische Inflammatoire Demyeliniserende Polyneuropathie (CIDP)	www.cidpexpertisecentrum.nl
Ziekte van Duchenne/Becker	www.duchenneexpertisecentrum.nl
Dunnevezelneuropathie	www.dnvexpertisecentrum.nl
Guillain-Barré Syndroom	www.gbsexpertisecentrum.nl
Myositis	www.myositisexpertisecentrum.nl
Ziekte van Pompe	www.pompeexpertisecentrum.nl
Postpoliosyndroom	www.postpolioexpertisecentrum.nl

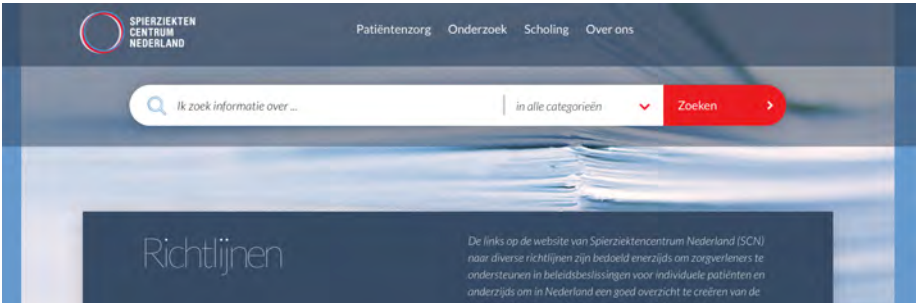


4. De beste zorg voor de patiënt

4.2 Richtlijnen

Onze zorgexperts zijn betrokken bij de ontwikkeling en harmoniseren van de richtlijnen. Dit gebeurt niet alleen op nationaal, maar ook internationaal niveau. Het is van groot belang om de beschikbare richtlijnen op het gebied van spierziekten op een overzichtelijke manier aan te bieden aan de zorgprofessionals. Op de website van SCN staan de richtlijnen gepubliceerd die zijn geaccordeerd door medische beroepsverenigingen en SCN en grotendeels zijn opgenomen in de richtlijndatabase van de Federatie Medische Specialisten (zie tabel).

Richtlijnen op SCN website	Jaartal autorisatie
Algemeen: Leidraad verwijzen patiënten naar expertisecentra	2018
Ataxie van Friedreich – consensus richtlijn	2018
Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)	2011
Guillain-Barré Syndroom	2018
Hereditaire Motorische en Sensorische Neuropathie (voetoperaties)	2018
Myasthenia Gravis Autoimmuun – consensus richtlijn	2018
Myotone Dystrofie type 1	2013
Polyneuropathie	2019



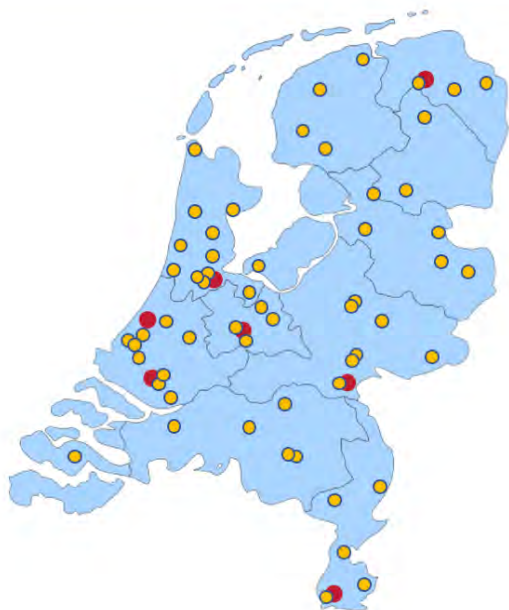
Buiten deze richtlijnen zijn ook meerdere internationale richtlijnen beschikbaar voor aandoeningen waarvoor nog geen Nederlandse versies beschikbaar zijn. Er wordt onderzocht of deze vertaald kunnen worden, dan wel beschikbaar gesteld kunnen worden, op onze website in 2020.

