

# Concept Nationaal Plan Zeldzame Ziekten



jhuize01

ZonMW-NPZZ

28-8-2012



## Inhoud

<b>1.ALGEMENE INTRODUCTIE (CONTEXT)</b> .....	<b>4</b>
<b>2. ACTUELE NATIONALE ONTWIKKELINGEN</b> .....	<b>6</b>
<b>3.DOELSTELLING EN BEPERKINGEN VAN NATIONAAL PLAN</b> .....	<b>7</b>
<b>4.DWARSVERBANDEN EN THEMA'S</b> .....	<b>8</b>
4.1.DWARSVERBAND ONBEKENDHEID MET ZELDZAME ZIEKTEN.....	9
<i>Aanbevelingen (ook thema beschikbaarheid van kennis en educatie)</i> .....	10
4.2. VERSTERKEN STEM VAN DE PATIËNT MET ZELDZAME ZIEKTEN .....	11
<i>Aanbevelingen versterken van de stem van de patiënten met zeldzame ziekten</i> .....	12
<b>5.THEMAS</b> .....	<b>13</b>
5.1.THEMA LOKET EN INFORMATIE .....	13
<i>Aanbevelingen Loket en Informatie</i> .....	14
5.2.THEMA ZORG .....	15
<i>Aanbevelingen Zorg</i> .....	17
5.3.THEMA ONDERZOEK .....	19
<i>Aanbevelingen op het terrein van onderzoek</i> .....	22
5.4.1.THEMA BESCHIKBAARHEID VAN KENNIS EN EDUCATIE .....	23
5.4.2. THEMA BESCHIKBAARHEID VAN ADEQUATE BEHANDELING .....	24
<i>Aanbevelingen op het terrein van de beschikbaarheid van adequate therapie</i> .....	26
<b>6.REGIE EN DUURZAAMHEID</b> .....	<b>27</b>
<b>7.CONCLUSIES</b> .....	<b>29</b>
7.1.PRIORITEITEN IN DE AANBEVELINGEN.....	29
7.2. WAT IS NOG ONDERBELICHT? .....	30
<b>8.DOCUMENTATIE</b> .....	<b>31</b>

## 1. Algemene introductie (Context)

Voor u ligt een concept versie van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten, opgesteld door de klankbordgroep het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ). Bij het schrijven van dit concept is de input gebruikt die via de website [nationaalplan.nl](http://nationaalplan.nl) (NPZZ.nl) is ontvangen, daarnaast zijn documenten die zijn aangeleverd, de input van de multidisciplinaire werkgroepen (2011) en input van de hearing in april 2012 betrokken. Alle documenten en verslagen waaraan wordt gerefereerd zijn terug te vinden op de website van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. Uiteraard staat ook deze versie van het plan op de website en kunnen reacties worden geplaatst op [www.npzz.nl](http://www.npzz.nl).

Het opstellen van dit plan is gefaseerd uitgevoerd. In de eerste fase is input verzameld op vier verschillende thema's en zijn een aantal dwarsverbanden onderscheiden. In het plan wordt een aanzet gegeven voor te ontplooiën activiteiten (2012 en verder) die meerwaarde hebben – ook op de langere termijn- voor mensen die nu of later in het leven (zelf of in hun directe omgeving) worden getroffen door een zeldzame ziekte. De in het plan beschreven activiteiten hebben als doel de situatie van mensen betrokken bij zeldzame ziekten in het algemeen te verbeteren. Er worden geen individuele ziekten genoemd, hooguit ter ondersteuning van het genoemde. In een vervolgfase (na de bijeenkomst van 28 augustus) worden een aantal van de voorgestelde activiteiten samen met partijen meer concreet gemaakt en waar mogelijk samenwerkingsafspraken gemaakt. De ambitie is om eind 2012 een definitief plan af te ronden. De aanleiding voor de opstelling van het plan is tweeledig. Enerzijds is er een aanbeveling vanuit de Raad van de Europese Unie ( juni 2009) om zo spoedig mogelijk en bij voorkeur uiterlijk 2013, een plan of strategie voor zeldzame ziekten op te stellen. Anderzijds is er een brede behoefte om diagnostiek, zorg en behandeling voor mensen met zeldzame ziekte meer gecoördineerd te organiseren.

Eind 2011 is de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen opgeheven. ZonMw neemt een aantal resterende taken op zich. Belangrijkste taken zijn de coördinatie van het opstellen van een Nationaal Plan, verdere overdracht van taken van de voormalige stuurgroep onder begeleiding van de klankbordgroep (2012) en het voorzetten van een brede loket en verwijfsfunctie (2012-2015). Daarnaast heeft de minister van VWS het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG) verzocht bij te dragen aan de aanpak van problemen van mensen met een zeldzame ziekte. Het ministerie van VWS heeft het FBG de opdracht verleend het plenaire overleg tussen de relevante partijen op zich te nemen. Algemene aspecten rond de zeldzame ziekten dienen nog meer dan voorheen geagendeerd worden bij het Forum Biotechnologie en Genetica. In het bijzonder gaat het hierbij om onderwerpen op het terrein van de zeldzame ziekten ( zoals de positie van de patiënt en ontwikkeling weesgeneesmiddelen) gezamenlijk te bespreken en zo nodig de overheid te adviseren (Strategie ten aanzien van Zeldzame Ziekten, 29-2-2012 en Besluit 16-12-2011 GMT/IB-3096410 Instellingsbeschikking FBG 2012-2015). Het FBG ontvangt hiervoor een beperkte subsidie van het ministerie van VWS.

(bron: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org))

- Zeldzame ziekten zijn vaak chronisch, progressief en levensbedreigend
- Vaak bestaat er geen doeltreffende behandeling
- Er bestaan naar schatting tussen de 6000-8000 zeldzame ziekten
- 75% van de zeldzame ziekten komt voor bij kinderen
- 30% van alle kinderen met een zeldzame ziekte sterft voor de leeftijd van 5 jaar
- 80% van alle zeldzame ziekten is genetisch van oorsprong.

In het plan wordt meestal de term zeldzame ziekte gebruikt, hieronder vallen ook syndromen of aangeboren aandoeningen. Hoewel het per zeldzame aandoening of syndroom om slechts om een beperkt aantal patiënten gaat, worden er binnen Europa in totaal tussen de 27 en 36 miljoen mensen door een zeldzame ziekte getroffen. In het document van de Raad van de Europese Unie (2009) wordt geschat dat zes tot acht procent van de bevolking in de loop van het leven wordt getroffen door een van de naar schatting 5000 tot 8000 verschillende zeldzame ziekten. Hiervan lijden de meeste mensen aan een ziekte die bij één op de 100.000 mensen of soms nog minder vaak voorkomt. Deze patiënten zijn buitengewoon geïsoleerd en kwetsbaar en verdienen daarom een specifieke aandacht. Een groot deel van de zeldzame aandoeningen is chronische en manifesteert zich reeds op kinderleeftijd, waarvan de meeste ernstig invaliderend of levensbedreigend zijn. Geneesmiddelen voor zeldzame ziekten (weesgeneesmiddelen) worden ontwikkeld voor ernstig en/of invaliderende aandoeningen die niet vaker voorkomen dan bij 5 op de 10.000 inwoners (Regulation (EC) no. 141/2000 on Orphan Medicinal Products, European Medicines Agency (EMA)).

Bron: Eurordis 12,000 Voices, onderzoek februari 2009 (voor de Nederlandse situatie)

- 52% krijgt eerst de verkeerde diagnose en behandeling
- 37% wordt onterecht gelabeld als een psychiatrische aandoening
- 83 % heeft behoefte aan psychologische of maatschappelijke ondersteuning,
- 27% ontving dergelijke steun
- Gemiddeld worden meer dan zeven verschillende medische specialisten bezocht voor diagnostiek
- 45% verblijft gedurende twee weken per jaar in een ziekenhuis.
- 71% krijgt niet de therapie die men zou willen
- 22% is verhuisd vanwege de aandoening
- 74% heeft aanpassingen in huis
- 13% is gestopt met werk of school<sup>1</sup>

Er is in Nederland (en ook in de meeste andere landen) geen officiële registratie van zeldzame aandoeningen en daarom is het moeilijk om in te schatten om hoeveel patiënten het daadwerkelijk gaat. Ook is gebleken dat bijvoorbeeld ICD codes voor zeldzame ziekten te weinig specifieke informatie over afzonderlijke zeldzame ziekten opleveren, omdat voor de meeste van de zeldzame ziekten er geen ICD code is. Vanwege de zeldzaamheid krijgen veel patiënten geen of een late diagnose en is medisch wetenschappelijk onderzoek en daarmee de samenhangende informatie schaars. Dit heeft grote impact op patiënten en zijn/haar omgeving. Deze situatie is vergelijkbaar voor mensen met een zeldzame ziekte in de verschillende lidstaten, ook al is de gezondheidszorg in de verschillende lidstaten anders georganiseerd. Daarmee is de situatie voor sommige groepen patiënten in het ene land beter dan in het andere. In de aanbevelingen van de Raad uit 2009 waarnaar eerder in deze inleiding naar wordt verwezen, wordt nadrukkelijk gewezen op het belang van een gecoördineerde en structurele samenwerking, ook op Europees vlak en gemeenschappelijke oplossingen (van de verschillende veldpartijen en/of lidstaten) als sleutel voor een succesvolle aanpak van de problemen. De ervaring in andere landen (in het bijzonder Frankrijk) heeft geleerd dat naast de uitvoering ook de nodige aandacht moet worden besteed aan het monitoren en evalueren van een plan.

<sup>1</sup> In het Nederland's deel van de survey deden in totaal 821 families met tien verschillende zeldzame aandoeningen mee (Alternating Hemiplegia, Ataxia, Chromosoom 11Q (Jacobsen syndroom), Ziekte van Duchenne, Myasthenia Gravis, Osteogenesis Imperfecta, Prader-Willi Syndroom, Pulmonary Arterial Hypertension, Tubereuze Sclerosis. In het onderzoek waren in total 18 verschillende zeldzame aandoeningen en 25 verschillende lidstaten betrokken.

In Europa is sinds 1999 aandacht gekomen voor zeldzame ziekten (communautair actieprogramma 1999- 2003). In de aanbevelingen van de Raad van de EU (juni 2009) worden zeven gebieden beschreven. Deze zijn, het opstellen van plannen en strategieën op het gebied van zeldzame ziekten, adequate definitie classificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten, onderzoek naar zeldzame ziekten, expertisecentra en Europese referentiecentra voor zeldzame ziekten, bundeling van Europese deskundigheid op het gebied van zeldzame ziekten, zeggenschap van patiëntenorganisaties en duurzaamheid. Deze zeven gebieden komen ook terug in dit plan. Door de Europese Commissie is een comité van experts ingesteld dat belast is met het monitoren, evalueren en verspreiding van de resultaten van de genomen maatregelen (activiteiten) op het terrein van zeldzame ziekten in de verschillende lidstaten. Het comité heet EUCERD ([www.eucerd.eu](http://www.eucerd.eu)) en heeft 51 leden waarvan 27 vertegenwoordigers van elke lidstaat, vier leden komen voort uit de patiëntenorganisaties, vier uit de farmaceutische industrie, vijftien vertegenwoordigers hebben een project (gehad) op het terrein van zeldzame ziekten of weesgeneesmiddelen. De overige zijn vertegenwoordigers van de verschillende DG's van de Europese Commissie (Sanco, Research, Enterprise en Eurostat). In dit comité zitten drie Nederlanders, twee wetenschappers en een vertegenwoordiger van de overheid. Op dit moment (zomer 2012) hebben veertien lidstaten (inclusief Nederland) actie ondernomen om plannen of strategieën voor zeldzame ziekten op te stellen.

## 2. Actuele nationale ontwikkelingen

Gedurende de ontwikkeling van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten wordt er uiteraard niet stilgezeten en afgewacht. Patiëntenorganisaties en beroepsgroepen in Nederland ontwikkelen activiteiten om tegemoet te komen aan de behoeften op het terrein van zorg, vroegtijdige diagnostiek, betere informatievoorziening etc. Er is bijvoorbeeld een portal in ontwikkeling om kinderartsen en jeugdartsen beter te informeren over de diagnostiek van zeldzame ziekten (Portal Vroegdiagnostiek Zeldzame Ziekten). Er is een portaal in ontwikkeling om onderzoekers en kleine farmaceutische bedrijven te informeren over de ontwikkeling van therapie voor zeldzame ziekten (Adviespunt Zeldzame Ziekten i.o.). Er is een project gestart voor een aantal zeldzame ziekten (Gezondheidsmonitor voor mensen met een verstandelijke beperking); en een regionaal project in voorbereiding rond de organisatie van ketenzorg voor mensen met neuromusculaire aandoeningen. Ook kan worden genoemd dat diverse patiëntenorganisaties gezamenlijke voorstellen hebben ingediend bij het Fonds PGO voor subsidiering van activiteiten op het terrein van zeldzame aandoeningen (zoals op het terrein van het verbeteren van de informatievoorziening, toetsing van expertise, tools voor diagnostiek en belangenbehartiging patiënten met een zeldzame ziekte) In dit verband is ook belangrijk te vermelden dat het beleidskader voor de subsidiering van patiënten en gehandicaptenorganisaties (de zogenoemde pg-organisaties) is aangepast (MC-3117633 18 juni 2012).

