



VSOP

Verslag
Nationale Dagen
Zeldzame Aandoeningen
18 en 19 november 2010

Inleiding

De door de VSOP georganiseerde bijeenkomsten onder de noemer 'Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen' op 18 en 19 november 2010 in den Haag (Eden Babylon) waren onderdeel van het Europese project EUROPLAN (www.europlanproject.eu). In 15 andere landen vonden vergelijkbare conferenties plaats¹. Deze conferenties werden gecoördineerd door EURORDIS, de Europese patiëntenkoepelorganisatie voor zeldzame aandoeningen.

Als nationale alliantie voor zeldzame (en genetische of aangeboren) aandoeningen vertegenwoordigt de VSOP EURORDIS in Nederland. Hoewel de conferenties georganiseerd worden door patiëntenorganisaties, hebben ze een brede doelstelling, namelijk het stimuleren van het debat over de ontwikkeling van een nationaal plan (of nationale strategie) voor zeldzame aandoeningen tussen alle relevante nationale partijen.

De Madurodamgroep² (een multidisciplinair platform, gefaciliteerd en voorgezeten door de VSOP) heeft geconstateerd dat bij zeldzame aandoeningen de kennis, expertise en zorg in Nederland teveel versnipperd zijn. Er is weliswaar veel expertise voor een aantal zeldzame aandoeningen en de medisch specialisten zijn goed opgeleid, maar de zorg voor volwassenen en kinderen met een zeldzame aandoening wordt onvoldoende gecoördineerd en is onvoldoende ingericht op de zorgvraag van de patiënt en zijn omgeving. Er is een gebrek aan samenhang, samenwerking en regie. Er is te weinig aandacht voor de mens als geheel: er ontbreekt een, op een integrale benadering gebaseerd, zorgplan waarin maatschappelijke, sociale en medische aspecten zijn verdisconteerd. De Madurodamgroep adviseerde daarom om tijdens de Nationale Dagen te focussen op diagnostiek, zorgstandaarden, expertisecentra, financieringsaspecten en tevens op de strategie voor, en inhoud van, het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen.

Op 18 november vond een Expertmeeting plaats over 'vroegdiagnostiek' van zeldzame aandoeningen. Op 19 november was de 'Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen' met als doel het opstellen van een set breed gedragen aanbevelingen en aandachtsgebieden voor het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen. Dit document doet verslag van beide bijeenkomsten. Daarnaast vonden er nog twee andere bijeenkomsten plaats: op 18 november was er een politiek sponsordiner in samenwerking met BPRA en het Revalidatiefonds. Patiëntenorganisaties konden met onderzoeksvorstellen meedingen naar de opbrengst. Deze kwam ten goede aan een onderzoeksproject dat was ingediend door de Galactosemie Vereniging Nederland en dat zich richt op vruchtbaarheidsproblemen bij meisjes met galactosemie. Op 20 november organiseerde de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen een bijeenkomst over het versterken van de stem van mensen met zeldzame aandoeningen.

De VSOP zal zich - met alle betrokken patiëntenorganisaties, de Madurodamgroep en alle andere relevante veldpartijen - er sterk voor maken dat de aanbevelingen van deze bijeenkomsten opgenomen worden in het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen.

¹ Bulgarije, Denemarken, Duitsland, Frankrijk, Griekenland, Hongarije, Ierland, Italië, Kroatië, Luxemburg, Roemenië, Spanje, Verenigd Koninkrijk en Zweden

² Leden Madurodamgroep: dhr. Oosterwijk (voorzitter, VSOP), dhr. Boer (CVZ), mw. Bouma (NFU), dhr. Breuning (LUMC), mw. Creemers (Genzyme), dhr. Engel (FBG), mw. de Booys (NPCF), mw. Cornel (VUMC), mw. Dekkers (RIVM), mw. Huizer (Stuurgroep WGM), mw. Siderius (SSSH) dhr. Lips (Internist), dhr. ten Kroode (Medisch psycholoog) dhr. Crasborn (AGIS Zorgverzekeringen), dhr. Hofdijk (adviseur VWS), dhr. Roord (VUMC), dhr. Schrandter (UMCM), VSOP: dhr. Smit, dhr. de Wijer, mw. van Breukelen, mw. Willemse

EUROPLAN

Het belangrijkste doel van EUROPLAN is om nationale overheden en instanties te voorzien van aanbevelingen voor de ontwikkeling en uitvoering van nationale plannen (of strategieën) voor zeldzame aandoeningen. De definitie van een Nationaal Plan zoals opgesteld door EUROPLAN luidt als volgt:

A set of integrated and comprehensive health and social policy actions (with a previous analyses of needs and resources), to be developed and implemented at national level, and characterized by identified objectives to be achieved with a specific time frame.

Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen

EUROPLAN wordt gefinancierd door de Europese Commissie (DG Gezondheid en Consumenten) en betreft een samenwerking tussen 31 landen, gecoördineerd door het nationale centrum voor zeldzame ziekten in Italië (in het Istituto Superiore di Sanità).

Voor de ontwikkeling van de Nationale Plannen is een leidraad ontwikkeld ('Guidance document: Recommendations for the development of national plans for rare diseases') die in Nederland onder de verantwoordelijkheid van de Stuurgroep WGM valt. Dit document is tot stand gekomen middels internationale bijeenkomsten en schriftelijke consultaties waarin patiënten, wetenschappers, behandelaars en beleidsmakers participeerden. De definitieve versie is op 25 februari 2011 in Rome vastgesteld op basis van de uitkomsten van de nationale conferenties. Een Nederlandstalige vertaling is beschikbaar (www.europlanproject.eu). De leidraad beschrijft de problematiek van mensen met een zeldzame aandoening in Europa en de noodzaak om middels gecoördineerde actie hun situatie te verbeteren. De leidraad betreft zeven thema's (area's) die ook zijn benoemd in de Aanbevelingen van de Raad van de Europese Unie (juni 2009)³: Bij elk thema worden een aantal mogelijke activiteiten genoemd, evenals de aanbevelingen van EUROPLAN.

Deze thema's zijn:

1. Plannen en strategieën op het terrein van zeldzame aandoeningen.
2. Adequate definitie, codering en inventarisatie.
3. Onderzoek op het terrein van zeldzame aandoeningen.
4. Expertisecentra en Europese referentienetwerken.
5. Verzamelen van expertise op Europees niveau.
6. Emancipatie en versterking van patiëntenorganisaties.
7. Duurzaamheid.