In 2019 is de nieuwe richtlijn polyneuropathie (PNP) afgerond en beschikbaar gekomen op de website van SCN. Deze richtlijn is ontwikkeld op initiatief van de Nederlandse Vereniging voor Neurologie in samenwerking met SCN en onder voorzitterschap van Nicolette Notermans. Vertegenwoordigers van SCN participeren ook in de totstandkoming van twee andere richtlijnen. Het gaat om de richtlijn Duchenne spierdystrofie op initiatief van de Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA) en de richtlijn enterale toegang op initiatief van de Nederlandse Vereniging van Maag-Darm-Leverartsen (NVMDL). De laatst genoemde betreft een ziekte overstijgende richtlijn om de praktijkvariatie te verminderen bij plaatsingen voor enterale toegang bij volwassen patiënten, waaronder patiënten met een spierziekten. Afronding van beide richtlijnen wordt in de loop van 2020 of begin 2021 verwacht.



4. De beste zorg voor de patiënt

4.3 Zorgnetwerk van neuromusculaire specialisten



Goede NMZ zorg beperkt zich niet tot de academische centra

Door SCN wordt de expertise van de academische centra samengebracht en gedeeld. Goede en juiste zorg beperkt zich echter niet tot de academische centra. Het is belangrijk dat zorgverleners in alle ziekenhuizen en zorgcentra in Nederland toegang hebben tot deze expertise. SCN werkt daarom aan een algemeen NMA zorgnetwerk voor zowel kinderen als volwassenen. In samenwerking met de patiëntenvereniging Spierziekten Nederland, die een zorgwijnernetwerk aanbiedt aan haar leden, zijn de Nederlandse neuromusculaire artsen en verpleegkundig specialisten in kaart gebracht en benaderd.

Bij deze opzet blijft Groningen e.o. onze aandacht behouden. UMCG heeft als enige UMC in Nederland geen erkend NMA expertisecentrum, maar wel een uitstekend behandelcentrum met een multidisciplinair team. NMZ neuroloog Jan Kuks zal echter binnenkort met pensioen gaan. Hoewel het UMCG het belang van hoog complexe NMA zorg onderkent, verwachten zij vooralsnog niet dat een nieuwe neuromyoloog als opvolger zal worden aangesteld. In samenwerking met Spierziekten Nederland wordt naar een goede oplossing onderzocht.

4.4 (Nieuwe) geneesmiddelen en beschikbaarheid

In Nederland en de rest van de wereld wordt veel onderzoek gedaan naar nieuwe therapieën, waarbij behandelingen op maat ('personalized medicine') vaker mogelijk worden. Dat steeds meer innovatieve geneesmiddelen beschikbaar komen voor voorheen ongeneeslijke ziekten is hoopgevend. Aan behandelingen voor vooral zeldzame aandoeningen zijn wel hoge kosten verbonden. Een bekend voorbeeld is de behandeling van SMA-patiënten met het medicijn Spinraza. In 2018 werd besloten om de vergoeding van deze behandeling te koppelen aan de leeftijdsgrens van 9,5 jaar. De aanvraag voor aanvullend onderzoek dat een vergoedingsregeling voor alle leeftijden moet rechtvaardigen is mede door SCN ondersteund. Gelukkig is in 2019 besloten dat vanaf 2020 de behandeling voor SMA-patiënten van alle leeftijden in het basispakket van de zorgverzekering komt. Het betreft een voorwaardelijke toelating met een onderzoekstraject van zeven jaar, welke zal worden uitgevoerd door het SMA expertisecentrum onder leiding van Ludo van der Pol in UMCU.



4. De beste zorg voor de patiënt

In 2019 is helaas gebleken dat ook waakzaamheid geboden is bij een duurzame beschikbaarheid van bestaande geneesmiddelen waar patiënten met een spierziekte baat bij hebben. Zo is in het najaar gebleken dat het medicijn Salbutamol uit de handel is genomen in Nederland en dat een farmaceut het generieke medicijn Mexiletine heeft overgenomen en wil laten registreren als weesgeneesmiddel. Voor beide medicijnen is een tijdelijke maatregel gevonden, maar samen met onze expertisecentra wordt gezocht naar een duurzame oplossing.