Het voornemen om patiënten- en gehandicaptenorganisaties tot krachtenbundeling aan te sporen door maximaal één organisatie per aandoening te subsidiëren, is heroverwogen. In plaats daarvan krijgen de pg-organisaties tot 2015 de ruimte om zelf die bundeling en samenwerking te realiseren. Als organisaties daar niet in slagen, wordt samenwerking alsnog voorgeschreven. Bundeling van krachten is belangrijk, juist ook voor zeldzame ziekten. In dit plan wordt hier aandacht aan besteed.

Ook zijn er een aantal andere ontwikkelingen die wachten op verdere politieke besluitvorming of waarvan op dit moment onduidelijk is wat het effect van een nieuwe maatregel is. Voorbeelden van nieuwe maatregelen zijn het afschaffen van de beleidsregel weesgeneesmiddelen, het invoeren van DBC's (voor zeldzame ziekten) met een add-on systeem voor weesgeneesmiddelen, de besluitvorming over doelmatigheidsonderzoek van dure weesgeneesmiddelen en de plannen voor de overheveling van de weesgeneesmiddelen uit het Geneesmiddelen Vergoedingssysteem (GVS) naar het ziekenhuisbudget.

Ten aanzien van expertisecentra is de ontwikkeling van wetgeving ten aanzien van grensoverschrijdende zorg (Cross Border Healthcare) van belang. De Europese Commissie heeft een werkgroep ingesteld om de criteria en condities op het gebied van Europese referentie netwerken (European Reference Networks, zoals weergegeven in de directive on patients' rights in cross-border healthcare, artikel 12) vorm te geven. Het ministerie van VWS en de NFU leveren gezamenlijk de Nederlandse inbreng en raadplegen daarbij andere relevante veldpartijen. De wetgeving ten aanzien van grensoverschrijdende zorg, die overigens niet alleen betrekking heeft op zeldzame ziekten, moet in oktober 2013 in werking treden. Deze wetgeving biedt ook de kans om meer transparantie te verkrijgen over behandelmogelijkheden (expertise) in het buitenland. Vanuit het Nationaal Plan wordt gepleit voor het aanwijzen van expertisecentra in eigen land, deze activiteit kan hand in hand gaan met het ontwikkelen van criteria voor Europese referentiecentra. Voor het ontwikkelen van deze criteria maken VWS en de NFU ook gebruik van de criteria die door de stuurgroep weesgeneesmiddelen zijn ontwikkeld (zie [www.npzz](http://www.npzz) bij samenvatting resultaten expertisecentra).

### 3. Doelstelling en beperkingen van Nationaal Plan

Doel is om kennis van veldpartijen samen te brengen en een realistisch en concreet plan op te stellen dat leidt tot een betere diagnostiek, zorg, betere toegang tot kennis en informatie en toegang tot behandeling. Voorstellen (in deze versie van het plan) kunnen leiden tot implementeerbare maatregelen op korte en langere termijn. In het plan worden diverse partijen genoemd die een rol kunnen vervullen bij genoemde activiteiten. Dit plan kent ook een aantal beperkingen. In dit plan worden geen activiteiten voor individuele situaties of voor afzonderlijke zeldzame ziekten beschreven. De maatregelen of voorstellen voor activiteiten die worden beschreven zijn daarom niet voor elke ziekte op dit moment even relevant, omdat voor sommige (groepen) aandoeningen de situatie nu al aanmerkelijk beter is. De ervaring vanuit de stuurgroep weesgeneesmiddelen leert dat de gezondheidszorg en wet en regelgeving voortdurend verandert. Ook is op de hearing (april 2012) gepleit voor aandacht voor de behoeften vanuit specifieke – nu nog onderbelichte- groepen, zoals psychiatrische zeldzame aandoeningen). In dit plan is dit nog niet uitgewerkt. Bij de evaluatie van dit plan en mogelijk bij de opstelling van een vervolgplan dient hiermee rekening te worden gehouden.

#### *Financiën*

Zoals u ziet is geen begroting voor de uitvoering van het plan opgesteld. In die zin is het plan alleen een aanzet tot het ondernemen van activiteiten en rust er een taak bij de betrokken veldpartijen om te zorgen voor dekking (in menskracht of in cash). De ervaring van de afgelopen jaren (o.a. van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen) is dat vanwege de zeldzaamheid juist patiënten zelf (in samenwerking met beroepsgroepen) aan de bel moeten trekken omdat zij de meeste kennis hebben en zelf tegen problemen aanlopen die door beleidsmakers en overheid niet zijn voorzien.

Dat neemt niet weg dat uit de discussies (in werkgroepen, hearing en klankbordgroep) wel duidelijk is geworden dat de overheid (of een andere daartoe aangewezen instantie) wellicht wel een taak zou moeten hebben ten aanzien van het initiëren en monitoren van (enkele) activiteiten.. Vanwege de zeldzaamheid, complexiteit en diversiteit vereisen zeldzame ziekten een specifieke aanpak, die gebaseerd is op gezamenlijke inspanningen. Er kan niet zonder meer van uit worden gegaan dat 'de markt', 'de veldpartijen' of 'de verzekeraar' dat afdoende regelen. Deze aspecten komen aan bod in dit plan bij Regie en Duurzaamheid en bij het versterken van de stem van de patiënt.

#### 4. Dwarsverbanden en thema's

In het voortraject van de ontwikkeling van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten zijn vier thema's gekozen: loket, zorg, onderzoek en beschikbaarheid van kennis/educatie en therapie. Deze vier thema's zijn afzonderlijk en in de diepte besproken in multidisciplinaire werkgroepen (2011) en in de Hearing (2012). Op elk thema is naar aanleiding van alle input, een ideale situatie geformuleerd voor het stuk dat in de hearing is besproken (zie tabel). De diverse suggesties ter verbetering (acties) zijn daar besproken en hiervan zal ook gebruik worden gemaakt in het plan en bij de gesprekken met veldpartijen in het najaar, voor de verdere concretisering van het plan. Er zijn binnen de vier thema's ook drie dwarsverbanden ter sprake gekomen. Deze dwarsverbanden zijn: Onbekendheid met zeldzame ziekten (in veel Europese documenten benoemd als het gebrek aan awareness), Expertisecentra en het Versterken van stem van de patiënt met een zeldzame ziekte. In dit plan voegen we er een dwarsverband aan toe, namelijk regie. Bij de verschillende thema's, worden de dwarsverbanden benoemd. Voor de leesbaarheid en herkenbaarheid van dit plan hebben we vastgehouden aan de beschrijving van aanbevelingen onder vier genoemde thema's. Het dwarsverband Onbekendheid met zeldzame ziekten (awareness) en het dwarsverband Versterken van de stem van de patiënt worden apart beschreven, voorafgaand aan de thema's. Het dwarsverband Expertisecentra komt aan bod bij onderzoek en bij zorg. Het dwarsverband Regie komt in een apart hoofdstuk (samen met het onderwerp duurzaamheid) aan de orde.

Thema	Omschreven gewenste situatie (naar aanleiding van hearing april 2012)
Loket	Portal website met verwijzing naar bestaande en nieuw te ontwikkelen informatie. Alle informatie is (ook) Nederlandstalig en is geschikt voor een brede doelgroep. De informatie is van goede kwaliteit, actueel en neutraal. De informatie ondersteunt het maken van keuzen. Aan de portaalwebsite is een loket/steunpunt verbonden dat bereikbaar is per telefoon en e-mail.
Zorg	Tijdige en adequate diagnostiek (toepassing verbeterde technieken en verwijzing naar de juiste plek); Aangewezen centra op basis van criteria door onafhankelijke instantie; Ketenzorg/Netwerkgzorg (afstemming tussen zorg dichtbij en zorg ver weg); Multidisciplinaire ketenzorg (zorgpaden en zorgstandaarden); Adequate bekostiging van de zorg (multidisciplinair, chronisch, complex); Ontwikkeling en beschikbaarheid van nieuwe therapie.
Onderzoek	Onderzoek ten aanzien van zeldzame ziekten (medisch wetenschappelijk, sociaal wetenschappelijk) dient alle aspecten van het leven met een zeldzame aandoening te omvatten; Onderzoek dient langdurig gefinancierd



	te worden, gebaseerd op een lange termijn visie; Onderzoek dient te leiden tot tijdige en adequate diagnose, betere zorg inzicht in beloop van de ziekte en vroegtijdige behandelopties en secundaire en tertiaire preventieve maatregelen; Inbreng van patiënten(organisaties) bij het stellen van prioriteiten en waar mogelijk het financiering van onderzoek.
Beschikbaarheid van Kennis en educatie (hoort ook bij Loket en onbekendheid met zeldzame ziekten)	Adequate opleiding en training van zorg- en hulpverleners ten aanzien van zeldzame ziekten; Kennis beschikbaar maken ten behoeve van zorg, werk, school; impact van zeldzame ziekten; tijdige verwijzing naar expertise elders (nationaal of internationaal) en kennis delen
Beschikbaarheid van therapie	Waarborgen van aanspraak, infrastructuur en financiering van adequate behandeling die op het juiste moment voorgeschreven wordt in een voor de patiënt met een zeldzame ziekte geschikte vorm.

#### 4.1.Dwarsverband Onbekendheid met zeldzame ziekten

##### Schets van het domein

In buitenlandse documenten en/of op voornamelijk Engelstalige websites wordt onbekendheid met zeldzame ziekten vaak omschreven als het gebrek aan awareness. Het betekent ook wel het zich niet bewust zijn van het bestaan van zeldzame ziekten, het gaat dus verder dan onbekendheid allen. Het heeft ook te maken met het feit dat men onvoldoende doordrongen is de specifieke knelpunten van zeldzame ziekten en/of de urgentie om te handelen. Dit heeft gevolgen voor de verwijzing, het stellen van de diagnose en de dagelijkse zorg.

##### Wat is er al?

De laatste jaren hebben ouders en/of patiënten – mede naar aanleiding van actualiteiten- met succes een bijdrage geleverd aan de bekendheid bij het brede publiek. Via de media (krant en televisie) hebben zij hun persoonlijk verhaal gedeeld. De media zijn hierdoor ook meer geïnteresseerd geraakt in zeldzame ziekten. Het begrip zeldzame ziekte is hierdoor wel meer bekend geworden. Ook noemen we hier het Zeldzame Ziekten Fonds, een particulier fonds dat in diverse fondsenwervende activiteiten aandacht heeft gegeven aan zeldzame ziekten met als doel geld op te halen voor onderzoek aan een aantal zeldzame ziekten.

##### Wat ontbreekt er nog?

Patiënten en ouders hebben aangegeven dat het tijdig stellen van de diagnose als een van de belangrijkste problemen wordt ervaren. Ook uit internationale inventarisaties blijkt de diagnostiek een langdurig en complex proces. Daarvoor zijn verschillende redenen. Veel zeldzame ziekten beginnen met wat men noemt vage, moeilijk te classificeren klachten. Anderzijds staat – zoals bij de schets van de problematiek beschreven- het fenomeen zeldzame ziekten onvoldoende op het netvlies van met name huisartsen en consultatiebureau artsen. De groep zeldzame ziekten is divers en (qua aantal ziekten groot). Dit vertroebelt een duidelijk beeld bij zeldzame ziekten (zie ook het versterken van de stem van de patiënt), zowel binnen de zorg als ook binnen het onderzoek.

Aanbevelingen (ook thema beschikbaarheid van kennis en educatie)

We beperken ons tot aanbevelingen op het terrein van het vergroten van de bekendheid van zeldzame ziekten gericht op de medische (en paramedische) beroepsgroepen en zorgverleners. Met als doel de tijd tot diagnose te verkorten, de verwijzing (of consultatie bij derden) en het algemeen begrip over de impact van zeldzame ziekten te bevorderen. Het is niet realistisch om te verwachten dat medici en andere hulp- en dienstverleners alle zeldzame ziekten kennen, daarom dienen activiteiten zich vooral te richten op het bewustwordingsproces van het fenomeen 'zeldzaam' en wellicht een gedragsverandering te weeg brengen (wetende dat niet wordt verwacht dat men alle zeldzame ziekten kent). Daarbij spelen patiëntenorganisaties een cruciale rol om zeldzame ziekten bekend te maken en de problematiek voor het voetlicht te brengen.