Presentaties downloaden

Hand-outs van de presentaties gehouden tijdens de nationale dagen Zeldzame Aandoeningen, zijn te downloaden via:

www.vsop.nl/nl/wat-doen-wij/nationaal-plan-zeldzaam/nationale-dagen-zeldzame-aandoeningen

³ Deze aanbevelingen van de Raad van de Europese Unie betreffende het optreden op het gebied van zeldzame ziekten (2009/C 151/02), zijn ondertekend door de ministers van Volksgezondheid (in Nederland voormalig minister Ab Klink) op 8 juni 2009 (http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm).

EXPERTMEETING VROEGDIAGNOSTIEK ZELDZAME AANDOENINGEN

DONDERDAG 18 NOVEMBER

Hotel Eden Babylon, Den Haag

-
- 13.00** Zaal open
- 13.20** Welkom en toelichting doel bijeenkomst: formuleren van aanbevelingen voor het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen *dhr. Cor Oosterwijk, directeur VSOP*
- 13.30** Korte kennismakingsronde

1^e SESSIE

Verbeterde infrastructuur vroegdiagnostiek bij kinderen:
een multidisciplinair screeningsmoment 1^e levensjaar
in combinatie met een personal health record

- 13.40** Inleiding 1^e sessie *mw. Gepke Visser, Kinderarts Metabole Ziekten & mw. Liesbeth Siderius, kinderarts en vertegenwoordiger Stichting Shwachman Syndroom Support Holland*
- 14.00** Rondetafel debat
- 15.00** Conclusies & aanbevelingen t.b.v. het Nationale Plan
- 15.30** Pauze

2^e SESSIE

Vroegdiagnostiek bij volwassenen:
uitbreiding cascadescreening als speerpunt

- 15.40** Inleiding 2^e Sessie *mw. Irene van Langen, klinisch geneticus, vicevoorzitter VKGN*
- 16.00** Rondetafel debat
- 17.00** Conclusies & aanbevelingen t.b.v. het Nationale Plan
- 17.30** Sluiting

Leden Voorbereidingscommissie Expertmeeting:

mw. Huizer (Stuurgroep Weesgeneesmiddelen), mw. Siderius (Swachman Diamond Syndroom), mw. Schrandter (MUMC), mw. Visser (Sylvia Tóth Centrum), dhr. Lamers (LUMC), mw. Hollak (AMC), dhr. Linthorst (AMC), mw. Cornel (VUMC). Mw. Bouma (NFU), mw Beckers (RIVM). VSOP: dhr. Oosterwijk, mw. Velthuis, mw. van Vliet, mw. van Breukelen

Welkom en toelichting doel bijeenkomst

dr C. (Cor) Oosterwijk, directeur VSOP

Dhr. Oosterwijk heet iedereen van harte welkom en schetst de achtergrond en aanleiding van deze bijeenkomst. Met name betreft dit het beoogde Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen dat uiterlijk per 2013 moet zijn uitgewerkt en waarbij de overheid de intentie heeft uitgesproken dit te verwezenlijken. Dit biedt een unieke kans om de uitkomsten van vandaag op verschillende beleidsagenda's te krijgen.

Door de vele zeldzame aandoeningen en de diversiteit aan symptomen ontbreekt bij veel werkers in de gezondheidszorg de kennis en ervaring om een aandoening tijdig te herkennen. Dit lijkt een onoplosbaar probleem. Toch willen we vandaag de uitdaging aangaan om dit te verbeteren. Daarbij valt zowel te denken aan deskundigheidsbevordering als structuurveranderingen in de gezondheidszorg. In juni 2010 kwam de voorbereidingscommissie voor deze Expertmeeting voor het eerst bijeen. Er werd gediscussieerd over de mogelijke verbeteringen ten aanzien van vroegdiagnostiek, resulterend in twee kansrijke mogelijkheden die vandaag in een tweetal sessies nader worden verkend. De eerste sessie zal gaan over een verbeterde infrastructuur voor vroegdiagnostiek bij kinderen, met o.a. aandacht voor een multidisciplinair screeningsmoment in het 1^e levensjaar. De tweede sessie behandelt vroegdiagnostiek bij volwassenen, met uitbreiding van cascadescreening als mogelijk speerpunt.

Eerste sessie: Vroegdiagnostiek bij kinderen

Mw. Liesbeth Siderius, kinderarts, vertegenwoordiger van de Stichting Shwachman Syndroom Support Holland

Mw. Siderius gaat in op de rol van de overheid en de jeugdgezondheidszorg ten aanzien van vroegdiagnostiek bij zeldzame aandoeningen. Het Nederlandse zorgstelsel bestaat voor 95% uit de private sector en voor 5% uit de publieke sector. De Jeugdgezondheidszorg (JGZ) valt onder de publieke sector. De JGZ richt zich op zwangerschap, hielprik, meten van gehoor, groei van het kind, onderzoek, ontwikkeling van het kind en de familie. Wanneer bij een kind afwijkingen worden geconstateerd, wordt doorverwezen naar een (kinder)arts of andere instanties. Als het kind meerdere symptomen heeft, wordt weer doorverwezen naar opnieuw een andere instantie. De symptomen worden vaak niet met elkaar in verband gebracht. Er volgt een verwijzing naar een kinderarts en het komt vaak voor dat deze kinderen weer terug worden verwezen met de mededeling dat ze nog maar even moeten afwachten.

Voor deze aandoeningen die zo weinig voorkomen is het niet mogelijk om een expertise centrum op te zetten. Het is wel heel belangrijk om internationaal samen te werken. De Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases (DDRMD) is een samenwerkingsverband van alle klinische metabole centra in Nederland en is in 2001 opgericht. De start van dit project werd mogelijk gemaakt dankzij een subsidie van een patiëntenorganisatie waardoor er nu een database is voor alle diagnoses op het gebied van erfelijke stofwisselingsziekten.



Dhr. Oosterwijk (l) en mw. Siderius (r)

Hulpverleners werken onvoldoende samen en ouders blijven soms rondjes maken in de gezondheidszorg. Het komt voor dat pas na twee jaar een chromosomenonderzoek wordt ingezet, met als gevolg dat er soms in de tussenliggende tijd zich al een volgende zwangerschap voordoet met mogelijk dezelfde risico's.

