

Aanbevelingen Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen 2018

De diagnose – Zeldzaam belangrijk!

Aanbevelingen betreffende zeldzame vormen van kanker

Mogelijke actoren: IKNL, KWF, NVZ, NFU, STZ, VWS

Uitgangspunt voor deze aanbevelingen vormen de tien aanbevelingen van het IKNL-rapport 'Kankerzorg in beeld: zeldzame kanker' dat tijdens de conferentie werd overhandigd aan dhr. Gerritsen, secretaris-generaal van het ministerie van VWS.

Aanbevolen werd prioriteit te geven aan de volgende drie aanbevelingen van het rapport:

- Aanbeveling 3: Verbeter samenwerking in diagnostiek.
- Aanbeveling 5: Expertisecentra voor alle zeldzame kankersoorten.
- Aanbeveling 6: Stimuleer kennisdeling.

Met betrekking tot de rol van expertisecentra (aanbeveling 5) werden de volgende aanvullende aanbevelingen gedaan:

- Alle patiënten met een zeldzame kanker moeten besproken met, en/of gezien worden in, expertisecentra. Zowel regelgeving als zelfsturing vanuit de beroepsverenigingen dienen dat te bevorderen.
- Inspraak van patiënten bij de aanwijzing van expertisecentra is noodzakelijk.

De volgende aanbevelingen werden door de deelnemers toegevoegd:

- Stimuleer internationale samenwerking.
- Richt het in het rapport genoemde Nationaal Plan Zeldzame Tumoren ook op predispositie-syndromen.

Aanbevelingen betreffende algemene awareness bij, en voorlichting aan, het publiek

Mogelijke actoren: Erfocentrum, patiëntenorganisaties, VSOP

- Patiënten en ouders, c.q. hun organisaties, moeten vaker gezamenlijk naar buiten treden om hun belangen op het terrein van de zeldzame aandoeningen effectief bij het publiek onder de aandacht te kunnen brengen.
- Het informatieaanbod betreffende zeldzame aandoeningen moet holistisch in beeld worden gebracht: naast de somatische aspecten dienen ook de psychosociale aspecten en gevolgen, de impact op het leven van patiënten en naasten, etc. meer aandacht te krijgen. Dit dient zich daarom ook te richten op alle relevante instanties, nationaal en lokaal, op het terrein van cure, care, sociale voorzieningen etc.
- Stel een bekende Nederlander aan als ambassadeur op het terrein van de zeldzame aandoeningen.

Aanbevelingen betreffende awareness en deskundigheid van zorgverleners

Mogelijke actoren: FMS, KNMG, NHG, VKGN

- Er is nog veel onbekend op het terrein van de zorg voor zeldzame aandoeningen. Artsen moeten zich daarover durven uitspreken en die onzekerheid vervolgens ook een plek geven in het 'samen beslissen' gesprek met de patiënt/ouder over het vervolgtraject.
- Artsen, zijnde niet klinisch-genetici, dienen meer vertrouwd gemaakt te worden met genetisch onderzoek. Genetische diagnostiek dient laagdrempeliger ingezet te worden.
- Artsen dient geleerd te worden om in de differentiaaldiagnose de mogelijkheid van een zeldzame aandoening op te nemen.
- Voor de complexe patiënt met een (onbekende) zeldzame aandoening dient meer gesprekstijd uitgetrokken te worden. Daarbij kan het helpen de patiënt voorafgaand aan het consult een vragenlijst te laten invullen, zoals de DiagnoseWijzer, KLIK, Lastmeter etc.
- Om tijdige diagnostiek te bevorderen dienen artsen beter geschoold te worden in het herkennen van zeldzame aandoeningen. Bestaande diagnostiek dient tijdiger te worden ingezet en nieuwe (genetische) diagnostische methoden dienen zo snel mogelijk landelijk en laagdrempelig geïmplementeerd te worden.

Aanbevelingen betreffende de organisatie en kwaliteit van de zorg

Mogelijke actoren: NFU, patiëntenorganisaties, VSOP, VWS, ZN

- De organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen is in de eerste plaats in het belang van patiënten en zorgverleners. Hun vertegenwoordigers dienen gemandateerd en toegerust te worden om daar mede vorm aan te geven.
- De expertisecentra voor zeldzame aandoeningen dienen toegerust te worden om de coördinatie van en communicatie binnen aandoenings specifieke netwerken voor ketenzorg te kunnen realiseren.
- Expertisecentra, perifere zorgverleners en patiëntenorganisaties dienen beter samen te werken op het terrein van informatievoorziening en deskundigheidsbevordering. Cure *en* care dienen daarin aan bod te komen en zowel vanuit het medisch- als het patiëntenperspectief belicht te worden.

Aanbevelingen betreffende het onderzoek

Mogelijke actoren: CvB, NFU, NHG, VWS, ZonMw

- Gezien zowel de schaarsheid als de waarde van medische onderzoeksgegevens betreffende een bepaalde zeldzame aandoening dienen deze vaker door de artsen en onderzoekers gedeeld te worden, ook internationaal, en dienen registraties gekoppeld te worden. De patiënt(enorganisatie) kan dit stimuleren en dient meer betrokken te worden bij de 'governance' van deze data.
- Onderzoek de mogelijkheid van een tweede screeningsmoment voor aandoeningen die nu buiten de behandelbaarheidscriteria van de hielprik vallen.
- Onderzoek of een landelijk aanbod van preconceptionele dragerschap screening mogelijk is.

Aanbevelingen betreffende het beleid

Mogelijke actoren: NFU, VSOP, VWS, ZN

- Verdere uitbreiding van de hielprik is noodzakelijk.
- Zorg dat de (zorg)faciliteiten voor gediagnosticeerde patiënten ook toegankelijk en dus bekostigd zijn voor patiënten met een (nog) niet gediagnosticeerde zeldzame aandoening. Maak het als kortetermijnoplossing mogelijk dat een expertisecentrum een dergelijke patiënt classificeert op basis van symptomen en beperkingen. Tegelijkertijd dient een beleidsproces te worden opgestart voor een duurzamere, lange termijn oplossing.
- Zorg op nationaal niveau voor de borging van het functioneren van expertisecentra in het huidige zorgsysteem. Dat betreft met name de financiering van de samenwerkingsverbanden met perifere zorginstellingen en zorgverleners middels (digitaal) multidisciplinair overleg, netwerkvorming en shared care.
- Richt een nationaal platform op waar patiëntenorganisaties en expertisecentra best practices kunnen delen.
- Organiseer een gezamenlijke lobby van zorgprofessionals en patiëntenorganisaties richting de Tweede Kamer en breng de problematiek van de zeldzame aandoeningen scherp en concreet bij de Kamerleden onder de aandacht.