Onderwerp	Actie/maatregel	Partijen/doelgroepen
Verbeteren bekendheid van het bestaan van zeldzame ziekten en hun specifieke problemen	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zeldzame ziekten toevoegen aan Raamplan Opleiding artsen</li> <li>- Stimuleren Niet Pluis Gevoel in de basis opleiding van artsen</li> <li>- Instellen leerstoel zeldzame ziekten</li> <li>- eren gebruik maken van expertise elders (attitudeverandering)</li> <li>- Publicaties (case reports) waarin specifieke aandacht is voor zeldzame ziekten</li> </ul>	Universiteiten NFU en NVZ (Opleiders); Beroepsgroepen: specifiek 1 <sup>e</sup> lijn kind en jeugdzorg, consultatiebureau en huisartsen) en regionaal / specialisten (in de regio); Patiëntenorganisaties; ( ZZF)
Verbeter instrumenten om diagnostiek te verbeteren	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Instrument: ICT (differentiaal diagnostiek ondersteunen)</li> <li>- Media en tijdschriften</li> <li>- Leren samen te werken in Multi disciplinaire teams</li> </ul>	Zie ook hierboven Specifiek beroepsgroepen Opleiders/UMC's
Bekendheid zeldzame ziekten vanuit de patiënt stimuleren	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Belangenbehartiging over de volle breedte (zorg, maar ook werk en school)</li> <li>- Aansluiting zoeken binnen organisaties van patiënten' (met name ontstaan voor individuen en aansluiting zoeken met gerelateerde ziekten)</li> <li>- Brochure's (voor de 1e lijn) over de algemene dagelijkse zorg (na diagnose)</li> </ul>	NPCF en CG-Raad en alle categorale patiëntenverenigingen en samenwerkingsverbanden
Verbeteren van de herkenbaarheid van zeldzame ziekten onderzoek	<ul style="list-style-type: none"> <li>- In onderzoek en publicaties de term zeldzaam (ziekte, aandoening of syndroom) noemen</li> <li>- Waar mogelijk genereren van een overzicht van onderzoeksgelateerde initiatieven op het terrein van zeldzaam</li> </ul>	ZonMw/NWO,NHG, Patiëntenorganisaties, Wetenschappelijke verenigingen, Onderzoekers UMC

## 4.2. Versterken stem van de patiënt met zeldzame ziekten

### Schets van het domein

Dit dwarsverband heeft betrekking op de algemene belangenbehartiging en het proactief optreden vanuit patiënten en hun vertegenwoordigers op het brede terrein van het leven met een (chronische) zeldzame aandoening voor de groep zeldzame ziekten als geheel.

### Wat is er al?

Voor patiënten en ouders met een kind met een zeldzame ziekte zijn er diverse organisaties waar men terecht kan voor lotgenotencontact, informatie en advies. In Nederland zijn nu zo'n 350-400 ziektespecifieke of categorale patiëntenorganisaties. Daarnaast zijn er voor een aantal clusters van zeldzame aandoeningen een gezamenlijke vereniging of samenwerkingsverband, bijvoorbeeld voor spierziekten, stofwisselingsziekten, bloedziekten, chromosoomaandoeningen. Ook is er de VSOP met 66 aangesloten patiëntenorganisaties waaronder ook organisaties van zeldzame aandoeningen.

### Wat ontbreekt er nog?

Het is belangrijk de algemene belangenbehartiging voor mensen die betrokken zijn bij zeldzame ziekten beter te structureren. Vanwege de zeldzaamheid zijn er een aantal generieke aspecten die, bijvoorbeeld bij de ontwikkeling van nieuwe wet- en regelgeving of bij de uitvoering van die wetgeving (bijvoorbeeld rond werk en inkomen of vergoedingsmaatregelen) een rol kunnen spelen. Ervaringen zijn onder andere opgedaan bij onderzoek naar verevening of onderzoek naar de meerkosten bij de wet tegemoetkoming chronisch zieken en gehandicapten (WTCG). In beide gevallen kwamen geen (of zeer beperkt) gegevens naar voren van de groep mensen met een zeldzame ziekte, dit had voornamelijk te maken met het ontbreken van een ICD code ( of DKG of FKG).

De NPCF wordt (samen met de CG-Raad) door overheid gezien als koepel en algemene belangenbehartiger van chronisch zieken en gehandicapten en daarom geraadpleegd bij besluitvorming. De ervaring leert dat dit op zich zelf niet voldoende is, omdat door de overheid of door organisaties zoals de NPCF ten aanzien van zeldzame ziekten onvoldoende informatie wordt ingewonnen bij de betrokkenen of de doelgroep niet wordt bereikt. Dit is eerder ook gebleken bij besluitvorming over vergoeding van (dure) geneesmiddelen voor zeldzame ziekten. Ook hier geldt waarschijnlijk dat een en ander te maken heeft met de onbekendheid met specifieke problemen van zeldzame ziekten. Bijkomend probleem is dat er voor een grote groep afzonderlijk zeer zeldzame ziekten geen Nederlandse patiënten- of oudervereniging is, simpelweg omdat er te weinig patiënten zijn. Juist voor deze groepen zijn veel zaken niet goed geregeld. De belangenbehartiging en slagkracht van diverse patiëntenorganisaties (categoraal en ziektespecifiek) staat de laatste tijd onder druk, met name door de veranderingen in de financiering van patiëntenorganisaties. Ook zijn een aantal van dergelijke belangenbehartigende initiatieven afhankelijk van projectsubsidies terwijl een aantal taken, zoals belangenbehartiging een structureel punt van aandacht zou moeten zijn.

#### Aanbevelingen versterken van de stem van de patiënten met zeldzame ziekten

Het is gewenst om de bestaande kanalen zodanig te structureren dat bekendheid van zeldzame ziekten en het voor het voetlicht brengen van de problematiek en de urgentie optimaal is. De initiatieven tot oprichting van een nieuw platform van patiënten met zeldzame ziekten hebben tot op heden niet het gewenste resultaat opgeleverd.

Ook bleek de VSOP onvoldoende draagvlak te hebben binnen de groep patiënten betrokken bij zeldzame ziekten om als breed platform te fungeren. Er moet gestreefd worden naar een vorm die wel een brede functie kan vervullen voor de groep als geheel, gericht op het samenbrengen van partijen en individuen. Bijvoorbeeld een werkgroep of samenwerkingsverband met breed draagvlak waarbij bestaande patiëntenorganisaties ook hun eigenheid behouden. Belangrijke voorwaarde om de stem van patiënt met zeldzame ziekten beter te organiseren, is dat ziekteoverstijgende en ziektespecifieke patiëntenorganisaties open te staan voor nieuwe loten aan hun stam; kleine groepen en ook individuen (dat is bij veel organisaties nu nog niet mogelijk). Belangrijk is dat de verbinding op 'zeldzaam' wordt gezocht tussen de verschillende bestaande grote en kleine organisaties. Het nieuwe beleid van het ministerie van VWS is erop gericht krachtenbundeling te realiseren, tot 2015 krijgen patiënten en gehandicaptenorganisaties hiervoor de gelegenheid dit zelf te organiseren. De stem van de patiënt/ouders betrokken bij een zeldzame aandoening dient binnen die krachtenbundeling (en zeker binnen het krachtenspel met 'grote' aandoeningen) een belangrijke en goede plek te krijgen, met een eigen gezicht.

Onderwerp	Actie/maatregel	Partijen/doelgroepen
Belangenbehartiging en informatievoorziening aan patiënten (zie ook bij het thema loket)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bundeling en samenwerking op het brede terrein van zeldzame ziekten en (wees) geneesmiddelen, bijvoorbeeld door opstarten gezamenlijke werkgroep/platform/symposia.</li> <li>- Loketfunctie gebruiken om informatie uit de achterban van zeldzame ziekten te verzamelen en te delen</li> </ul>	Patiëntenorganisaties Koepels: NPCF, CG Raad en VSOP PGO support
Ontwikkel en gebruik instrumenten (bijvoorbeeld ICT) om samenwerking en achterbanraadpleging te bevorderen	<ul style="list-style-type: none"> <li>- ICT, bijvoorbeeld website waar diverse ervaringen met de problematiek van zeldzame ziekten verzameld wordt en gedeeld wordt</li> <li>- Werkgroepverband van patiëntenorganisaties op het thema zeldzaam?</li> <li>- Bundel je kracht (subsidiekader PG organisaties)</li> </ul>	Patiëntenorganisaties, Fonds PGO, PGO Support, FBG

## 5.THEMAS

In dit hoofdstuk komen de vier thema's Loket en informatie, Zorg, Onderzoek en Beschikbaarheid van Kennis/Educatie en Therapie aan bod. Per thema wordt het domein beschreven, vervolgens wat er al is, wat er nog ontbreekt, welke dwarsverbanden er zijn en tenslotte een aantal aanbevelingen met betrokken partijen daarbij vermeld.

### 5.1.Thema loket en informatie

#### Schets van domein

Informatie is enorm belangrijk voor mensen met een zeldzame aandoening en hun omgeving. Vanwege de onbekendheid over (het verloop van) de aandoening of de mogelijkheden voor behandeling lopen patiënten, ouders en zorgprofessionals tegen problemen aan. Mensen die lijden aan een zeldzame ziekten, of ouders met een kind met een zeldzame ziekten (als de gediagnosticeerd bekend is), willen weten wat hen te wachten staat of wat mogelijkheden zijn voor therapie. Deze informatie is vaak schaars, sterk verouderd, of niet in het Nederlands beschikbaar. Door de onbekendheid van de ziekte en het niet kunnen aanleveren van informatie (omdat die er niet is) kunnen problemen ook ontstaan op school en werk. Informatie is vaak schaars omdat de ziekte nog niet bestudeerd en/of beschreven is. Met name voor mensen die lijden aan een zeer zeldzame aandoeningen (waar vaak ook geen patiëntenorganisatie voor is) is dit een probleem en is er behoefte aan hulp bij het vinden van meer informatie (één loket). Dit zelfde geldt uiteraard voor onderzoekers die werken aan een zeer zeldzame aandoening.

#### Wat is er al?

Het internet heeft ervoor gezorgd dat veel informatie beschikbaar is gekomen. Echter is niet alle informatie van goede kwaliteit. Uiteraard zijn er ziekte specifieke websites, meestal opgezet vanuit de patiëntenorganisaties zelf, daarbij ondersteund door de medisch adviseurs/behandelaars. Ook zijn er diverse websites die informatie geven over de geregistreerde geneesmiddelen voor zeldzame ziekten, ook wel weesgeneesmiddelen genoemd. Deze informatie is beschikbaar op de websites van het European Medicines Agency ([www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu)), College ter Beoordeling van Geneesmiddelen ([www.cbg\\_meb.nl](http://www.cbg_meb.nl)) en de beroepsorganisatie en brancheorganisatie van apothekers (<http://farmanco.knmp.nl/tekortweesgeneesmiddel>).

In Nederland noemen we twee websites waarop informatie te vinden is over diverse zeldzame ziekten. In de Nederlandse taal is er de website van het Erfocentrum ([www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)). Meer wetenschappelijk georiënteerde informatie is beschikbaar via de website van het Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)). De teksten zijn echter nog niet in het Nederlands beschikbaar. Er kan wel gebruik worden gemaakt van de tool Google Translate, maar dit is niet ideaal. De Nederlandse organisatie van Orphanet (Orphanet.nl) ontwikkelt samen met het Orphanet België plannen voor het vertalen. Ook zijn er in 2011 en 2012 een aantal initiatieven gestart om het informeren van patiënten en het uitwisselen van informatie te verbeteren. Dergelijke initiatieven zijn lovenswaardig en belangrijk voor de toekomst. Ze zijn echter net gestart en/of hebben nog geen financiële zekerheid en daarom is duurzaamheid van dergelijke projecten op dit moment onzeker. Ook willen we hier de initiatieven noemen van patiënten, familie en/of ouders betrokken bij zeldzame aandoeningen om een platform voor zeldzame ziekten (met website) op te richten.

Ook voor deze initiatieven geldt dat het (nog) niet ingebed is in een groter geheel, de steun voor dergelijke initiatieven onzeker is en daarmee ook het bestaansrecht voor de langere termijn (en daarmee de duurzaamheid) onzeker is. Aan ZonMw is subsidie vanuit VWS toegekend voor een algemeen loket (parttime voor de periode 2012-2015). Het doel van het loket is algemene informatie te verstrekken over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen en te verwijzen naar andere organisaties of bronnen (websites). Juist daarom is de ontwikkeling van de bovenstaande en eerder genoemde initiatieven (bij actuele ontwikkelingen) belangrijk. Het loket bij ZonMw is in 2012 bemenst door de secretarissen van de voormalige stuurgroep weesgeneesmiddelen. Het is een algemeen loket voor iedereen die betrokken is bij zeldzame ziekten of weesgeneesmiddelen, dus niet specifiek voor patiënten.