Mw. Siderius pleit voor een ander systeem waarbij bij een mogelijk erfelijk of zeldzaam probleem wordt doorverwezen naar een regionaal 'CJG-plus centrum'. In dat centrum zitten dan meerdere disciplines zoals een kinderarts, neuroloog, klinisch geneticus en fysiotherapeut. Door de samenwerking kan de zorg beter op elkaar afgestemd worden en is er veel winst te behalen ten aanzien van vroegdiagnostiek. Door de vroege symptomen te herkennen kan ernstiger voorkomen worden.

Vervolgens gaat mw. Siderius in op de samenwerking tussen beroepsgroepen en patiëntenorganisaties. Zij refereert aan een onderzoek dat EURORDIS in 2009 heeft gedaan: 'The Voice of 12,000 Patients'. In dit onderzoek worden indicatoren gebruikt voor medical and social services. De eindconclusie van dit EURORDIS-rapport is o.a. dat de zorg niet gecoördineerd is en ook niet door iedereen op een gelijke manier aangeboden. Het boek 'Preventive management of children with congenital anomalies and syndromes' is één van de voorbeelden van literatuur waarin beschreven wordt welke preventieve zorg voor welke aandoening nodig is.

Het is belangrijk dat er internationale richtlijnen komen waarbij multidisciplinaire zorg voorop staat. In een 'Chronic Care Model' op basis van een zorgstandaard staat beschreven op basis van welke symptomen aan een diagnose gedacht kan worden en hoe deze diagnose te bevestigen/uit te sluiten via aanvullende diagnostiek. Patiënten en artsen werken in dit model op het gebied van kwaliteitsindicatoren en richtlijnen. Met een 'Personal Health Record' voor elk kind kan veel winst behaald worden.

Mw. Siderius sluit af met een dia waarin zij laat zien dat wanneer je op de site van het ministerie van VWS zoekt op de term 'zeldzame ziekten', er zowel bij beleidsartikelen, beleidsagenda en kabinetsdoelstelling geen artikelen worden gevonden. De rol van de overheid is dan ook een punt van aandacht in de komende periode.

Mw. Gepke Visser, kinderarts metabole ziekten WKZ / UMCU

Mw. Visser gaat in op de multidisciplinaire diagnostiek bij zeldzame aandoeningen. Ze schetst daarbij een tweetal 'best practices', namelijk de DDRMD en het Sylvia Tóth Centrum (STC).

Een aandoening wordt in Europa zeldzaam genoemd als het bij minder dan 1 op de 2.000 inwoners voorkomt. Van sommige metabole ziekten zijn er echter maar enkele patiënten op de wereld. Daarom worden deze aandoeningen ook wel 'ultra orphan diseases' genoemd.

Het STC is opgericht in 2000 met een donatie van 10 miljoen euro door mw. Sylvia Tóth, aangevuld met hetzelfde bedrag vanuit het UMCU. Het is een centrum waar multidisciplinaire dagdiagnostiek plaatsvindt. Het centrum richt zich op moeilijk behandelbare epilepsie, Tethered Cord en onbegrepen achterstand in ontwikkeling.

Network Rare Diseases

Kinderartsen in Europa (European Academy of Pediatrics) hebben zich verenigd in een Network Rare Diseases. Zij willen zich inzetten voor harmonisatie van:

1. vroegdiagnostiek via bestaande child health programma's (zoals dat van de JGZ)
2. presymptomatische diagnostiek, volgens het internationaal erkende 'Chronic Care Model'.



Mw. Visser

Het STC richt zich op twee subgroepen: diagnostisch traject en ziektespecifiek, bijvoorbeeld bij VLCAD de follow-up en de behandeling. Van VLCAD zijn er 30 patiënten in Nederland. De zorg moet dan wel in één ziekenhuis plaatsvinden willen artsen ervaring en kennis opbouwen ten aanzien van het ziektebeeld.

De multidisciplinaire diagnostiek bij onbegrepen achterstand in ontwikkeling wordt ook in het STC gedaan. Dit komt voor bij 1-3% van de populatie en vormt een sociale en economische belasting. De oorzaken zijn heteroog en de kennis hierover is in ontwikkeling en verandert snel. Wanneer er richtlijnen gemaakt worden, zijn deze al verouderd op het moment van verschijnen. Daarom is het goed dat kennis gebundeld wordt in een expertise centrum zoals het STC, waar de diagnostiek op één dag geboden kan worden. Een enorm voordeel ten opzichte van de vaak versnipperde zorg bij verschillende artsen. De specialisten komen naar het kind toe, dat één dag in een kamer in het centrum verblijft. Vaak hebben deze kinderen al een voortraject achter de rug en alle informatie die beschikbaar is, wordt vantevoren verzameld. Het komt voor dat er in het verleden zelfs al diagnoses gesteld zijn waar vervolgens niets mee gedaan is. Al deze informatie wordt verzameld in het voortraject door een verpleegkundige en bekeken door een kinderarts metabole ziekten, klinisch geneticus en een radioloog.

Op de onderzoeksdag wordt alle informatie bekeken door een klinisch geneticus, radioloog, kinderneuroloog, psycholoog, kinderarts metabole ziekten, fysiotherapeut en eventueel een dermatoloog, cardioloog, KNO-arts en endocrinoloog. Zo nodig is er een oogarts of een orthopedist aanwezig. Het team wordt ondersteund door een team van vrijwilligers. Een MRI-scan, een bloed- of urinemonster of een huidbiopt kunnen onder narcose worden uitgevoerd. Op deze dag is er veel onderling overleg tussen de verschillende specialisten en aan het eind van de dag ligt er een plan. Deze aanpak werkt. De zorg is significant effectiever ten opzichte van de reguliere academische zorg. Er ontstaan nieuwe inzichten en er wordt onderzoek gedaan door promovendi verbonden aan het centrum. Natuurlijk blijft er ook bij dit centrum een deel onopgelost. De zorg in een centrum als het STC is duur en voor het ziekenhuis zelf levert het geen winst op. Er worden twee kinderen per dag behandeld. Daar staat tegenover dat er een grote winst te behalen is voor de patiënt en de maatschappij.