Horizonscan

Horizonscan Geneesmiddelen van Zorginstituut Nederland geeft een overzicht van innovatieve geneesmiddelen die op de markt worden verwacht en de mogelijke impact hiervan. Om de ontwikkelingen van innovatieve geneesmiddelen te signaleren en te analyseren voor verschillende domeinen in de zorg, zijn zeven inhoudelijke werkgroepen met experts ingesteld. In 2019 is bestuurslid van SCN en neuroloog Esther Brusse toegetreden tot de werkgroep Neurologische Aandoeningen.

Samenstelling werkgroep Neurologische aandoeningen (incl. gedrag):
• Joep Killestein (voorzitter), Neuroloog, VU Medisch Centrum
• Erik Hoencamp (lid), Psychiater, Parnassia-groep
• Marcel Timmen (lid), Directeur, Spierziekten Nederland
• Manon van Hecke (lid), Oogspecialist, Elisabeth – Tweesteden Ziekenhuis
• Geert Jan Groeneveld (lid), Chief Scientific/Medical Officer, Centre for Human Drug Research
• Joost Masselink (lid), Ziekenhuisapotheker, MST Medisch Spectrum Twente
• Erik van Duijn (lid), Psychiater, GGZ in Delfland
• Floris Logman (lid), Apotheker, Menzis
• Esther Brusse (lid), Neuroloog, Erasmus MC
• Milou Noordveld, Beleidsmedewerker, VWS
• Krista Schutte (contactpersoon), Adviseur, Zorginstituut Nederland
• Annemieke Waal, secretaris van de WAR, Zorginstituut Nederland

4.5 EURO-NMD, een Europese samenwerking

Health Care Provider	Representative
Amsterdam University Medical Center	Anneke van der Kooi
Leiden University Medical Center	Jan Verschuuren
Erasmus Medical Center	Ans van der Ploeg
University Medical Center Utrecht	Leonard van den Berg
Radboud University Medical Center	Baziel van Engelen
Maastricht University Medical Center +	Janneke Hoeijmakers

De centra in Nederland die zijn aangesloten bij EURO-NMD

Goede patiëntenzorg heeft baat bij samenwerking en kennisdeling op internationaal niveau. Daarom zijn onze zes expertisecentra al vanaf de oprichting in 2017 aangesloten bij het Europese Referentienetwerk (ERN) voor zeldzame spierziekten, EURO-NMD. Vertegenwoordigers van deze expertisecentra zijn aangesloten bij de *Board of EURO-NMD* (zie tabel). Nederland is ook goed vertegenwoordigd in de *Executive Committee of EURO-NMD*. De Executive Committee onder leiding van de coördinator van EURO-NMD is verantwoordelijk voor het algemene beleid en de strategische richting van het netwerk en houdt toezicht op de activiteiten en voortgang. Zij geven ook leiding aan een van de 9 werkgroepen die onderdeel uitmaken van EURO-NMD. Vanuit Nederland zitten in de executive committee: Marianne de Visser (Amsterdam UMC; werkgroep ‘muscle diseases’), Leonard van den Berg (UMCU; werkgroep ‘motor neuron diseases’) en Camiel Verhamme (Amsterdam UMC; werkgroep ‘neurophysiology’).



4. De beste zorg voor de patiënt

SCN is officieel het aanspreekpunt namens Nederland voor EURO-NMD en helpt bij de coördinatie en ondersteuning binnen Nederland. In deze hoedanigheid was SCN aanwezig bij de Board Meeting in Parijs op 19 juli 2019 en bij de derde jaarlijkse EURO-NMD bijeenkomst in Ferrara (Italië) op 6-8 november 2019.

EURO-NMD is in 2017 begonnen met 61 expertisecentra (health care providers) uit 14 Europese landen. Nederland is met 6 expertisecentra vertegenwoordigd. In 2019 zijn 12 'affiliated partners' uit 9 nieuwe landen aangesloten bij EURO-NMD. Het betreft partners die door hun kleinere omvang geen expertisecentrum zijn, maar helpen het kennis- en zorgnetwerk te versterken. Aansluiting van nieuwe expertisecentra wordt in 2020 verwacht.

Onder de vlag van EURO-NMD is een Europese aanvraag 'EURO-NMD Registry Hub' ingediend om naar voorbeeld van, en met behulp van, bestaande registratiesystemen patiënten met een neuromusculaire aandoening in Europa beter te registreren. Vanuit Nederland is SCN betrokken en is ons landelijke patiëntendatabase CRAMP 2.0 onderdeel van deze aanvraag.