Wat ontbreekt er nog?

Zoals blijkt uit het bovenstaande is er veel informatie en zijn er verschillende initiatieven om de informatievoorziening en daarmee de zorg te verbeteren. De informatie is echter nog te versnipperd over verschillende websites, organisaties en initiatiefnemers. Er is voor de lange termijn behoefte aan 1 vindplaats en/of een centraal loket. Het ligt voor de hand dat patiëntenorganisaties –samen met bestaande informatiecentra- hierin een centrale rol vervullen, mede vanwege de signaalfunctie en belangenbehartiging, maar er is behoefte aan een gecoördineerde aanpak. Naar schatting is 0,5-1 op de 100.000 ziekten zeer zeldzaam. Juist deze groep mensen loopt vaak tegen problemen aan en heeft behoefte aan één loket dat per e-mail en telefoon bereikbaar is voor hulp bij het zoeken naar informatie of naar lotgenoten. Ook is er behoefte aan meer bekendheid over zeldzame ziekten en hun verloop. Zo leidt het gebrek aan bekendheid en aan goede informatie regelmatig problemen op bij het aanvragen van een uitkering of bijvoorbeeld het aanvragen van hulpmiddelen.

Dwarsverbanden

Bovenstaande heeft betrekking op het thema beschikbaarheid van kennis (en educatie) en de dwarsverbanden versterken van de stem van de patiënt, onbekendheid met zeldzame ziekten en duurzaamheid en regie . De verschillende aspecten komen bij de genoemde hoofdstukken aan bod.

Aanbevelingen Loket en Informatie

Aanbevelingen	Wie hebben een rol
Multidisciplinair consortium van publieke en private partners wordt gevormd en betrokken bij stapsgewijze opzet van een portaal website.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Erfocentrum, Orphanet Nederland, NPCF en Patiëntenorganisaties rond zeldzame aandoeningen, Artsenorganisaties, KNMP, Zorgverzekeraars Nederland (ZN), CBG, CVZ/NZi, Vereniging Klinische genetica, Consultatiebureaus</li> <li>- Gezondheidsfondsen, Ministeries van VWS en Sociale Zaken en werkgelegenheid, Communicatiedeskundigen</li> <li>- Experts op het vlak van onderwijs op basis- en middelbare school.</li> </ul>

Aan de portal website wordt een loket gekoppeld waar telefonisch vragen worden beantwoord of wordt verwezen naar specifieke organisaties met kennis over de ziekte en/of de behandeling	(Zie ook hierboven).  Voor lotgenoten en ziektegerelateerde informatie zijn patiëntenorganisaties de aangewezen partij.  Ook expertisecentra (indien transparant is waar deze zich bevinden) hebben een rol.  Voor vragen over (wees)geneesmiddelen; bedrijven en KNMP.
Samenwerken met Vlaanderen bij de portal website (wat is er al)	Orphanet (België) en Erfocentrum
Verkennen mogelijkheden voor elektronische /digitale verzameling van de gegevens van mensen met zeldzame ziekten, met name ten aanzien van knelpunten en delen van ervaringen (ICT en webtools)	Patiëntenorganisaties, PGO-support, specifieke artsenorganisaties

## 5.2. Thema Zorg

### Schets van domein

Er zijn naar schatting 5 000 tot 8 000 verschillende zeldzame ziekten, waardoor zes tot acht procent van de bevolking in de loop van het leven wordt getroffen. Dat betekent dat ondanks de kenmerkend geringe prevalentie van zeldzame ziekten, er in de EU in totaal tussen de 27 en 36 miljoen mensen door worden getroffen. Zorg omvat diagnostiek van zeldzame ziekten en de dagelijkse en specialistische zorg (thuis/ziekenhuis/andere zorginstellingen/via expertise/coördinatiecentra). Zorg voor zeldzame ziekten omvat ook het vergaren van kennis over natuurlijk beloop en de samenwerking tussen verschillende disciplines in de zorg. Zorg omvat ook aspecten van chronische zorg (langdurige ketenzorg, thuiszorg), psychosociale en maatschappelijk zorg; en toegang tot zorg en behandeling. (zie ook thema beschikbaarheid van adequate behandeling). Voor sommige aandoeningen (bijvoorbeeld zeldzame oncologische aandoeningen) is de zorg beter georganiseerd, dan voor kleinere groepen die bijvoorbeeld niet kunnen meeliften op de bekendheid van "grotere ziekten". Door diverse patiënten is aangegeven dat de huidige organisatie van de zorg in Nederland niet aansluit bij de behoeften van voor mensen met een chronische zeldzame ziekte. Er is behoefte aan een geïntegreerd zorgmodel (omschreven als chronic care model)

In 2011 heeft de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen een brede consultatie afgerond over de criteria waaraan expertisecentra voor zeldzame ziekten zouden moeten voldoen. In het einddocument staan de criteria opgesteld waarop expertisecentra zich kunnen onderscheiden (zie samenvatting in de bijlagen). De criteria zijn opgesteld in overeenstemming met Europese criteria (Eurordis, Orphanet en EUCERD). De criteria kennen drie elementen: zorg, onderzoek en kennis verzamelen (registratie) en kennis delen (voorlichting, consultatie en educatie). Daarbij is – vanwege de complexiteit van de

ziekten- van belang dat men werkt vanuit een multidisciplinair team (medisch en paramedisch). Door de verbinding tussen zorg en onderzoek kan de knowhow over zeldzame ziekten sterk verbeteren niet alleen in het centrum zelf, maar ook in de directe omgeving van de patiënt. Er is brede behoefte aan informatie (zowel bij behandelaars als bij patiënten) over waar expertise over zeldzame aandoeningen aanwezig is (en waar kennis te halen is)

De voordelen die genoemd zijn voor het centraal aanwijzen van centra op basis van criteria zijn:

- Aanwijzen leidt tot erkenning van de gespecialiseerde kennis, de zorg en het onderzoek;
- Aanwijzen leidt tot transparantie, betere verwijzing door behandelaars, onderzoek, duidelijkheid voor het inkoopbeleid voor verzekeraars en verbetering van kwaliteit van zorg;
- Aanwijzen (en monitoren) leidt tot duurzaamheid en kwaliteitscontrole;
- Aansluiting bij Europese consortia van expertisecentra

Wat is er al?

Er zijn een aantal ontwikkelingen die aansluiten bij de behoeften van patiënten/ouders, maar ook van behandelaars, om zeldzame ziekten eerder te kunnen diagnosticeren en beter te behandelen. Zo zijn er nieuwe technische applicaties voor smartphones en tablets (zogenoemde app's) gekomen waarmee het ook voor zeldzame ziekten mogelijk zou kunnen zijn om informatie (bijvoorbeeld over symptomen) toegankelijk te maken. Voor zeldzame stofwisselingsziekten is dit gedeeltelijk ontwikkeld, al is het ontwikkelen van dergelijke applicaties op dit moment nog kostbaar. Concentratie van zorg is een steeds belangrijker item geworden in de gezondheidszorg. Concentratie van zorg (of concentratie van kennis) is noodzakelijk om de zorg voor mensen met zeldzame ziekten te verbeteren. Deze ontwikkeling sluit aan bij het aanwijzen van expertisecentra voor zeldzame ziekten. Voor het ontwikkelen van nieuwe DBC codes (ICD 11), ook voor zeldzame ziekten, is een Europees project gestart wat momenteel onder de coördinatie van EUCERD plaatsvindt.

Wat ontbreekt er nog?

Hoewel in Nederland de algemene gezondheidszorg voor alle mensen met een (chronische) aandoening beschikbaar is, ervaren patiënten en ouders van kinderen met een zeldzame vaak chronische aandoening met name een gebrek aan coördinatie van de zorg en versnippering van de schaarse kennis; mede door gebrekkige samenwerking tussen professionals en het laat doorverwijzen naar specialisten. Voor kinderen met zeldzame ziekten is de zorg over het algemeen beter georganiseerd, er is sprake van een integrale benadering en een multidisciplinair team. Terwijl bij overgang naar de volwassenenzorg er vaker sprake is van een enkel specialist, soms met een beperkt team. Als volwassene komt men terecht bij een (super)specialist zonder dat er sprake is van een multidisciplinair team of integrale benadering. Voor verschillende klachten die allen bij de zeldzame ziekte horen wordt men doorverwezen naar verschillende behandelaren, dit vraagt een grote regie vanuit de patiënt. Terwijl ook een expertisecentrum een cruciale rol kan spelen in de coördinatie van zorg in de keten of netwerk van zorg om de patiënt heen. Dit gebeurt nu nog niet of zeer mondjesmaat. Aangezien steeds meer zeldzame ziekten chronische ziekten worden (door verbeterde zorg en behandeling) dient de zorg voor zeldzame ziekten meer in te spelen op de behoeften van volwassenen met zeldzame ziekten. Bovendien is het bij sommige zeldzame ziekten zo dat problemen juist ontstaan of verergeren op volwassenleeftijd.



Als een van de grootste problemen wordt het tijdig stellen van een adequate diagnose genoemd. Hierbij speelt onbekendheid met zeldzame ziekten een rol, maar ook de verwijzing naar expertisecentra is nog onvoldoende ingebed (Het belang van een centrum wordt onvoldoende gezien). Er is nog geen formele instantie die expertisecentra op basis van criteria aan kan wijzen. Dit kan er toe leiden dat bestaande expertise onvoldoende ingebed raakt in de zorg of dat er vanwege bezuinigingen of keuzen in prioriteiten een expertisecentrum wordt opgeheven. Het aanwijzen van centra en controleren op criteria biedt meer stabiliteit en de mogelijkheid om expertise uit te bouwen.

#### Dwarsverbanden

Onbekendheid met zeldzame ziekten speelt een belangrijke rol in het onderwerp zorg. Door de onbekendheid kan het gebeuren dat men niet of niet op tijd wordt verwezen naar een specialist die de diagnose kan stellen of naar een expert/expertisecentrum. (zie ook beschikbaarheid van kennis/educatie). Ook met het onderwerp Onderzoek is een dwarsverband. Immers wanneer kennis over de aandoening schaars is zal (internationaal) onderzoek er aan kunnen bijdragen dat dit kennisniveau verbeterd. Daarbij is het ook noodzakelijk dat periodiek alle patiënten met de specifieke ziekte worden onderzocht en hun gegevens centraal worden verzameld.

#### Aanbevelingen Zorg

Bij de consultatie van de stuurgroep is de suggestie gedaan dat de overheid het instrument van de wet bijzonder medische verrichtingen zou kunnen inzetten om expertise voor zeldzame ziekten te organiseren en financieren (artikel 2 en 8). Ook in het RVZ rapport perspectief op gezondheid 20 20 (2010) is regulering voor dergelijke specialistische zorg als optie genoemd. De keten DBC voor zeldzame ziekten waarmee een pilot is gestart voor Cystic Fibrose biedt nog onvoldoende aanknopingspunten. In dit verband verwijzen we naar de ontwikkelingen ten aanzien van grensoverschrijdende zorg. Ook daar zal op basis van criteria duidelijk moeten worden welke centra als Europees referentiecentrum en landelijk expertisecentrum kunnen worden aangewezen.

In de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening ontbreekt het veelal ook aan richtlijnen, zorgstandaarden of zorgpaden. De VSOP ontwikkelt samen met de ziektespecifieke patiënten organisaties zestien zorgstandaarden voor zeldzame ziekten (<http://www.zorgstandaarden.net/>). Voor het overgrote deel van de zeldzame aandoeningen is er geen zorgstandaard. Als er onvoldoende 'evidence base' is voor het opstellen van een zorgstandaard kan een op een expert opinion of op consensus tussen behandelaren gebaseerd zorgpad een goed begin zijn. Behandelars moeten hiervoor samen om de tafel om alle ervaringen kennis en behoeften te vertalen in de verbetering van zorg of van het onderzoek. Ook de doelgroep (patiënten zelf) moeten hierbij betrokken worden. Het is meerdere malen opgemerkt dat het niet realistisch is om voor elke afzonderlijke zeldzame ziekte (zeker niet als deze heel zeldzaam is) een aparte richtlijn of zorgstandaard op te stellen. Er zal gezocht moeten worden naar een praktische oplossing waarin een aantal ziekten en bestaande kennis gecombineerd kan worden. Dit geldt uiteraard ook voor de centra. Het is niet realistisch om voor elke afzonderlijke aandoening een (Nederlands) centrum op te richten in een academisch of topklinisch ziekenhuis.