Eerste rondetafeldebat

De discussie volgend op deze beide presentaties splitst zich eerst toe op het voortraject: het is goed dat er meer multidisciplinaire (MD) expertisecentra of -teams komen, maar het probleem is echter hoe de patiënt in zo'n centrum terecht komt. Patiënten worden te lang vastgehouden door de kinderarts in een ziekenhuis of terugverwezen naar de JGZ. Ook is afstand vaak een probleem, een kinderarts uit Groningen zal mogelijk niet zo snel verwijzen naar een expertisecentrum in het zuiden van het land. Er hangt wel een prijskaartje aan MD-teams, maar eigenlijk gaat het om de vraag: welke doelen, met welke middelen, tegen welke prijs? De kosteneffectiviteit van MD-teams is al vaker onderzocht en valt vaak gunstig uit.

Er wordt een tussenstation tussen de JGZ en het expertisecentrum voorgesteld: een (regionaal) JGZ-plus centrum. Het probleem van de JGZ-arts blijft dat deze grotendeels (95%) gezonde kinderen ziet en het heel lastig blijft om te herkennen wat er mis is met het kind. JGZ-artsen zijn enorm goed in screenen, maar in de verwijzing daarna gaat het mis. Daarom is het idee van een JGZ-plus centrum een goede oplossing voor het vroegtijdig herkennen van ziektes en een vroege diagnose. De JGZ maakt echter ook al gebruik van multidisciplinaire VTO-teams. Echter, aangezien deze teams beoordelen vanaf papier en bovendien niet landelijk dekkend zijn, zijn deze niet geschikt om het doel: tijdiger diagnostiek bij kinderen, te realiseren.

Zowel een JGZ-plus centrum als een expertisecentrum zullen bestaan uit verschillende disciplines: JGZ-artsen met hun ervaring van het screenen, logopedie, fysiotherapie, met een inbreng van de zogenaamde superspecialisten. Het omzetten van een papieren VTO / integraal vroeghulpteam in een gecoördineerde en multidisciplinaire beoordeling van het kind met directe contactmogelijkheden met meer specialistische teams is een oplossing om er zorg voor te dragen dat het kind uit Groningen met een juiste indicatie, op basis van (internationaal) erkende en toetsbare criteria, wordt verwezen naar de 'expert' in het zuiden.

Enkele deelnemers benadrukken daarnaast het belang van aansluiting op bestaande structuren, zoals de JGZ, en deze te voeden met kennis en kwaliteitscriteria die praktisch worden vertaald, zodat een kinderarts of een JGZ-arts er mee kan werken. Geconcludeerd wordt dat het één (JGZ-plus centrum) het ander (versterking JGZ) niet hoeft uit te sluiten.

Anderen wijzen op de mogelijkheid om een 'Personal Health Record' te ontwikkelen waarin waarschuwingen (pop-ups) worden ingebouwd die attenderen op een mogelijke (zeldzame) aandoening. In de JGZ worden kindgerelateerde gegevens al vanaf de zwangerschap digitaal vastgelegd. Dit betekent dat er een veelomvattende nationaal gestandaardiseerde dataregistratie is met gegevens over zwangerschap (waaronder gebruikte medicatie tijdens de zwangerschap), familiegeschiedenis, groei en ontwikkeling van het kind. Dit systeem kan wellicht worden doorontwikkeld en pop-ups kunnen worden ingebouwd.

De aanwezige patiëntenorganisatie voor craniosynostose (LAPOSA) onderschrijft de noodzaak van een landelijk registratiesysteem voor congenitale afwijkingen en erfelijke aandoeningen, gekoppeld aan medicatiegebruik en andere blootstellingen tijdens zwangerschap, familie geschiedenis en de follow up van het kind in de eerste jaren.



Vrijwel alle deelnemers onderschrijven dat een tijdige diagnose heel belangrijk is voor de behandeling en prognose van het kind. Hoe eerder je met een adequate behandeling begint, hoe beter voor de ontwikkeling van het kind. Een enkele deelnemer vindt dat in sommige gevallen een diagnose tot onnodige onrust leidt. In die gevallen kan worden volstaan met behandeling van de symptomen met bijvoorbeeld fysiotherapie. Vaak moeten er twee sporen tegelijkertijd ingezet worden: behandeling inzetten lopende de diagnostiek. Een VUMC onderzoek wordt aangehaald, waaruit blijkt dat alle ouders van een kind met Duchenne eerder de diagnose hadden willen horen, ook op het moment dat er nog weinig klachten zijn. Daarbij is het ook heel belangrijk voor erfelijkheids-advisering ten aanzien van een eventueel volgend(e) kind/zwangerschap.

Vervolgens brengt de voorzitter de suggestie in om een 2^e screenings- c.q. diagnostisch moment op te nemen in het eerste levensjaar met een focus op signalering van zeldzame aandoeningen. De huidige hieprikscreening betreft alleen behandelbare aandoeningen. Uit onderzoek blijkt dat zowel ouders van kinderen met ernstige onbehandelbare aandoeningen, als wensouders zonder een dergelijke voorgeschiedenis, ook geïnformeerd willen worden over onbehandelbare aandoeningen die op de kinderleeftijd beginnen. Een 2^e diagnostisch moment, in aansluiting op een regulier consultatiemoment, zou hiervoor de mogelijkheid kunnen bieden. Er hoeft niet opnieuw bloed geprikt te worden: het hieprikkkaartje of de daaruit al bekende gegevens kunnen opnieuw worden gebruikt. Naast dergelijke aandoeningen kan er ook reden zijn voor onderzoek naar andere zeldzame aandoeningen. Aanleiding voor een dergelijk onderzoek kan de observatie van een professional zijn; klachten van ouders en/of kind; of een verzoek tot testen op een onbehandelbare aandoening door ouders met een belastende familiegeschiedenis. In de discussie hierover wordt tenslotte geattendeerd op de toenemende mogelijkheden door Whole Genome Analysis en preconceptionele screening.