*EURO-NMD Board Meeting
in Parijs 2019*



5. Onderzoek

In Nederland wordt hoogwaardig onderzoek gedaan naar spierziekten en naar mechanismen die sterke raakvlakken hebben met processen die ook bij spierziekten een belangrijke rol spelen. De website van SCN maakt dit onderzoek inzichtelijk. Daarnaast wil SCN ook meer (multidisciplinaire) samenwerking stimuleren en ondersteunen.



5.1 Hoogwaardig onderzoek

De website www.spierziektencentrum.nl is een belangrijk platform om het neuromusculaire onderzoek in Nederland in kaart te brengen. Onze wetenschappers doen onderzoek naar een groot aantal spierziekten en behoren tot de wereldtop (<http://www.expertscape.com>). Er zijn dertien diagnose specifieke expertises in Nederland op het gebied van onderzoek (en zorg) die inmiddels een eigen website hebben. In 2019

zijn aan de hand van Nederlands onderzoek en internationale samenwerkingen ruim 200 publicaties voortgekomen. Bijna 20 promovendi hebben na een succesvolle verdediging van hun proefschrift hun doctoraat behaald op het gebied van spierziekteonderzoek.

Naast de bestaande multidisciplinaire samenwerkingen in onderzoek, is dit jaar meer samenwerking geïnitieerd op ziekte overstijgende onderzoeksterreinen waar Nederland het verschil kan maken:

- Biomarkers worden ontwikkeld en ingezet om de aanwezigheid van ziekte, de progressie en mate van ziekte en de reactie op een therapie aan te tonen. Zeker met de komst van nieuwe en vaak ook dure behandelmogelijkheden is het belangrijk om goede testen te hebben die de effectiviteit kunnen bepalen. De ontwikkeling en optimalisering van oa. bloedtesten en beeldvormingstechnieken voor dit doel is in Nederland wijd verspreid. Het SCN streeft naar verregaande harmonisering en uitwisseling van expertise, data en (bio)materiaal.
- Bij uitkomstmaten worden nulmetingen zorgvuldig vooraf bepaald, zodat een mogelijk effect tijdens en na een behandeling of studie bepaald kan worden. Vaststelling van uitkomstmaten is niet alleen belangrijk voor gedegen dataverzameling bij studies en effectbepaling bij een behandeling, maar helpen ook bij goede patiëntenvoorlichting. Daarom heeft het SCN het initiatief genomen om een nationale werkgroep te vormen met neurologen, revalidatieartsen en patiënten(vertegenwoordigers).

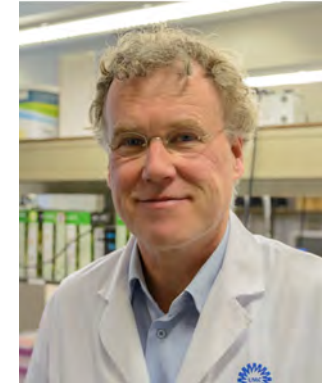


5. Onderzoek

- DNA onderzoek neemt een belangrijke plaats in bij de diagnostiek van en onderzoek naar neuromusculaire aandoeningen. Voor goede interpretatie van DNA varianten bij neuromusculaire vraagstukken is aansluiting bij bestaande nationale en internationale samenwerkingsverbanden van groot belang. Daarnaast is de ontwikkeling van informatieve functionele assays belangrijk. Voor SCN is een rol weggelegd voor:
 - bevordering van de interactie en uitwisseling van expertise tussen centra als multidisciplinair platform;
 - opstellen van een richtlijn voor aanvragen van genetische diagnostiek bij neuromusculaire aandoeningen (in samenwerking met VKGL en VKGN);
 - stimulering van (inter)nationale samenwerking en projectaanvragen op het gebied van classificatie van DNA varianten en ontwikkeling van functionele assays.
- Nieuwe technieken maken innovatieve modellen voor pre-klinisch spierziekteonderzoek en drugscreening mogelijk. SCN onderzoekers hebben de handen ineen geslagen voor de landelijke opzet van 'muscle-on-chip'. In dit centrale platform worden '3D spierbundels' buiten het lichaam ontwikkeld voor uiteenlopende studies. In 2019 hebben LUMC en Erasmus MC voor de ontwikkeling van de techniek financiering toegekend gekregen van Prinses Beatrix Spierfonds met toeslag voor publiek-private samenwerking (PPS-toeslag) via Health-Holland, Topsector Life Sciences & Health. Met de 'skeletal muscle-on-chip meeting' op 8 mei 2019 is het platform officieel van start gegaan. Ook is dit platform aangesloten bij het landelijk platform The Institute for human Organ and Disease Model technologies (hDMT).