Om de zorg voor mensen met zeldzame ziekten beter te organiseren is er de aanbeveling om gedaan om centra gecontroleerd (op basis) van criteria aan te wijzen. Centra kunnen op de langere termijn

een toegevoegde waarde hebben in de zorg als het gaat om tijdige diagnostiek, voorkomen van complicaties, organisatie van de zorg, verbreden van de kennis over zeldzame ziekten door onderzoek, bijvoorbeeld naar een nieuwe behandeling.

Aanbevelingen	Wie hebben een rol?
<p>Ontwikkel beter diagnostisch instrumentarium voor zeldzame ziekten, speciaal voor de verbetering van de diagnostiek in de 1<sup>e</sup> lijn en 2<sup>e</sup> lijn (ten behoeve van de doorverwijzing naar de 'juiste plek'). Met name voor huisartsen, jeugdgezondheidszorg en specialisten in de regio.</p> <p>(zie ook onbekendheid met zeldzame ziekten)</p>	<p>Beroepsverenigingen (wetenschappelijke verenigingen), VKGN, Jeugdgezondheidszorg, consultatiebureauartsen, huisartsen(NHG), Medische informatica), Patiëntenorganisaties, RIVM</p>
<p>Aanwijzen expertisecentra op basis van criteria en deze gegevens openbaar maken zodat er transparant is waar welke expertise aanwezig is</p> <p>Clustering van aandoeningen is noodzakelijk om zoveel mogelijk mensen met zeldzame ziekten te kunnen bedienen</p> <p>Financiering en regulering via WBMV of keten DBC?</p>	<p>Het ministerie van VWS heeft geen rol, vindt ze zelf.</p> <p>Partijen die een rol hebben:</p> <p>NFU en STZ (met name Raden van Bestuur), Patiëntenkoepels, CVZ of Zorginstituut Nederland, NZa, Orphanet (Orphanet Nederland) EUCERD/Europese Commissie (Europese Referentiecentra)</p>
<p>Expertisecentra hebben een rol bij diagnostiek</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Maak gebruik van multidisciplinaire diagnostische teams in (naar het voorbeeld Sylvia Toth centrum)</li> <li>- Kennis kan ook reizen (Reizende teams of E-mail en videoconsult)</li> </ul>	<p>UMC's/STZ (experts) &lt;-&gt; samenwerkingsverbanden van medisch Specialisten, Consultatiebureaus, Jeugdgezondheidszorg</p>
<p>Verbeteren codering van zeldzame ziekten (in centrum)</p> <p>Centrale registratie van patiëntengegevens door onderzoekers/behandelaars in een coördinatie/expertise centrum. Dit is nodig om kennis over de aandoening uit te breiden (NB</p>	<p>VKGN (CINEAS), Orphanet (ORPHACODE), WHO/EUCERD (ICD, herziening ICD 10), (RIVM/CG-Raad (ICF, met name voor hulpmiddelen)</p> <p>Beroepsgroepen 1<sup>e</sup> en 2<sup>e</sup> lijn en NFU/STZ</p>

Aanbevelingen	Wie hebben een rol?
patiënten kunnen wel elders worden behandeld, volgens de standaard/richtlijn)  1e lijn: maak gebruik van elektronisch kinddossier	
Werk in multidisciplinaire teams voor kinderen en volwassenen met zeldzame ziekten (niet alleen medisch specialisten ook maatschappelijke en psychosociale opvang, Klinisch geneticus (ook na diagnose) of een vertegenwoordiger van patiënten kan deel uit maken van een team)	UMC/Onderzoekers/Opleiders/Behandelaars
Zorgstandaarden ontwikkelen voor groepen zeldzame ziekten	Coördinatieplatform Zorgstandaarden, VSOP, Wetenschappelijke verenigingen, Zorginstituut Nederland,  Patiëntenorganisaties (o.a. VSOP en samenwerkingspartners)
De raad van bestuur van het ziekenhuis verbindt zich aan de speerpunten van het centrum en steunt het centrum (duurzaamheid)	Medisch Specialisten/Onderzoekers en Raden van Bestuur Ziekenhuizen

### 5.3. Thema Onderzoek

#### Schets van domein

Onderzoek ten aanzien van zeldzame ziekten omvat medisch wetenschappelijk onderzoek, zowel basaal ('laboratoriumonderzoek') en preklinisch of klinisch onderzoek (bijvoorbeeld geneesmiddelenonderzoek). Onderzoek omvat ook sociaal wetenschappelijk onderzoek naar elementen die betrekking hebben op het leven met een zeldzame chronische aandoening, denk bijvoorbeeld aan onderzoek naar hyperactiviteit of naar achterstanden in de ontwikkeling. Ook kan onderzoek betrekking hebben op knelpunten in de zorg, bijvoorbeeld tijd tot diagnose of beschikbare therapie. Dergelijk onderzoek kan relevant zijn voor beleidsontwikkeling en belangenbehartiging. In een expertisecentrum komen verschillende onderzoeksdisciplines vaak samen.

#### Wat is er al?

Subsidie van medisch wetenschappelijk onderzoek loopt onder andere via ZonMw. Ook zijn er fondsen die onderzoek aan zeldzame ziekten financieren, zoals het Zeldzame Ziekten Fonds, ziektespecifieke fondsen of de samenwerkende gezondheidsfondsen (SGF) waarbij bijvoorbeeld ook

de Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) is aangesloten. Bij andere onderzoeksfondsen wordt er door onderzoekers en patiënten voor gepleit dat zij meer calls uitbrengen voor zeldzame aandoeningen. In het buitenland staat het Nederlands fundamenteel en vroeg klinisch onderzoek met betrekking tot diverse zeldzame ziekten goed aangeschreven. Onderzoek aan zeldzame ziekten is bij uitstek een terrein waarop Europese en wereldwijde samenwerking moet plaatsvinden, dit gebeurt onder andere via het Eranet project E-Rare. Hierin worden projecten gefinancierd waarin verschillende Europese landen samen werken. In 2009 zijn negen projecten met in totaal zestien Nederlandse onderzoeksgroepen gehonoreerd. Voor 2012 zijn 36 projecten positief beoordeeld, waarbij in driekwart van de projecten sprake is van Nederlandse onderzoekers. De honorering wordt in het najaar 2012 bekend. De Nederlandse onderzoekers worden betaald door ZonMw (uit het ZonMw programma PM Rare). Geneesmiddelenonderzoek voor zeldzame ziekten vindt in Nederland zijn oorsprong in kleinere bedrijven vaak als spin-off van een UMC. Om het 'gat' tussen fundamenteel onderzoek en de therapie te verkleinen is er een ZonMw programma Priority Medicines Rare (PM-Rare) van start gegaan in 2009. In mei 2012 zijn drie veelbelovende projecten beloond met een subsidie van € 3 mln per project. Bij deze projecten gaat het om onderzoek dat kan leiden tot nieuwe therapieën voor zeldzame aandoeningen. Bij de projecten is sprake van publiek private samenwerking. Sinds 2001 zijn er 63 nieuwe geneesmiddelen voor zeldzame ziekten in Europa op de markt gekomen. Deze geneesmiddelen voor zeldzame ziekten worden ook wel orphan drugs of weesgeneesmiddelen genoemd. De Nederlandse bijdrage aan de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen is ook gestegen van twee in de periode 2000-2005 naar twaalf orphan designations in 2010 (Stigon-Weesgeneesmiddelen). Voor Nederlandse farmaceutische MKB ondernemingen, publieke of non-profit organisaties is het mogelijk bij ZonMw een subsidie aan te vragen voor de kosten van het opstellen en indienen van een dossier voor de Orphan Drug Designation (aanwijzing als weesgeneesmiddel) bij de EMA (subsidieregeling Orphan Designation, ODD support). De aanwijzing is de eerste stap op weg naar registratie van het geneesmiddel. De komende jaren is er veel te verwachten van nieuwe technologische ontwikkelingen, die kunnen bijdragen aan een snellere diagnostiek van zeldzame ziekten (array-onderzoek, next generation sequencing of het uitbreiden hielprik). Of ontwikkelingen die bijdragen aan het op de markt komen van een causale behandeling voor zeldzame ziekten zoals gentherapie. Ook zal onderzoek naar erfelijkheid en exogene factoren meer inzicht kunnen geven in de oorzaak van ziekten. Waardoor het ook mogelijk zal zijn betere voorlichting te geven aan de patiënt en zijn/haar familie. Een overzicht van wereldwijd onderzoek naar zeldzame ziekten wordt tweewekelijks gepubliceerd door Orphanet in hun nieuwsbrief.

Wat ontbreekt er nog?

Het klinische geneesmiddelenonderzoek heeft voor een aantal zeldzame ziekten niet in Nederland plaatsgevonden (bijvoorbeeld bij het onderzoek voor de ziekte van Duchenne). Een van de redenen hiervoor is, dat onderzoek met kinderen in Nederland moeizaam van de grond komt of door regelgeving wordt belemmerd. De commissie Doek heeft hierover op 26 november 2009 een rapport uitgebracht. De minister heeft in haar reactie (2011) laten weten dat zij de Wet Medisch Wetenschappelijk Onderzoek met Mensen (WMO) op een aantal punten wil wijzigingen om tegemoet te komen aan de belemmering die deze wet opwerpt voor klinisch onderzoek in Nederland, zowel bij volwassenen als bij kinderen. Wetswijziging ten aanzien van klinisch onderzoek met kinderen is in voorbereiding.

Het basaal wetenschappelijk onderzoek (in Nederland) is van hoge kwaliteit, echter de vertaling naar klinische toepassing kan beter, zeker als het gaat om (zeer) zeldzame ziekten waar nog geen behandeling voor ontwikkeld is. In Nederland zijn naar schatting (cijfers 2008) 115.000 mensen met een verstandelijke beperking<sup>2</sup>. Binnen deze groep bevinden zich naar alle waarschijnlijkheid ook zeldzame syndromen, maar de oorzaak van de handicap is in veel gevallen (nog) niet bekend; ook omdat de techniek voor de diagnostiek pas de laatste jaren verbeterd is. Er zijn meerdere (groepen) zeldzame ziekten waarvoor, vanwege de complexiteit van de aandoening en het gebrek aan onderzoek, nog geen diagnose is of nog therapie is ontwikkeld. Ondanks het feit dat er 63 weesgeneesmiddelen op de markt zijn gekomen is er voor veel van de 5000-8000 zeldzame ziekten nog geen gerichte behandeling met medicijnen beschikbaar. Daarnaast wordt van veel patiënten met een zeldzame ziekte het beloop van de ziekte niet specifiek gevolgd. Terwijl bij het klinisch onderzoek naar behandeling van zeldzame ziekten het belangrijk is te weten wat het natuurlijk beloop van de aandoening is. Ook omdat meer kennis over het beloop complicaties tijdig kunnen worden gesignaleerd en mogelijk voorkomen (secundaire en tertiaire preventie). Dit soort onderzoek – zo pleiten patiënten- zou veel vaker moeten gebeuren, ook omdat dit een beter uitgangspunt is voor onderzoek naar de doelmatigheid en effectiviteit van nieuwe therapie (eindpunten). Registers kunnen helpen om dergelijke gegevens te verzamelen, alleen gebeurt dit nog niet optimaal. Registratie van gegevens over langere periode is noodzakelijk. De vraag is nog wel wie eindverantwoordelijk en beheerder is van zo'n registratie. Bij de ontwikkeling van een geneesmiddel is de industrie dat vaak. Echter bij onderzoek naar natuurlijk beloop ligt het voor de hand dat de kliniek (expertisecentrum) of de patiëntenorganisatie een dergelijke registratie beheert. Codering van zeldzame ziekten is lastig. Bij de ontwikkeling van de ICD 11 (EUCERD/WHO) wordt meer rekening gehouden met zeldzame ziekten, voor naar schatting 500 aandoeningen wordt een nieuwe code ontwikkeld in de ICD 11. Echter voor vele zeldzame ziekten komt er geen specifieke ICD code. De algemene grofmazige ziekenhuisregistratie of verzekerdensregistratie (vaak op basis van ICD-10 DKG- of FKG code ) levert geen betrouwbare cijfers op. Dit is meerdere keren aangetoond, zoals bij het onderzoek van het ministerie van VWS naar de verevening van zeldzame ziekten (2006), het rapport van de werkgroep epidemiologie van de stuurgroep Weesgeneesmiddelen (2004), een inventarisatie in samenwerking met DBC Onderhoud (2012) en onderzoek van het RIVM: is een weesbase haalbaar (2007).

Ook onderzoek naar aspecten die te maken hebben met het leven met de aandoening worden als relevant, maar nog onderbelicht ervaren. Hierbij worden aspecten genoemd die te maken hebben met werk en school (bijvoorbeeld leerproblemen), maatschappelijk functioneren en de belemmeringen in de toegang tot zorg en hulp. Ook onderzoek naar de toepassing van geneesmiddelen die al op de markt zijn, maar niet voor de zeldzame aandoening geregistreerd zijn verdient meer aandacht. Het publiceren van resultaten van dergelijk onderzoek kan helpen om een geneesmiddel uiteindelijk toch voor de zeldzame aandoening te registreren en/of om vergoeding te realiseren. De ervaring leert dat middelen die nu off-label worden gebruikt aanleiding kunnen geven tot problemen met de vergoeding, omdat een verzekeraar niet verplicht is tot betaling.