Deelnemers Expertmeeting Vroegdiagnostiek

dhr. Piet Bolhuis (FBG / VKS) • mw. Silvia van Breukelen (VSOP) • mw. Judith Carlier (VUMC / Orphanet) • dhr. Leopold Curfs (UMCM) • dhr. Wybo Dondorp (UMCM) • mw. Anja Horemans (VSN) • mw. Jolanda Huizer (Stuurgroep WGM) • mw. Irene van Langen (VKGN) • mw. Mieke van Leeuwen (VG Platform) • mw. Anneke Ligtenstein (AJN) • dhr. Gabor Linthorst (AMC) • mw. Mirjam Mann (EURORDIS) • mw. Hanka Meutgeert (VKS) • dhr. Adrie Mus (LAPOSA) • dhr. Cor Oosterwijk (VSOP) • mw. Elke Peters (ZN) • mw. Liesbeth Siderius (SSSH) • dhr. FrancJan van Spronsen (UMCG) • mw. Thea van Veldhuizen (organisatie / VSOP) • mw. Hanne Velthuis (VSOP) • dhr. Jan Verschuuren (LUMC) • mw. Gepke Visser (UMCU / Sylvia Tóth Centrum) • mw. Elsbeth van Vliet (VSOP) • dhr. Anton de Wijer (Stichting Beter / VSOP) • dhr. Ko van Wouwe (TNO)

Aanbevelingen

Aanbevelingen ten behoeve van het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen:

1. Onderzoek de mogelijkheid tot invoering van een 'Personal Health Record' vanaf de zwangerschap en geboorte (aansluitend op het perinataal dossier) om tijdige herkenning van zeldzame aandoeningen op jonge leeftijd mogelijk te maken. Zowel medische data als ouder/patiëntervaringen kunnen daarin worden opgenomen.
2. Ontwikkel diagnostische tools voor medewerkers in de jeugdgezondheidszorg en 1^e-lijns gezondheidszorg waarmee symptomen die kunnen wijzen op een zeldzame aandoening bij kinderen tijdig kunnen worden herkend.
3. Bied ouders de gelegenheid hun 6-12 maanden oude kind te laten onderzoeken op een zeldzame aandoening als daar aanleiding toe is. Dat kan ook screening omvatten op ernstige, onbehandelbare aandoeningen die nu niet onder de criteria van de hielprikscreening vallen.
4. Bij vermoeden van een zeldzame aandoening moet kunnen worden doorverwezen naar regionale multidisciplinaire diagnostische, doorverwijzende teams. Het Sylvia Tóth Centrum kan daarvoor model staan. Ook reizende teams en videoconsulten zijn een optie.
5. Laat met betrekking tot bovenstaande mogelijkheden een kosten-baten analyse uitvoeren en/of zet pilots op.

EUROPLAN recommendations

Aanbevelingen zoals opgenomen in het EUROPLAN rapport naar aanleiding van de Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen:

1. Investigate the introduction of a 'Personal Health Record', starting at birth or pregnancy, to be used for timely recognition of a rare disorder at early age. Both medical data and data based on personal experiences may be included.
2. Diagnostic tools must be developed that help medical professionals in primary health care to recognize a (clusters of, common symptoms of) rare disorder(s) in children
3. Parents should have the opportunity to have their 6-12 months old child seen for rare disorders. This may include invasive screening for some severe disorders of childhood that are currently not (yet) part of the Dutch neonatal screening (for example, the absence of a proper therapy is a current exclusion criteria, as defined by the Dutch Health Council).
4. If one suspects a child to have a rare disorder, regional multidisciplinary services must be available for diagnosis and subsequent referral to a centre of expertise (similar to the formula of the Dutch Sylvia Tóth Centrum, located in the Academic Hospital Utrecht). Travelling multidisciplinary teams and/or video consulting via the internet could also be considered.
5. A cost effectiveness study, or pilot, investigating the above mentioned options with regard to early diagnosis in children should be performed.



Mw. van Langen

Genetische counseling

In Nederland worden jaarlijks meer dan 30.000 genetische counselingen opgestart. Genetische counseling is het proces waarbij patiënten of familieleden die risico lopen op een genetische aandoening geïnformeerd worden over de gevolgen en aard van de aandoening, de kans ze te ontwikkelen of over te dragen en de mogelijkheden die voor hen openstaan om ze te voorkomen, vermijden of verbeteren.

Sinds 2000 is er een toename van het aantal counselingen met 10% per jaar. Dit betreft met name een groei in de oncogenetica (met name erfelijke borst- en eierstokkanker en darmkanker). In 2000 waren er nog 4.000 nieuwe aanvragen. In 2009 waren dit er ruim 11.000. Ook de counselingen op het gebied van de cardiogenetica (met name erfelijke cardiomyopathieën en hart-ritmestoornissen) stegen van 500 in 2000 tot ruim 3.500 in 2009 en deze stijging is nog lang niet gestabiliseerd.

Tweede sessie: Vroegdiagnostiek bij volwassenen

Mw. Irene van Langen, klinisch geneticus en vicevoorzitter VKGN

De afdelingen Klinische Genetica bestaan sinds de jaren '70. Deze afdelingen werden opgericht in de 8 UMC's en later in het NKI, en van daaruit tegenwoordig ook in perifere poliklinieken. De zorg was oorspronkelijk vooral gericht op diagnostiek van syndromen (MR/MCA), reproductieve vragen en prenatale diagnostiek en neurologische ziekten.

Cascadescreening is actief familieonderzoek in het kader van preventie. Sinds 1995 is cascadescreening mogelijk voor de oncogenetica (in 2009 38% van de totale patiëntenzorg klinische genetica) en de cardiogenetica (12%). Deze screening vindt plaats in nauwe samenwerking met andere betrokken specialisten en DNA-labs, is gekoppeld aan research (naar ziekte, genetica, psychosociale/ELSI/doelmatigheidsaspecten) en wordt verricht op grond van multidisciplinaire richtlijnen (nationaal, internationaal).

Belangrijk aan cascadescreening is dat er ethische, juridische en sociale kanten aan zitten. Het is bijvoorbeeld mogelijk dat er financiële nadelen (zorgverzekeringen, overlijdensrisico's in relatie tot verzekeringen etc.) gaan spelen op het moment dat een persoon opgespoord is.