Bijzondere benoemingen in 2019

Neuroloog Nicolette Notermans is gespecialiseerd in neuromusculaire zorg. In 2019 is zij per 1 mei benoemd tot hoogleraar neuromusculaire ziekten aan het UMCU. Leonard van de Berg is hoogleraar Experimentele Neurologie verbonden aan het UMCU, coördinator van het ALS Centrum en tot mei 2018 was hij tevens voorzitter van SCN. Als neuroloog zet hij zich al jaren in voor patiënten met ALS en met zijn onderzoek naar deze ongeneeslijke ziekte behoort hij tot de internationale top. Op 16 september is hij geïnstalleerd tot lid van de Koninklijke Nederlandse Akademie van Wetenschappen (KNAW).





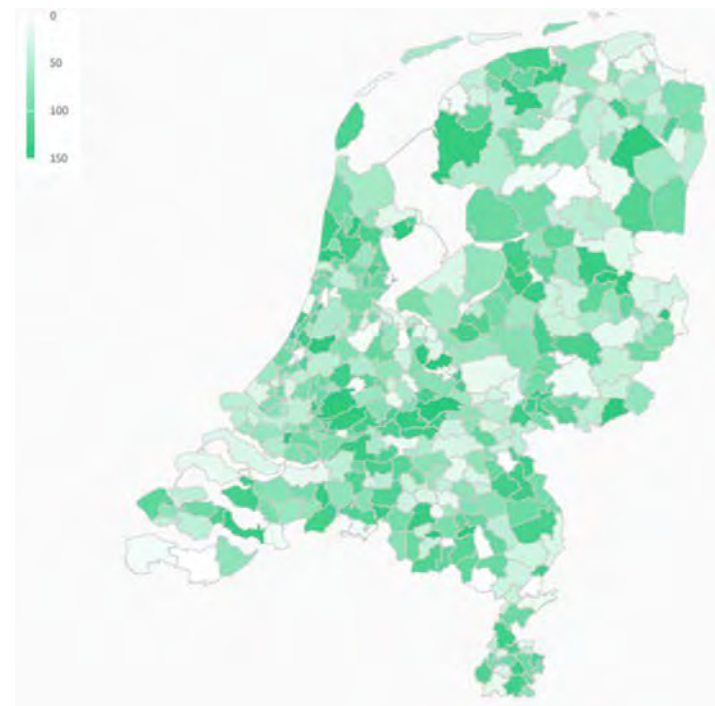
5. Onderzoek

5.2 Landelijke patiëntendatabase CRAMP 2.0.

Het landelijke spierziekteregistratiesysteem Complete Registry of All Myopathies and Polyneuropathies 2.0 (CRAMP 2.0) registreert sinds 2016 de verschillende diagnoses neuromusculaire aandoeningen die zijn vastgesteld in de UMC's en die zijn aangesloten op CRAMP 2.0. Het grote voordeel van dit systeem is de geringe registratielast voor de arts. Na het opzetten van het systeem had de aansluiting van alle academische centra de hoogste prioriteit. Amsterdam UMC, Erasmus MC, LUMC, Radboudumc, UMCG en UMCU zijn in de loop van 2019 aangesloten. Omdat het MUMC+ een ander systeem voor het elektronisch patiëntendossier (EPD) gebruikt, volgt hun aansluiting zo spoedig mogelijk. Dankzij CRAMP 2.0 kan de verdeling van de verschillende diagnoses en de aantallen per spierziekte nu beter in kaart worden gebracht voor epidemiologisch en klinisch onderzoek in de nabije toekomst. Sinds 2016 zijn 15.757 nieuwe diagnoses vastgelegd in CRAMP 2.0, waarvan 4694 diagnoses in 2019.