Zorgelijk voor de toekomst van het medisch wetenschappelijk onderzoek is dat vanuit de overheid de budgetten voor onderzoek worden teruggebracht of herverdeeld. Dit heeft ook consequenties voor onderzoek aan zeldzame ziekten. Een voorbeeld hiervan is dat het ZonMw programma AGIKO

---

<sup>2</sup> Sociaal en Cultureel Plan Bureau 2010

(assistent geneeskundige in opleiding tot klinisch onderzoeker) gestopt is, terwijl relatief veel zeldzame ziekten onderzoek hierbinnen plaatsvond.

## Dwarsverbanden

Bovenstaande heeft ook betrekking op het dwarsverband Versterken van de stem van de patiënt (met name ten aanzien van de betrokkenheid van patiënten bij zeldzame ziekten onderzoek, zoals het stellen van prioriteiten in onderzoek, de opzet van klinisch onderzoek en het bepalen van goede eindpunten voor het meten van het effect van therapie). Ook heeft bovenstaande dwarsverbanden met de thema's Beschikbaarheid van kennis/educatie en Zorg (expertisecentra).

### Aanbevelingen op het terrein van onderzoek

Aanbeveling	Wie hebben een rol?
<p>Het medisch wetenschappelijk onderzoeksveld zou meer aandacht kunnen besteden aan:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- verbindingen tussen basaal wetenschappelijk en toegepast / praktijkonderzoek (therapieontwikkeling)</li> <li>- ziekteoverstijgend onderzoek naar behandeling of oorzaak van klachten die bij meerdere zeldzame ziekten voorkomen. Bijvoorbeeld epilepsie, slaap of gedragsproblemen</li> <li>- onderzoek naar natuurlijk beloop van zeldzame ziekten.</li> </ul>	<p>Onderzoekers in expertisecentra</p> <p>UMC/NFU/STZ Fondsen/ZonMw Samenwerkende Gezondheidsfondsen (SGF)</p>
<p>Er zou een onderzoeksprogramma moeten worden opgezet voor methoden voor vroege opsporing in de huisartsenpraktijk en jeugdzorg (zie ook thema 2. Zorg)</p>	<p>Beroepsgroepen 1<sup>e</sup> lijn, Onderzoeksinstituten en Financiers, overheid</p>
<p>Registraties (en biobanken) dienen een integraal onderdeel te zijn van de toekomstige, nog aan te wijzen Nederlandse expertisecentra voor zeldzame ziekten</p>	<p>Expertisecentra en Patiëntenorganisaties</p>
<p>Investeer in valoriseren en implementeren van onderzoek in de praktijk</p>	<p>ZonMw, UMC's (TTO's), Farmaceutische industrie</p>
<p>Verbinding met onderzoek binnen Europa, maar ook Azië en Amerika</p>	<p>ZonMw, Europese Commissie, Europese kaderprogramma's, EUCERD, Eranet (E-Rare), International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), Gezondheidsfondsen</p>
<p>Stimuleer de samenwerking tussen patiënten (en hun organisaties) en wetenschappers (in expertisecentra) bij het ontwikkelen van nieuwe therapieën en het implementeren van nieuwe innovaties in de zorg.</p>	<p>ZonMw (o.a.: Taakgroep wetenschap en patiënt), patiëntenorganisaties, onderzoekers expertisecentra</p>

Aanbeveling	Wie hebben een rol?
Betrek patiënten bij het stellen van prioriteiten onderzoek	
<p>Overweeg het onderzoek naar de effectiviteit en doelmatigheid van weesgeneesmiddelen over een langere periode dan vier jaar te laten plaats vinden</p> <p>Onderzoek andere methoden om doelmatige inzet en werkzaamheid aan te tonen</p> <p>Aansluiten bij Europese werkgroepen en projecten zoals (CAVOD (Clinical Added Value OD)</p>	<p>UMC's betrokken bij weesgeneesmiddelen, Onderzoeksinstituten, CVZ/Zorginstituut Nederland, fabrikanten.</p>
<p>Stimuleren van de ontwikkeling van diagnostiek en behandeling (met nieuwe geneesmiddelen of nieuwe medische toepassingen, zoals gentherapie) voor zeldzame ziekten door Nederlandse bedrijven.</p> <p>Stimuleer onderzoek naar behandeling met geneesmiddelen die (nog) niet voor de ziekte geregistreerd zijn (off label toepassing) . Met name voor zeer kleine groepen ziekten kan dit een oplossing bieden. Het is niet aantrekkelijk een geneesmiddelen voor zeer kleine groepen te ontwikkelen en registreren.</p>	<p>UMC (onderzoekers), MKB, Publiek en Non profit organisaties, Farmaceutische industrie (brancheverenigingen), Adviespunt voor onderzoekers en industrie (i.o.) , Forum Biotechnologie en Genetica</p>
Verbeter de mogelijkheden voor klinisch onderzoek in Nederland (ook bij kinderen)	Overheid, Commissie Doek, CCMO, Onderzoekers (UMC) en bedrijven

#### 5.4.1. Thema beschikbaarheid van kennis en educatie

##### Schets van domein Kennis en educatie

Veel aspecten bij de 5.000-8.000 zeldzame aandoeningen zijn nog onbekend. Veel zeldzame ziekten uiten zich in 'vage en moeilijk te classificeren klachten', echter een combinatie van bepaalde klachten kan wijzen op een zeldzame aandoening. Dat is de reden dat er nog veel onderzoek nodig is op allerlei vlakken: ontwikkelen van diagnostiek, leren over het natuurlijk beloop van de ziekte, verbeteren van de zorg, ontwikkelen van onderzoeksmethoden, enzovoort. Als er meer kennis is ontwikkeld, is het belangrijk dat deze kennis tijdig beschikbaar wordt gesteld aan andere behandelaars, onderzoekers, en de vele andere betrokkenen bij zorg, werk, school en maatschappelijk functioneren van mensen met een zeldzame aandoening. Het begrip zeldzame ziekte en in het bijzonder de impact hiervan op het dagelijks leven blijkt nog veelal onbekend te zijn.

Wat ontbreekt er nog?

Aankomende medici moeten de symptomen van een zeldzame aandoening leren herkennen, wat op zich een lastige opgave is (het spreekwoordelijke het zoeken naar een speld in een hooiberg kan hier van toepassing zijn). Ook het benutten van de toegenomen mogelijkheden voor diagnostiek is in dit kader van belang. Medici moeten zich bewust worden dat de oorzaak van klachten verklaard zou kunnen worden door een zeldzame aandoening. Veel patiënten en/of ouders voelen zich tijdens de periode tot diagnose niet altijd serieus genomen. ICT kan (in de toekomst) een hulpmiddel zijn om bijvoorbeeld differentiaal diagnostiek beter toegankelijk te maken. Een behandelaar moet dan wel bereid zijn op zoek te gaan naar informatie (door te verwijzen naar een andere specialist of kennis elders te halen). Echter dan moet hij/zij wel weten waar kennis te vinden is (bijvoorbeeld in een expertisecentrum). Na diagnostiek dient behandeling en zorg in overleg met experts (in binnen of buitenland) plaats te vinden. Bij sommige aandoeningen gebeurt het al dat alle patiënten bijvoorbeeld een keer in het jaar, worden onderzocht in het expertisecentrum. De gegevens over alle patiënten met de betreffende zeldzame ziekten dienen centraal (bij voorkeur in het centrum) te worden verzameld om kennis over de aandoening te kunnen verbeteren. Er is nu nog te weinig aandacht binnen de opleiding van artsen voor zeldzame ziekten.

Dwarsverbanden.

De beschikbaarheid van kennis en educatie heeft te maken met de thema's loket en informatie, zorg en onderzoek. Daarnaast is er een belangrijke verbinding met het dwarsverband Onbekendheid van zeldzame ziekten.

*Aanbevelingen op het terrein van kennis en educatie:* De voorgestelde activiteiten worden bij het dwarsverband Onbekendheid met zeldzame ziekten beschreven en bij het thema loket en informatie.

#### *5.4.2. Thema Beschikbaarheid van adequate behandeling*

Schets van het domein beschikbaarheid van behandeling

Voor een grote groep zeldzame ziekten is geen weesgeneesmiddel ontwikkeld. Toch worden ook deze mensen (volwassenen en kinderen) wel behandeld. Zo'n behandeling kan bestaan uit een specialistische operatie (bijvoorbeeld wegnemen brughoektumor bij NF2 of gewrichtsoperaties bij mensen met hemofilie) of een behandeling met geneesmiddel wat meestal niet specifiek voor de aandoening ontwikkeld of geregistreerd is. Beschikbaarheid van adequate behandeling omvat twee aspecten. Enerzijds het onderzoek naar behandeling en de ontwikkeling van nieuwe therapieën en daarnaast de bekostiging van behandeling van mensen met een zeldzame ziekte. Bij adequate behandeling wordt behandeling in den brede zin bedoeld, niet alleen farmaceutische behandeling, maar zeker ook paramedische behandelingen (logopedie, fysiotherapie, ergotherapie, dieetadvies, etc.), hulpmiddelen (rolstoel, ademondersteuning etc.) en andere vormen van therapie (chirurgie of psychologie, etc.) en zelfmanagement.

Wat is er al?

Er zijn in Europa 62 weesgeneesmiddelen geregistreerd en op de markt gekomen. Nederland heeft na Frankrijk de beste beschikbaarheid van deze Europees geregistreerde weesgeneesmiddelen (via



beleidsregel of Geneesmiddelenvergoedingssysteem, GVS). Een groot deel (rond de 40%) is bestemd voor de behandeling van zeldzame vormen van kanker. Daarnaast zijn er een aantal nieuwe behandelingen op de markt gekomen, bijvoorbeeld voor stofwisselingsziekten (zoals de ziektes Fabry en Pompe). Een overzicht is te vinden op [www.orpha.net](http://www.orpha.net) (list of Orphan drugs in Europe). In de Verenigde Staten van Amerika zijn meer weesgeneesmiddelen op de markt gekomen. De middelen die niet in Europa, maar elders (bijvoorbeeld alleen in de USA) geregistreerd zijn, zijn beschikbaar voor patiënten in Nederland, mits er een artsenverklaring en toestemming van de inspecteur is voor importeren en een akkoord van de zorgverzekeraar. Wel is er een trend om weesgeneesmiddelen zowel in Europa als ook in Amerika te registreren, dit wordt ook gestimuleerd door de Europese (EMA) en Amerikaanse (FDA) registratieautoriteiten.

Het ministerie van VWS schrijft in haar strategiebrief over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen aan de Tweede Kamer (29-2-2012) het volgende: "De vergoeding van de over het algemeen zeer dure weesgeneesmiddelen is in Nederland goed geregeld. Alle weesgeneesmiddelen die beoordeeld zijn met het oog op eventuele vergoeding zijn ook daadwerkelijk in het basispakket opgenomen". In de bovengenoemde brief aan de tweede kamer staat ook dat vanaf 1 januari 2014 alle weesgeneesmiddelen onder de ziekenhuisfinanciering zullen gaan vallen. "Dit houdt in dat de weesgeneesmiddelen vanuit het GVS naar het ziekenhuiskader worden overgeheveld en nieuwe weesgeneesmiddelen alleen nog maar via de ziekenhuisfinanciering bekostigd kunnen worden. Deze overheveling heeft geen invloed op de aanspraak van weesgeneesmiddelen voor de patiënt. De overheveling past in een breder beleidsmatig traject om alle medisch specialistische geneesmiddelen over te brengen naar de ziekenhuisfinanciering en is dus niet uniek voor weesgeneesmiddelen". Sinds 2006 zijn een aantal dure weesgeneesmiddelen verstrekt aan patiënten via academische ziekenhuizen. De betreffende ziekenhuizen kregen de kosten van deze geneesmiddelen vergoed via de beleidsregel weesgeneesmiddelen. Voorwaarde hierbij was dat gegevens zouden worden verzameld over therapeutische waarde, kostenbeslag en doelmatigheid.

Wat ontbreekt er nog?