Genetische counseling is een relatief lang specialistisch traject zeker als het een indexpatiënt (eerste uit de familie) betreft. In het eerste gesprek (ca. 1 uur) komt de vraagstelling aan de orde. Dit kan individueel plaatsvinden, maar ook als echtpaar, gezin of familie. Het eerste gesprek vindt plaats met een klinisch geneticus, arts-assistent (i.o.) of genetisch consulent, soms in combinatie met een andere medisch specialist, bijvoorbeeld een cardioloog of oncoloog. Protocollaire of incidentele begeleiding vindt zo nodig plaats door maatschappelijk werk. Zo nodig wordt aanvullend onderzoek verricht wordt zoals bijvoorbeeld lichamelijk onderzoek, karyotypering, DNA-diagnostiek, het opvragen familiegegevens en genealogie. Tijdens het tweede (en volgende) gesprek komen diagnose en erfmodus, conclusie, uitslag, initiëren familieonderzoek c.q. cascadescreening aan de orde. Er volgt een brief aan adviesvrager(s), met een kopie aan verwijzer(s) en eventueel een brief aan familieleden. Diagnoses worden van oudsher, vanwege de privacyaspecten van erfelijke aandoeningen, in lokale databases van de afdelingen klinische genetica geregistreerd (los van ZIS, eigen privacy reglementen). Soms vindt landelijke registratie plaats (Gencor, Hebon).

Presymptomatische DNA-diagnostiek wordt sinds begin jaren '90 uitgevoerd en is ontstaan vanuit de mogelijkheden die ontstonden toen het gen voor de ziekte van Huntington werd gevonden. Hierdoor werd dragerschaponderzoek naar deze aandoening mogelijk bij familieleden zonder klachten. Gezien de psychosociale problematiek die kan ontstaan naar aanleiding van dit dragerschaponderzoek, wilden behandelaars hieraan aanvankelijk niet meewerken. Echter, veel patiënten wilden daarentegen wél de uitkomsten weten in verband met reproductieve keuzes en andere levenskeuzes. Uiteindelijk bleken, bij volgen van de strenge protocollen voor counseling rondom dragerschaponderzoek, de door de artsen verwachte catastrofale gevolgen erg mee te vallen. Op dit moment vindt er meestal geen informatievoorziening door de counselor naar andere familieleden plaats (dus: geen actieve cascadescreening).

Bij presymptomatische (DNA-)diagnostiek in het kader van cascadescreening zijn de protocollen voor oncogenetica en zeker cardiogenetica minder zwaar dan bij de ziekte van Huntington. Het testen van kinderen kan bij deze aandoeningen medisch zinvol zijn (FAP, cardiogenetica). Bij het testen van kinderen is bij het gesprek altijd een maatschappelijk werker aanwezig. Er vindt altijd één gesprek plaats op de polikliniek; de uitslag vindt soms telefonisch, schriftelijk of per e-mail plaats. De 'actieve' benadering van verwanten (cascadescreening) vindt meestal via indexpatiënten plaats (uptake is gemiddeld 50% bij eerstegraads verwanten). Nagenoeg alle indexen werken mee, maar ervaren dit als belastend.

Mw. van Langen licht toe dat het CVZ heeft bepaald dat er geen financiering vanuit de Zorgverzekeringswet is voor actieve cascadescreening. Actieve cascadescreening *leidt toe* tot zorg en dit toeleiden (actief benaderen van verwanten die risico lopen, eventueel door zorgverlener zelf) is geen verzekerde zorg; patiënten moeten op de stoep staan, waarna counseling en presymptomatische DNA-diagnostiek weer wél gefinancierd wordt. Dit is een andere situatie dan tegenwoordig bij de opsporing van mensen met familiale hypercholesterolaemie (FH) die in het kader van bevolkingsonderzoek door de STOEI worden opgespoord en waarbij familieleden actief worden benaderd. De financiering van het bevolkingsonderzoek naar FH zal in 2013 stoppen, waarna de opsporing in de reguliere zorg (dus klinische genetica) terecht zal komen. Als er niets verandert, is de actieve opsporing bij deze behandelbare ziekte dan dus ook niet meer mogelijk. FH verschilt niet van de aandoeningen die nu al binnen de oncogenetica en cardiogenetica worden opgespoord, dus actieve opsporing zou voor al deze ziekten mogelijk moeten worden binnen de klinische genetica. VWS en CVZ erkennen het probleem, maar hebben tot nu toe geen oplossing hiervoor gevonden.

Bij het lange QT-syndroom (LQTS), een erfelijke hartziekte die onbehandeld tot plotse dood op jonge leeftijd kan leiden, is onderzoek verricht of het aantal dragers overal in Nederland even veel opgespoord is. De aandoening heeft een prevalentie van 1 op 2000. Hieruit bleek een variatie van 3-110 p/miljoen inwoners; er is dus nog veel te winnen. Uit het onderzoek is gebleken dat er meer kans op verwijzing is wanneer men dichterbij een gespecialiseerde cardiogenetische kliniek woont. Het bleek dat tot op heden slechts 15% van de LQTS-mutatiedragers opgespoord.

De conclusie is dat er grote regionale verschillen in Nederland zijn in het aanvragen van DNA-diagnostiek bij patiënten met klinisch LQTS (indexpatiënten). Het overgrote deel van de LQTS-patiënten in Nederland werd nog niet verwezen of geïdentificeerd. Hierdoor is de opsporing van dragers ook nog lang niet optimaal. Dit geldt eveneens voor darmkanker. Een studie toont aan dat de meerderheid van de indexpatiënten, die voor verwijzing in aanmerking komen, eveneens niet werd verwezen, zodat ook hier de opsporing van dragers achterloopt.

Wat is volgens mw. van Langen nodig om cascade-screening verder te brengen?

Identificeren van meer indexen met erfelijke ziekten waarvoor preventie en/of behandeling mogelijk zijn, onder meer door vergroten van de kennis over diagnostische criteria bij potentiële verwijzers.

Wat is nodig vanuit het maatschappelijk werkveld?

Financiering voor goede databases, ook bedoeld voor bijhouden follow up gegevens en hierdoor geschikt voor bepaling doelmatigheid van de verschillende vormen van (actieve) cascade-screening. Opheffen (financiële) restricties ten aanzien van actief opsporen binnen de klinische genetica

Bij welke ziekten moet screening/familiair onderzoek plaatsvinden en met name op welke manier (actief of niet) moet dit gebeuren?

Hiervoor dient een raamwerk opgesteld en vastgesteld te worden waarbij onder meer moeten worden meegewogen: behandelbaarheid, ernst, leeftijd van ontstaan en penetratie van de betreffende aandoeningen.