5.3 Trial readiness

Een belangrijke doelstelling van het SCN is dat al het (internationale) onderzoek naar spierziekten, inclusief de ontwikkeling van nieuwe behandelingen, onze patiënten bereikt. Dit betekent ook dat we vaker aansluiten bij internationale klinische trials en Nederland aantrekkelijker willen maken voor het starten van trials in Nederland. Samenwerking, het verbeteren van de infrastructuur en het neerzetten van een betrouwbare landelijke patiëntendatabase zijn cruciale factoren om dit doel te bereiken.



Voorbeeld weergave van aantal en spreiding patiënten met een spierziekten na analyse in CRAMP2.0

6. Kennisoverdracht en zichtbaarheid

6.1 Nascholingssymposium Neuromusculaire Ziekten 2019

Elke tweede vrijdag van januari wordt het jaarlijkse (na)scholingssymposium voor medische specialisten en artsen in opleiding gehouden. Op 11 januari 2019 stond het symposium 'State of the Art behandeling van neuromusculaire aandoeningen' in het teken van de meest recente ontwikkelingen in behandeling van spierziekten. In de congreszaal van ABN-AMRO te Amsterdam werden 200 zorgspecialisten op het gebied van spierziekten bijgeschoold op de laatste ontwikkelingen in genetica, spinale spieratrofie, inflammatoire myopathieën, ziekte van Charcot-Marie-Tooth en pijn bij polyneuropathie. Op het symposium werd ook officieel bekendgemaakt dat de Samenwerken Spierfondsen (Prinses Beatrix Spierfonds, Spieren voor Spieren, Stichting ALS Nederland, Duchenne Parent Project en FSHD Stichting) SCN financieel zullen ondersteunen.



Wendy van Bree Fotografie

Uitreiking van de Jaarprijs 2018 aan Henk-Jan Westeneng

Tijdens het symposium werd de Prinses Beatrix Spierfonds Jaarprijs 2018 uitgereikt aan Henk-Jan Westeneng, arts-onderzoeker bij het ALS Centrum in UMCU, voor zijn wetenschappelijke publicatie 'Prognosis for patients with amyotrophic lateral sclerosis: development and validation of a personalised prediction model'. Dit artikel is gepubliceerd in The Lancet Neurology in mei 2018.

6.2. Spierziekten Retraite 2019



Deelnemers aan de Spierziekten Retraite 2019

Op vrijdag 12 april en zaterdag 13 april kwamen honderd neuromusculaire onderzoekers en zorgprofessionals in Nederland samen in Hotel de Bilderberg voor de eerste tweedaagse retraite sinds 2009. Het was de eerste bijeenkomst die is georganiseerd door het SCN en plaatsvond in aanwezigheid van vertegenwoordigers van alle spierfondsen en patiëntverenigingen.

6. Kennisoverdracht en zichtbaarheid

De retraite werd geopend door een inspirerende gastspreker, de meervoudig olympische medaillewinnaar Marianne Timmer. Doel van deze retraite was alle disciplines samen te brengen en om gezamenlijke doelen te verkennen. Verdeeld over de drie doelstellingen 'hoogwaardige zorg op maat', hoogwaardig wetenschappelijk onderzoek' en 'goede kennisoverdracht en talent' stonden tien concrete onderwerpen op het programma waarop het SCN zich de komende periode gaat richten. Ook zijn de doelen voor het komende 'olympische' termijn van 4 jaar geformuleerd:

- Over 4 jaar hebben wij een neuromusculaire alliantie met spierfondsen en patiëntenverenigingen;
- Met een thematische onderzoeksagenda;
- Een aantrekkelijk talentprogramma;
- Zorgnetwerken met de beste zorg ter wereld voor elke patiënt dichtbij.

Het complete verslag van de retraite is gepubliceerd en [hier te lezen](#).

6.3. Spierziektecongres 2019

Het spierziektecongres in Veldhoven is een jaarlijkse bijeenkomst voor patiënten dat dit jaar op zaterdag 14 september door Spierziekten Nederland, Prinses Beatrix Spierfonds en Spieren voor Spieren werd georganiseerd. Artsen, onderzoekers en andere professionals van SCN presenteerden de laatste bevindingen tijdens de verschillende ziekte specifieke sessies. Deze mooie en geslaagde dag had meer dan 1600 bezoekers.