Een aantal academische ziekenhuizen heeft in het kader van de beleidsregel weesgeneesmiddelen onderzoek verricht naar doelmatigheid van enkele dure weesgeneesmiddelen. De uitvoering van dergelijk onderzoek is niet eenvoudig gebleken. De Stuurgroep weesgeneesmiddelen heeft hier onderzoek naar laten verrichten<sup>3</sup>. CVZ heeft over twee weesgeneesmiddelen een kritische evaluatie naar aanleiding van de kosteneffectiviteit geschreven. Op grond van criteria waarvan men zich af kan vragen of die van toepassing kunnen zijn op zeldzame ziekten, zijn de middelen niet kosteneffectief. Bezwaar vanuit patiënten en behandelaars is dat dergelijk onderzoek in Nederland te beperkt is (qua omvang groep) om uitspraken te kunnen doen over deze kosteneffectiviteit. Zij pleiten daarom voor een Europese aanpak. Daartoe zijn ook initiatieven genomen zoals in het CAVOD project (Clinical Added Value Orphan Drugs).

De ambitie van het CAVOD project is om betere gegevens te verzamelen over de toegevoegde waarde van het geneesmiddel, met name bij de inzet van het middel in de dagelijkse setting (niet het geneesmiddelenonderzoek) binnen Europa.

---

<sup>3</sup> Doelmatigheidsonderzoek weesgeneesmiddelen, analyse en toekomstperspectief. Dr. Wouter Boon Innovation Studies Group, Universiteit Utrecht. Juli 2011

In het licht van bovenstaande ontwikkeling is ook voor geneesmiddelen voor zeldzame ziekten die nu nog in het Geneesmiddelen Vergoedingssysteem (GVS) zijn opgenomen en waarvoor de plannen zijn om deze over te hevelen naar het ziekenhuis, de situatie onzeker geworden. De aanspraak (dat het mag worden voorgeschreven) zal niet veranderen, maar wellicht wel de vergoeding?

Met enige regelmaat kreeg de stuurgroep weesgeneesmiddelen (of het huidige loket verbonden aan het NPZZZ) een vraag over de toepassing van een niet geregistreerd geneesmiddel voor een zeldzame ziekte. De bekostiging van dergelijke geneesmiddelen is vaak lastig omdat de zorgverzekeraar een niet voor de aandoening geregistreerd middel niet hoeft te vergoeden. Het verzamelen van bewijslast over de werkzaamheid van het middel bij patiënten (zie ook Onderzoek) is daarom een must. Het gebeurt nu onvoldoende, omdat de bekostiging van dergelijk onderzoek moeilijk is te realiseren. Ook is het uiteraard noodzakelijk dat individuele zorgverzekeraars met elkaar afstemmen welke zorg en behandeling voor zeldzame ziekten wordt bekostigd. Nu kan het per verzekeraar verschillen en krijgt de ene verzekerde het middel (of bepaalde zorg) wel en een ander niet.

De bekostiging van zorg en behandeling in een ziekenhuis wordt gedeclareerd via een diagnosebehandeling combinatie (DBC) eventueel met een aanvullende vergoeding voor het geneesmiddel (add-on). Clustering vindt plaats op basis van kosten. Daarmee is niet mogelijk om gegevens over behandeling van zeldzame ziekten uit declaratiegegevens af te leiden. Voor weesgeneesmiddelen is op dit moment niet bekend of de DBC-declaratie problemen oplevert voor de ziekenhuizen.

#### Dwarsverbanden

Beschikbaarheid van therapie heeft dwarsverbanden met onderzoek en zorg. Maar ook met het dwarsverband versterken van de stem van de patient (met name omdat de beschikbaarheid van een behandeling voor mensen met een zeldzame ziekte geen vanzelfsprekendheid is).

#### Aanbevelingen op het terrein van de beschikbaarheid van adequate therapie

Aanbevelingen	Partijen
<p>Adequate behandeling dichtbij waar mogelijk en veraf wanneer nodig. Hiertoe moet de financieringsstructuur van de behandelingen aansluiten bij de fijnmazigheid van zeldzame aandoeningen. De gehele keten in de ketenzorg voor zeldzame aandoeningen dient verzekerde zorg te zijn.</p> <p>Zorgverzekeraars moeten 1 lijn trekken als het gaat om inkopen voor zorg (in expertisecentra) en bekostiging van therapie (met name als het gaat om niet geregistreerde geneesmiddelen wordt er verschillend gehandeld).</p>	<p>Zorgverzekeraars en ZN, CVZ, Overheid</p>

<p>Apart afwegingskader ontwikkelen voor een behandeling met weinig bewijsmateriaal - zoals vaak bij een zeldzame aandoening het geval is</p>	<p>Zorgverzekeraars, CVZ, Medische beroepsgroepen /behandelaars</p>
<p>Beschikbaar maken van geneesmiddelen die werken bij zeldzame ziekten, maar die niet voor deze aandoening geregistreerd zijn (apotheekbereiding, off-label gebruik)</p> <p>Onderzoek en publicaties beschikbaar maken over behandeling met geneesmiddelen die niet voor de specifieke zeldzame ziekten geregistreerd zijn</p>	<p>Zorgverzekeraars, CVZ, Medische beroepsgroepen /behandelaars, NVZA (Nederlandse Vereniging Ziekenhuisapothekers) en KNMG (artsenkoepel)</p>
<p>Hoogleraren zouden aandacht kunnen besteden aan de bij dit thema genoemde aspecten. Ook aanpalende vakgebieden (bijvoorbeeld medische beslistkunde) kunnen een rol spelen bij de besluitvorming over verzekerde zorg bij schaarse bewijslast, zoals dat bij geneesmiddelen voor zeldzame ziekten vaak het geval is.</p>	<p>(Medische) Faculteiten</p>

## 6.Regie en Duurzaamheid

### Noodzaak voor regie?

Nadat in diverse bijeenkomsten (hearing en klankbordgroep) diverse voorstelde activiteiten waren besproken, kwam de vraag naar voren wie (veldpartijen of organisaties) kan worden aangesproken op de uitvoering van verschillende activiteiten, de samenhang tussen verschillende maatregelen kan bewaken en de evaluatie kan uitvoeren ten aanzien van de opbrengsten van een plan? Daarnaast is er behoefte aan een regisseur of eerste verantwoordelijke op een aantal terrein van het plan, bijvoorbeeld als het gaat om het aanwijzen van expertisecentra of het clusteren van ziekten.

In het EUROPLAN project (2008-2011) zijn aanbevelingen geformuleerd voor het opstellen van een plan, maar ook indicatoren waarmee de opbrengst van acties in een plan kunnen worden gemeten. Bijvoorbeeld hoeveel expertisecentra er bij aanvang waren en na afloop van het plan (bijvoorbeeld na vier jaar). Het voorliggend plan is nog niet zo concreet, maar er moet wel nagedacht op welke wijze kan worden gemeten of er met de voorgestelde acties daadwerkelijk wat is gedaan en wat het heeft opgeleverd. Dit is een aspect dat moeten worden meegenomen in de gesprekken (dit najaar) met veldpartijen over de nadere invulling van voorgesteld activiteiten. En zal meer prominent moeten beschreven in de volgende versie van het plan (in het definitieve plan). Er zijn een aantal partijen genoemd die een rol zouden kunnen hebben in de regie van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. Uit gesprekken met het ministerie van VWS is gebleken dat 'de overheid' duidelijk de intentie heeft om deze verantwoordelijkheden bij veldpartijen neer te leggen. Andere partijen zijn: CVZ/Zorginstituut Nederland, de zorgverzekeraars (ZN) of patiëntenorganisaties (in samenspraak met organisaties van behandelaren).

Duurzaamheid.

Duurzaamheid heeft betrekking op lange termijn planning. De zorg kan nu goed zijn, maar hoe houden we die zorg goed? Zeker voor de groep zeldzame ziekten, die op een aantal aspecten toch kwetsbaar is. 'De kosten voor de gezondheidszorg rijzen de pan uit, er moeten keuzen worden gemaakt om de kosten in de hand te kunnen houden'. Dit zijn kreten die vaak in het nieuws zijn de afgelopen tijd. De focus wordt daarbij snel gericht op een aantal dure weesgeneesmiddelen. Echter de zorg voor de groep zeldzame ziekten als geheel omvat zo veel meer dan een geneesmiddel. En bovendien zijn slechts enkele geneesmiddelen voor zeldzame ziekten duur. Bovendien levert goede zorg ook een betere levensverwachting op<sup>4</sup>, en zijn mensen met een zeldzame ziekte wellicht in staat een opleiding af te maken en aan het werk te gaan. In de discussie over dure zorg en behandeling worden dergelijke opbrengsten nog te weinig meegewogen. De aanbeveling om mensen met een zeldzame ziekten nauwgezet in de loop van het leven te volgen (vanuit een centrum) dient ook dit belang<sup>5</sup>. Het volgen van mensen met een zeldzame ziekte over een lange periode biedt de mogelijkheid meer kennis over de ziekte te verzamelen, waardoor ook complicaties tijdig kunnen worden opgemerkt en bestreden. Hierbij speelt uiteraard ook mee dat centra worden aangewezen, dat deze centra worden getoetst op basis van criteria en de steun hebben van de Raad van Bestuur.

De aanbevelingen in dit document hebben allen tot doel verbeteringen aan te brengen die op de langere termijn de zorg en behandeling voor mensen met zeldzame ziekten verbetert. In het najaar – in navolging van de conferentie in augustus- zullen de aanbevelingen (in gesprekken met verschillende partijen) worden aangescherpt en meer concreet worden gemaakt, bijvoorbeeld door het op schrift stellen van afspraken; met oog op de duurzaamheid en de langere termijn.

---

<sup>4</sup> Als gevolg van voortschrijdende behandelmogelijkheden is de situatie van hemofiliepatiënten verbeterd. Zo heeft onderzoek van de Van Creveldt Kliniek in Utrecht (Aging with hemofilia) aangetoond dat anno 2007 een groot deel van de patiënten die in het centrum worden behandeld uit 40-plussers bestaat.

<sup>5</sup> Het HiN onderzoek is een landelijk onderzoek onder mensen met hemofilie, voor het eerst werd uitgevoerd in 1972 en herhaald in 1978, 1985, 1992 en in 2001. Over de loop der jaren is gebleken dat de verbeterde therapeutische mogelijkheden hebben geleid tot een afname in het jaarlijks aantal bloedingen, het percentage patiënten dat opgenomen moest worden in een ziekenhuis en het aantal dagen dat patiënten afwezig waren van school of werk.

## 7. Conclusies

### 7.1. Prioriteiten in de aanbevelingen

Niet alle genoemde aanbevelingen en activiteiten hebben dezelfde urgentie. Er is behoefte aan het aanbrengen van prioriteiten, dit zal in een volgende fase het plan meer concreet maken. Onderstaand is een aantal prioriteiten per thema en dwarsverband al aangegeven

#### 1) Loket

De coördinatie en afstemming van informatievoorziening (en de verschillende portals) is noodzakelijk en gebeurt nog onvoldoende.

#### 2) Zorg

Er is behoefte aan het aanwijzen (en in een later stadium evalueren) van expertisecentra en Europese referentiecentra. En het toekennen van specifieke taken vanuit deze centra (zoals ook coördinatie van zorg en registratie). Clusteren hoort hier ook thuis, om zoveel mogelijk mensen met een zeldzame ziekte te kunnen bedienen zal clustering van ziekten en expertise moeten plaatsvinden. Waarbij ook zorgverzekeraars één lijn moeten trekken als het gaat om de inkoop van zorg (in aangewezen centra) en bij vergoeding geneesmiddelen (ook off label). Voor veel zeldzame ziekten is (of komt er) geen causale therapie, maar door verbeterde zorg worden zeldzame ziekten steeds vaker een chronische ziekte. De huidige zorg is hier onvoldoende op ingericht. De verbinding tussen care (zorg) en cure (genezing) en tussen zorg 'ver weg' (expertisecentrum) en dichtbij (thuis) wordt nog onvoldoende gemaakt.

#### 3) Onderzoek

Er moet meer aandacht komen voor andere aspecten van onderzoek aan zeldzame ziekten (dan alleen medisch). Er is een pleidooi gehouden voor onderzoek naar natuurlijk beloop en eindpunten van behandeling (met inbreng patiënt). Ook onderzoek naar de inzet voor zeldzame aandoeningen van geneesmiddelen die reeds op de markt zijn is een belangrijk onderzoeksitem.

#### 4a) Beschikbaarheid van kennis/educatie

Hier hoort ook het dwarsverband Onbekendheid met zeldzame ziekten (ook wel het verbeteren van de Awareness). De bekendheid en urgentie van de problematiek van zeldzame ziekten bij beroepsgroepen moet sterk verbeteren, met name om de tijd tot diagnose te verkorten. Vroegtijdige signalering, bewustwording en sensitiviteit voor zeldzame ziekten vallen hieronder.