Mw. van Langen geeft in vogelvlucht de huidige stand van zaken weer met betrekking tot cascade-screening. Er is een snelle en constante toename van verwijzingen voor cascade-screening (met name op het gebied van de onco- en cardiogenetica). Bovendien gaan de ontwikkelingen binnen de research snel. Hierdoor is er sprake van een toename van de mogelijkheden, maar ook toename van de complexiteit (Whole Genome Analysis). Bijvoorbeeld wanneer er meerdere (bijvoorbeeld vier) mutaties worden gevonden. Wat te doen met de familieleden in het kader van cascade-screening? Verder is er sprake van snelle translatie van research (op alle gebieden) naar patiëntenzorg (cascade-screening alle aandoeningen en follow up), gewaarborgd door concentratie in expertise-centra (klinische genetica, UMC's). Een andere ontwikkeling binnen de cascade-screening zijn innovaties zoals screen-to-screen consulting (Skype) die cascade-screening eenvoudiger kunnen maken (ook voor families) en groepsconsultatie bij indexpatiënten in perifere klinieken.

Overige ontwikkelingen en punten van aandacht zijn:

- 'Verbod' door CVZ (geen financiering) op actieve benadering van familie maakt efficiënte cascade-screening moeilijker.
- Benadering van cascade-screening op 'klinisch genetische' manier (patiënt of familielid bepaalt zelf of diagnostiek zinvol is in zijn/haar situatie, op basis van goede informatie en begeleiding) past in filosofie VWS ('burger is zelf verantwoordelijk voor gezondheid'), terwijl de manier waarop nu de STOEH werkt (met nadruk op zo hoog mogelijk percentage opgespoorden en minder op autonome keuzen) inmiddels veel minder gesteund wordt.
- VKGN/VKGL streven naar het landelijk delen van data (landelijke databases), met behoud van privacy.
- VKGN/VKGL willen 'duty to recontact' (oudpatiënten en hun families informeren over nieuwe, relevante, bevindingen in research naar erfelijke ziekten) vormgeven, in samenwerking met het Erfocentrum.

Vervolgens geeft mw. van Langen haar visie op de toekomst van cascade-screening. Zij is van mening dat door de toename van kennis en preventieve mogelijkheden meer aandoeningen 'geschikt' worden voor cascade-screening (o.a. neurologische ziekten).

Mw. van Langen verwacht dat cascade-screening waarschijnlijk voorlopig meer kosteneffectief zal blijven ten opzichte van gerichte (plotselinge hartdood, kanker) populatiescreening door middel van brede DNA-diagnostiek.

Verder is zij van mening dat de opsporing van indexpatiënten met erfelijke vormen van kanker (borst/darm) gekoppeld dient te worden aan lopend bevolkingsonderzoek naar deze ziekten, zodat ook deze benadering bijdraagt aan het vinden van nieuwe startpunten voor cascade-screening.

Eerste rondetafeldebat

Het is gebleken dat er onvoldoende door de huisartsen wordt doorverwezen (ook bijvoorbeeld na plotselinge hartdood van een jong iemand, met zeer hoge kans op erfelijke ziekte en dus consequenties voor verwanten). Ook is gebleken dat UMC's een verschillend beleid hanteren ten aanzien van de presymptomatische DNA-diagnostiek naar jong debuterende ziekten (bijvoorbeeld cardiomyopathieën, vormen van darmkanker) bij kinderen.

Ook wordt vaak gezien dat de verwijzing van een kind met ontwikkelingsachterstand door JGZ-artsen niet verder komt. Omdat weinig verwijzingen naar klinisch genetici plaatsvinden, komt het voor dat sommige vrouwen met kinderen met een achterstand en mogelijk een erfelijke oorzaak hiervoor al (weer) zwanger zijn, voordat men bij een klinisch geneticus komt voor counseling.

Cascadescreening gebeurt binnen de klinische genetica omdat daar de expertise en financiering aanwezig zijn. Hiervoor is echter wel eerst verwijzing van indexpatiënten (als startpunten voor de cascadescreening) nodig door andere specialisten. Dit gebeurt nog te weinig, ook door gebrek aan kennis. Een deelnemer stelt meer consultatie van specialisten onderling voor. Niet alleen een pluis/niet-pluis gevoel, maar bij vermoedens zou de casuïstiek aan elkaar voorgelegd moeten worden op basis van intercollegiale consultatie. Er zouden meer second opinions binnen het eigen ziekenhuis aangevraagd moeten worden. Dit is iets wat dokters moeten leren.

Om tot vroegtijdige diagnostiek bij kinderen met ontwikkelingsachterstand te komen dient de multidisciplinaire samenwerking tussen diverse behandelaren en klinisch genetici verbeterd te worden en dient men over de disciplines heen te kijken (meer ketenzorg). In de UMC's is er sprake van meer samenwerking met klinisch genetici dan in perifere ziekenhuizen.

Mw. van Langen merkt op dat de burger niet moet schromen zich rechtstreeks te wenden tot klinisch genetici op grond van reguliere indicaties (men moet alert zijn), want regelmatig blijkt de huisarts (of specialist) minder goed op de hoogte van deze indicaties dan de patiënt zelf, waardoor ook onderverwijzing optreedt. Deze groepen staan zeker open voor educatie, maar door de snelle ontwikkelingen op genetisch gebied is het moeilijk up to date te blijven.

Door Whole Genome Analysis (WGA) wordt het over enige tijd mogelijk goedkoop op (dragerschap voor) vele aandoeningen tegelijk te testen. Het is echter op dit moment niet de taak van de klinisch geneticus om dit soort ongerichte screening te doen en te begeleiden. Dit kan alleen wanneer een patiënt een aandoening heeft of een aan-doening in de familie voorkomt. Door toepassing van de nieuwe technieken komt echter meer kennis (gewenst en ongewenst) los dan met de huidige manieren van diagnostiek. Richtlijnen voor het omgaan met deze nieuwe mogelijkheden worden nog gemaakt door de betrokken beroepsgroepen, in samenspraak met (vertegenwoordigers van) patiëntengroepen.

Er volgt eveneens een discussie over data(registratie) en codering. Data-registratie, de toegang tot deze data, de juistheid ervan en de codering verlopen niet goed. Landelijke data zou gedeeld moeten worden zonder de privacy te schenden. Er bestaat in Nederland echter geen landelijke registratie; vele databases zijn vervuild en aantallen patiënten met een specifieke aandoening zijn onbekend. De codering voor zeldzame aandoeningen verloopt niet goed. Eurocat (alleen actief in de drie noordelijke provincies) codeert aangeboren afwijkingen wel goed, maar dit bestand is enorm vervuild.