Patiënten, artsen en onderzoekers met elkaar in gesprek tijdens het spierziektecongres 2019

6.4. Internationale bijeenkomsten in Nederland in 2019

Onderzoek naar betere zorg en nieuwe behandelingen is een internationale onderneming. In Nederland werden in 2019 een aantal internationale bijeenkomsten georganiseerd waarbij onze centra nauw betrokken waren.

- In Leiden werd de tweede Translational Summerschool 2019 van 1 tot en met 5 juli georganiseerd. Dit initiatief van EURO-NMD en TREAT-NMD is bedoeld om onderzoekers en zorgprofessionals kennis te laten maken met breed spectrum aan onderwerpen en aandachtspunten op het gebied van translationele spierziekteonderzoek.
- In Rotterdam werd het jaarlijkse congres Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 2019 onder leiding van Ans van der Ploeg georganiseerd van 3 tot en met 6 september. Dit congres met als thema 'Building Bridges' is gericht op het uitwisselen van kennis en ervaringen van stofwisselingsziekten-professionals vanuit de hele wereld.



6. Kennisoverdracht en zichtbaarheid

- In Leiden werd van 9 tot en met 12 december het jaarlijkse congres van het internationale neuromusculaire netwerk TREAT-NMD georganiseerd. Dit jaar stond in het teken van translationeel geneeskundig onderzoek naar aangeboren spierziekten en de ontwikkeling van nieuwe therapieën.

Ook in 2020 staan internationale bijeenkomsten in de planning. Zo worden voorbereidingen getroffen voor het organiseren van de Translational Summerschool 2020 (juli, Leiden) en de International Course and Conference on Neuromuscular Imaging (ICCNMI) 2020 (september, Rotterdam).*

6.5 Ondersteuning jonge onderzoekers en artsen

Early Career Commissie



Leden Early Carreer Commissie (vlnr): Ruben van Eijk, Luuk Wieske, Karin Mul, Josine de Winter, Nicol Voet, Nadine van der Beek, Maartje Huijbers.

SCN schenkt extra aandacht aan de onderzoekers en zorgprofessionals die nog aan het begin van hun carrière staan. Het SCN wil daarom een speciaal programma opzetten dat talenten kan helpen bij hun verdere ontwikkeling en dat bijdraagt aan het behoud van talenten voor het neuromusculaire veld.

In het najaar van 2019 is daartoe de Early Career Commissie geformeerd. Deze commissie bestaat uit jonge onderzoekers en zorgprofessionals die werkzaam zijn in onze expertisecentra. De commissie zal na een uitgebreide verkenning in de eerste helft van 2020 de kaders van het programma presenteren. De uitdaging in 2020 zal zijn om de financiële middelen te vinden die aansluiten op zo'n programma.

Fellowship Neuromyologie

In 2019 ontving neuroloog Wouter van Rheenen werkzaam in het UMCU het fellowship neuromyologie van het Prinses Beatrix Spierfonds. Het Prinses Beatrix Spierfonds heeft in het najaar van 2019 bekend gemaakt dat zij bestedingen in het kader van opleiding en talenten in breder perspectief willen plaatsen en gaan onderzoeken hoe financiële steun hiervoor ingezet kan worden. Helaas betekent dit dat in 2020 geen financiering beschikbaar gesteld zal worden voor het fellowship neuromyologie. Mede dankzij deze fellowship hebben de afgelopen 20 jaar in totaal 22 neurologen zich kunnen specialiseren in spierziekten, waaronder drie leden in het algemeen bestuur van SCN.

Muscles2Meet 2019

Muscles2Meet, een initiatief van het Prinses Beatrix Spierfonds in samenwerking met het SCN, is een symposium voor alle promovendi die werken aan neuromusculaire aandoeningen in Nederland. Op 24 en 25 mei vond de derde editie van dit symposium voor jonge onderzoekers plaats in Zeist. De officiële opening met openingscollege van prof. dr. Niels Geijssen over de toekomst van gene editing, werd bijgewoond door Hare Koninklijke Hoogheid Prinses Beatrix, patrones van het Prinses Beatrix Spierfonds.