#### 4b) Beschikbaarheid van therapie

Er is behoefte aan verbeterde onderzoeksmethoden voor doelmatigheid en aan een adequaat bekostiging- en vergoedingssysteem (ook voor off label). Therapie heeft niet allen betrekking op de inzet van medicatie. Juist ook andere therapie (bijvoorbeeld fysiotherapie) kan bijdragen aan een betere gezondheid en wellicht het voorkomen van complicaties of een behandeling (zoals een operatie) voorkomen.

## Dwarsverband Versterken stem patiënt

Het is nodig om 'de stem van de patiënt' met name die van de 'ultra rare' beter te stroomlijnen, dit omdat die *ene* stem nu nog te weinig gehoord wordt. In Europa worden de belangen van mensen met een zeldzame aandoening behartigd door de Europese koepel van patiënten met zeldzame ziekten EURORDIS. Echter omdat de zorg in elk lidstaat anders georganiseerd is en er ook andere wet en regelgeving is, bijvoorbeeld voor vergoeding is ook in Nederland een sterke stem van patiënten met zeldzame ziekten noodzakelijk.

### 5) Regie en duurzaamheid

Vragen die aan de orde zijn gekomen (en nog onbeantwoord zijn gebleven) zijn: Wie bewaakt activiteiten en samenhang?, Wie neemt verantwoordelijkheid, bijvoorbeeld voor het clusteren bij de indeling van expertisecentra, of bij patiëntenorganisaties (1 stem), of het opstellen van standaarden of de coördinatie van de informatievoorziening, etc.

### 7.2. Wat is nog onderbelicht?

Uiteraard zijn in deze versie van het plan nog een aantal aspecten onderbelicht gebleven. De bijeenkomst in augustus is ook bestemd om het plan in die zin aan te scherpen.

In de zorg en in het onderzoek zijn de medisch wetenschappelijke aspecten en de ziekenhuis zorg nog niet in verhouding met de te nemen maatregelen op andere terreinen. Echter het is ook niet realistisch om in dit plan alle terreinen te willen bedienen. Toch zullen specifieke problemen van onderbelichte groepen (zoals genoemd is de psychiatrie of de jeugdzorg) of bepaalde of aspecten rond zorg (dicht bij huis, werk en school) een betere plek moeten krijgen in de volgende versie van het plan. Ook dient hierbij worden gedacht aan maatregelen die nodig zijn op het gebied van sociale wetgeving.

## 8. Documentatie

Documenten waarnaar in dit document wordt verwezen staan op de website van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten ([www.npzz.nl](http://www.npzz.nl)), waar u ze kunt downloaden. Ook kan nog steeds documentatie worden aangeleverd die u van belang acht voor anderen en via de website wilt delen. Reageren op de website zelf is ook mogelijk (indien u ingelogd bent).

Hieronder treft u de links aan naar documenten die op de website staat. Tevens geven wij een aantal website adressen waar u meer informatie kunt vinden. De meeste van deze websites worden ook in bovenstaande tekst vermeld (met adres).

Aanbevelingen van de Raad van de Europese Unie betreffende het optreden op het gebied van zeldzame ziekten (zeven gebieden): <http://www.npzz.nl/wp-content/uploads/2011/08/Aanbeveling-vd-Raad-ZZ-juni-2009.pdf>

In het EUROPLAN-project (2008-2011) zijn richtsnoeren en aanbevelingen uitgewerkt om de definitie, uitvoering en het monitoren van de Nationale Plannen of Strategieën te vergemakkelijken. Het document met aanbevelingen is geconcentreerd rond de zeven actiegebieden van Aanbevelingen van de Raad (zie hierboven): <http://www.npzz.nl/wp-content/uploads/2011/08/Vertaling-EUROPLAN-aanbevelingen-NL.pdf>

De nieuwste rapporten en andere informatie over activiteiten op het terrein van zeldzame ziekten in Europa vindt u op de website van dit Comité van Experts (EUCERD): [www.eucerd.eu](http://www.eucerd.eu)

Informatief zijn ook de nieuwsbrieven (Engelstalig) van Orphanet. In deze nieuwsbrieven vindt een algemeen overzicht van activiteiten in Europa (bijvoorbeeld over de vorderingen van nationale plannen) en artikelen over nieuwe ontdekkingen ten aanzien van zeldzame ziekten, zowel op fundamenteel wetenschappelijk terrein als ook ten aanzien van de zorg. Ook vindt u op de website – naast de nieuwsbrieven- uitgebreide informatie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen: [www.orpha.net](http://www.orpha.net) of [www.orphanet.nl](http://www.orphanet.nl)

Op verzoek van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen deed dr. Wouter Boon onderzoek naar het verloop van het doelmatigheidsonderzoek van weesgeneesmiddelen. In het rapport volgt een analyse (in de praktijk en literatuur) en worden aanbevelingen gedaan voor de toekomst. U kunt het rapport (juli 2011) downloaden, maar ook bestellen via [info@npzz.nl](mailto:info@npzz.nl) <http://www.npzz.nl/wp-content/uploads/2011/08/WGM-Onderzoek-doelmatigheid-Eindversie.pdf>

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen heeft in 2010 en 2011 behandelaars, ziekenhuizen, koepels van ziekenhuizen (NFU en STZ), Zorgverzekeraars Nederland (ZN), patiënten en ouders geraadpleegd over mogelijke criteria voor het onderscheiden van expertise voor zeldzame aandoeningen. Alle veldpartijen waarmee gesproken is onderschrijven de criteria en pleiten, samen met de stuurgroep, voor een onafhankelijke toetsing van centra op basis van de voorgestelde criteria. Op dit moment wordt Nederlandse expertise niet formeel binnen Europa erkend, omdat centra niet zijn aangewezen. Download rapport (of lees de samenvatting verderop in een kader) <http://www.npzz.nl/wp-content/uploads/2011/12/exp-centra-samenvatting-aangepaste-versie-2012.pdf>

Informatie over de Werkgroepen (2011) en klankbordgroep Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (2012) vindt u op: <http://www.npzz.nl/werkgroepen-nationaal-plan/>

Op NPZZ vindt u bij achtergrondinformatie ook divers ingekomen stukken, aangeleverd door diverse patiëntenorganisaties en andere betrokken groepen bij zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen: <http://www.npzz.nl/achtergrondinformatie/ingekomen/>

In 2010 organiseerde de Europese commissie een enquête over “Europees bewustzijn van zeldzame ziekten”. 26,574 Europeanen werden geïnterviewd, waaronder 1,024 Nederlanders. 76% van de ondervraagden vond de omschrijving “zeldzame ziekten zijn ziekten die een beperkt aantal mensen treffen en die zeer specifieke zorg vereisen”, het meest van toepassing. (63% was het gemiddelde in de EU). In Nederland bleken de ziekten Hemofilie (83%) en Duchenne Spierdystrofie (73%) het meest bekend. Een even groot percentage van de Nederlandse ondervraagden (33%) had wel of juist helemaal nog nooit van iemand gehoord met een zeldzame ziekte. Mensen zijn niet op de hoogte van de echte problemen waar mensen met een zeldzame ziekten mee te maken krijgen zei totaal 93% van de Nederlanders (helemaal mee eens, eerder mee eens). Totaal 58% van de ondervraagden was het destijds niet eens met de stelling dat we in Nederland te maken hebben met grotere gezondheidskwesties om zeldzame ziekten tot een prioriteit te maken. Zie voor de volledige enquête: <http://www.npzz.nl/wp-content/uploads/2011/10/Eurobarometer-zeldzame-ziekten-2010.pdf>



## SAMENVATTING CONSULTATIE EXPERTISECENTRA VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

In 2009 is de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen gestart met het opstellen van een consultatiedocument over expertisecentra en expertiseteams voor zeldzame aandoeningen. De reden hiervoor was dat diverse behandelaars/onderzoekers zich als expert hadden gemeld bij de Stuurgroep WGM, de Nederlandse Federatie van UMC's (NFU) of Orphanet. Deze procedure waarborgde naar de mening van de stuurgroep onvoldoende dat de expertise daadwerkelijk gestoeld is op ervaring en kunde met de (groep) zeldzame aandoeningen. De vraag die de stuurgroep beantwoord wilde zien was: "hoe en op basis waarvan kan expertise voor zeldzame aandoeningen worden onderscheiden; wat zijn hiervoor criteria?" In 2010 en 2011 zijn hierover gesprekken gevoerd met diverse veldpartijen. Zeldzame aandoeningen zijn complexe, chronische, ernstig invaliderende aandoeningen waardoor 6-8% van de bevolking wordt getroffen. Vaak is de aandoening reeds op kinderleeftijd manifest en komen deze kinderen vroegtijdig te overlijden omdat er geen behandeling is.

De conclusie is dat er in het veld draagvlak is voor de criteria voor expertisecentra en dat bovendien de behoefte groot is aan een onafhankelijke beoordeling en erkenning van de expertise door een onafhankelijke partij. Voorbeelden in de praktijk hebben laten zien dat het centraal stellen van de patiënt, multidisciplinaire samenwerking in de zorg (teams met medische en paramedische disciplines) en het actief verzamelen en delen van kennis over de ziekte, een solide bijdrage kunnen leveren aan de kwaliteit van zorg en daarmee aan de kwaliteit van het leven met een zeldzame aandoening. Expertisecentra voor zeldzame ziekten hebben een toegevoegde waarde op de algemene dagelijkse zorg die voor iedereen met een chronische ziekte beschikbaar is. Aangezien voor veel zeldzame aandoeningen geen genezing (cure) mogelijk is, is het verbeteren van de zorg (care) een van de belangrijke taken van een expertisecentrum. Bij het volgen van mensen in de tijd (follow-up op de polikliniek en doen van onderzoek) kan nieuwe kennis worden toegepast in de zorg en behandeling en kunnen complicaties worden voorkomen (secundaire en tertiaire preventie). Het toetsen van kwaliteit van de zorg voor deze specifieke patiëntengroep is veel moeilijker uit te voeren als deze groep verspreid is door het land en op verschillende plekken, op verschillende manieren wordt behandeld en als er geen registratie is. Het aanwijzen van centra bevordert daarmee de kwaliteitscontrole en toegang tot de zorg. Niet voor alle 6000-8000 zeldzame aandoeningen zal expertise in Nederland aanwezig zijn. Het is dus noodzakelijk om ziekten te clusteren en afspraken te maken over de verdeling van specifieke expertise. Een expertisecentrum hoeft niet per se op één vaste plek te zitten, als de kennis over de aandoening (onderzoeks- en patiëntgegevens) maar centraal verzameld wordt. Voor sommige aandoeningen is het uiteraard zeer relevant dat de patiënt wordt gezien door een vaste groep specialisten die zo meer ervaring kunnen opdoen. Met de huidige technische mogelijkheden is dit eenvoudiger te realiseren. Zo kan er een spreekuur worden gehouden met behulp van een webcam, kunnen foto's /MRI's worden doorgestuurd voor analyse, of kunnen websites (blog's en wiki's) worden gebruikt voor het verzamelen en delen van informatie.

Enkele verbeterpunten die uit de consultatieronde naar voren komen: het uitbreiden van het team met paramedici; het uitbreiden van medisch onderzoek, met name met onderzoek naar sociaal maatschappelijke aspecten en aspecten die samenhangen met het leven met de aandoening; transitie van zorg en de ontwikkeling van een multidisciplinaire zorgstandaard. Veel centra zijn financieel en/of organisatorisch niet ingebed in de zorg (van het ziekenhuis) en drijven op enthousiastelingen (zonder zicht op opvolging) en zijn daarmee niet duurzaam beschikbaar. Een belangrijke voorwaarde is dat multidisciplinaire zorg in de kenniscentra adequaat bekostigd wordt, zodat patiënten met zeldzame ziekten goede kwaliteit van zorg en behandeling kunnen blijven ontvangen. Momenteel is de duurzaamheid van de centra onvoldoende geregeld. Er is geen lange termijn visie, onvoldoende dekkende financiering en geen opleiding van nieuwe experts. Bovendien staat de patiënt onvoldoende centraal.

Het aanwijzen van centra op basis van gevalideerde criteria (per aandoening of groep aandoeningen) is een noodzakelijke volgende belangrijke stap. Uiteraard ligt de bal in eerste instantie bij de beroepsgroepen en patiënten(organisaties) om te komen tot een multidisciplinaire zorgbeschrijving en het aandragen van de juiste informatie over de bestaande expertise voor de specifieke aandoening, die vervolgens dient te worden getoetst. In het veld (bij patiënten en behandelaars) is behoefte aan een onafhankelijk toetsingsorgaan. Specialisatie van de zorg binnen de ziekenhuizen sluit aan bij het huidig overheidsbeleid. Ook secundaire en tertiaire preventie en multidisciplinaire integrale zorg passen in het VWS beleid. Deze aspecten zijn van eminent belang voor de zorg van mensen met een zeldzame ziekte, maar kunnen naar de mening van de stuurgroep niet zonder meer aan het veld worden overgelaten.