* Vanwege de coronacrisis zijn beide bijeenkomsten uitgesteld en worden nu in 2021 georganiseerd.

6. Kennisoverdracht en zichtbaarheid

6.6 Zichtbaarheid Spierziekten Centrum Nederland

Het afgelopen jaar hebben onze expertisecentra bijgedragen aan mediaprogramma's om spierziekten en gerelateerde vraagstukken onder de aandacht te brengen. Zo sprak Prof dr. Karin Faber (MUMC+) over spierziekten in het programma [Tijd voor Max](#) op 7 mei en werd SCN benaderd door de redactie van AVROTROS voor medewerking aan het programma [Dokters van morgen](#) dat op 15 oktober spieren onder de aandacht bracht. In de [uitzending van Kassa](#) op 1 november werd Neuroloog Bas Stunnenberg geïnterviewd over de verhoging van medicijnprijs van een middel waar spierziekte patiënten baat bij hebben.

Met een speciale katern in de decembereditie van het tijdschrift [De Neuroloog](#) van de Nederlandse Vereniging voor Neurologie heeft SCN de mogelijkheid gekregen om haar missie en activiteiten en neuromusculaire aandoeningen in het algemeen onder de aandacht te brengen van alle neurologen.

6.7 Website en nieuwsbrieven

De website www.spierziektencentrum.nl, draagt bij aan het platform dat SCN wil bieden aan de onderzoekers en zorgprofessionals en het zichtbaar maken van zorg en onderzoek in Nederland. Met bijna 2100 bezoekers per maand werd de website in 2019 goed bezocht. De website zal in 2020 doorontwikkeld worden om ook de resultaten (publicaties) van onze experts en hun onderzoek toegankelijk te maken. Via de maandelijkse nieuwsbrief Reflex werden afgelopen jaar bijna 270 zorgprofessionals, onderzoekers en andere geïnteresseerden direct geïnformeerd over actualiteiten, oproepen en activiteiten.

7. Brede neuromusculaire alliantie

In 2018 hebben het SCN, de Samenwerkende Spierfondsen (Duchenne Parent Project, FSHD Stichting, Prinses Beatrix Spierfonds, Spieren voor Spieren en Stichting ALS Nederland) en de patiëntenverenigingen ALS Patients Connected en Spierziekten Nederland de wens uitgesproken voor een brede alliantie op het gebied van spierziekten. Dit onderwerp stond daarom ook prominent op het programma van de Spierziekten Retraite dit jaar. Op 17 oktober 2019 in Bilthoven vond het eerste strategische overleg plaats met alle partijen over deze nauwere samenwerking en een gezamenlijke agenda.



Vertegenwoordigers SCN, Samenwerkende Spierfondsen en patiëntenverenigingen op 17 oktober in Bilthoven



8. Jaarrekening 2019

Baten	Realisatie 2019
Op rekening 1-1-2019	4413
Subsidie Samenwerkende Spierfondsen	104425
Subsidie Innovatiefonds Zorgverzekeraars voor websitebeheer Connectproject	30000
Inkomsten Symposium Neuromusculaire Ziekten 2019	36465
Spierziektencentra: Bijdragen Spierziekten Retraite 2019	18972
Som van de baten	194275

Lasten	Realisatie 2019
Personeelskosten (projectcoördinator en voorzitter)	84593
Administratieve kosten	350
Roosje Van der Laarse belastingadviseurs (ANBI en dienstbetrekkingen)*	4217
Reiskosten	2633
Congreskosten	180
Digitale platformen en communicatie	1181
Uitbetaling vergoeding beheer websites Connectproject 2018	7500
	Amsterdam UMC - IBMexpertisecentrum.nl
	7500
	Radboudumc - FSHDexpertisecentrum.nl
	7500
	LUMC - MGexpertisecentrum.nl
	7500
	MUMC+ - Mdexpertisecentrum.nl
Spierziektenregistratiesysteem CRAMP 2.0	3993
Spierziekten Retraite 2019	24089
Symposium Neuromusculaire Ziekten 2019	27774
Overige activiteiten	658
Restitutie - LUMC dubbele betaling kick-off 2017	1071
Som van de lasten	180739
Resultaat 2019	13536

* nota wordt nog aangevochten