Binnen de diverse beroepsgroepen bestaat onvoldoende kennis over erfelijkheid en de mogelijkheden van erfelijkheidsonderzoek. Er dient meer educatie plaats te vinden; meer erfelijkheid in de opleidingen en nascholing. Er gebeurt veel, maar er kan nóg meer en vooral continu, gezien de snelle ontwikkelingen. Binnen de opleidingen tot internist en tot cardioloog heeft de genetica inmiddels een plaats gekregen. Kennis moet ook meer toegankelijk gemaakt worden in zogenaamde 'Jip- en Janneketal'. Dit zou bijvoorbeeld kunnen worden gedaan door het Erfocentrum.

Het UMCG krijgt een 'portal' waarop patiënten kunnen inloggen en zelf hun EPD kunnen inzien. Hiermee hebben zij ook inzage in hun diagnose. Dit zou erfelijkheidsonderzoek kunnen stimuleren en maakt de 'duty to recontact' eenvoudiger.

De voorzitter dankt de deelnemers hartelijk voor hun inbreng en bijdrage aan de aanbevelingen.

Aanbevelingen

Aanbevelingen ten behoeve van het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen:

1. Er dient een uniforme registratie van zeldzame aandoeningen te komen binnen één database. Deze database kan nationaal gekoppeld worden aan uitgebreidere medische databases en ook aan internationale, globalere databases. Daarbij dient data-sharing mogelijk te zijn.
2. Ook de infrastructuur die nodig is voor 'toeleiding tot de zorg' op grond van cascadescreening bij erfelijke ziekten waarvoor preventie mogelijk is, dient als verzekerde zorg te worden gefinancierd. Niet alleen het diagnostisch proces zelf.
3. Investeer in deskundigheidsbevordering in de eerste- en tweedelijns gezondheidszorg op het gebied van doorverwijzing naar de klinische genetica en participatie in cascadescreening.
4. Anticipeer op Whole Genome Analysis o.a. door tijdig richtlijnen te ontwikkelen.
5. Bevorder multidisciplinaire samenwerking en integrale (keten)zorg.

EUROPLAN recommendations

Aanbevelingen zoals opgenomen in het EUROPLAN rapport naar aanleiding van de Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen:

1. Rare disorders must be registered in one national database, linked to a more detailed medical database at a national level, and also linked to (less detailed) international databases. Data sharing options must be included.
2. The infrastructure needed for cascadescreening of (rare) genetic disorders that can be prevented or treated, must be financed at a national level. Currently, only the cost for the individual genetic testing are reimbursed.
3. Medical professionals in first and second line health care must be educated in referral to genetic services and participation in family and cascadescreening of (rare) genetic disorders.
4. One should anticipate on the rapid developments in the field of Whole Genome Analysis, amongst others by the timely development of guidelines.

NATIONALE CONFERENTIE ZELDZAME AANDOENINGEN

VRIJDAG 19 NOVEMBER

Hotel Eden Babylon, Den Haag

- 9.00 Ontvangst en registratie**
- 9.30 Welkom** *mw. drs. M.J.T. Martens, voorzitter VSOP en voormalig Europarlementariër & dhr. dr. J.F.F. Lekkerkerker, Voorzitter Stuurgroep Weesgeneesmiddelen*
- 9.35 Inleiding op het EU beleid en het Europlan project** *mw. drs. J. Huizer, secretaris Stuurgroep Weesgeneesmiddelen & mw. mr. M. Mann, vertegenwoordiger Eurordis*
- 10.00 Werkwijze workshops** *dhr. dr. C. Oosterwijk, directeur VSOP*
- 10.05 Introductie Zorgstandaarden** *dhr. prof. dr. C. Spreeuwenberg, em. hoogleraar integratie zorg chronisch zieken Universiteit Maastricht, voorzitter Platform Vitale Vaten*
- 10.25 Introductie Expertisecentra** *dhr. drs. W.J. Hofdijk, adviseur Min van VWS, Partner in Casemix*
- 10.45 Pauze**

11.00 Ochtendworkshops

Zorgstandaarden

Voorzitters:
dhr. prof. dr. C. Spreeuwenberg
dhr. dr. A. de Wijer, bestuurslid VSOP, voorzitter Stichting Beter

Expertisecentra

Voorzitters:
dhr. drs. W.J. Hofdijk
*dhr. dr. C. Smit, lid Raad voor Gezondheids-
 onderzoek (RGO)*

- 12.30 Lunchpauze**
- 13.15 Introductie Financiering** *dhr. dr. A. Boer, lid RvB College van Zorgverzekeraars (CVZ)*
- 13.30 Introductie Strategie Nationaal Plan** *dhr. dr. P.W.J. Peters, Senator Staten-Generaal, em. VSOP-hoogleraar Teratologie, UMC Utrecht*

13.45 Middagworkshops

Financiering

Voorzitters:
dhr. dr. A. Boer
dhr. drs. J. Baars, penningmeester VSOP

Strategie Nationaal Plan

Voorzitters:
dhr. dr. P.W.J. Peters
dhr. dr. J.F.F. Lekkerkerker

- 15.15 Pauze**

Plenaire rapportage workshops

- 15.30 Zorgstandaarden** *dhr. dr. A. de Wijer*
- 15.45 Expertisecentra** *dhr. dr. C. Smit*
- 16.00 Financiering** *dhr. drs. J. Baars*
- 16.15 Strategie Nationaal Plan** *dhr. dr. J.F.F. Lekkerkerker*
- 16.30 Debat met panel en zaal** onder leiding van *mw. drs. M.J.T. Martens*
- 17.30 Slotwoord / borrel**

Welkom

drs. M.J.T. (Maria) Martens, voorzitter VSOP &

dr. J.F.F. (Frits) Lekkerkerker, voorzitter Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

Beide dagvoorzitters heten iedereen van harte welkom. Dit betreft vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties, industrie, overheid, medische professie en andere beleidsmakers. De Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen behandelen verschillende thema's: Op 18 november overlegden (ervarings-) deskundigen over mogelijkheden tot verbetering van vroegdiagnostiek. Vandaag staan de kwaliteit en organisatie van de zorg centraal. Op 20 november gaat het over het versterken van de stem van de patiënt en van patiëntenorganisaties. Het doel is om te komen tot aanbevelingen voor het te voeren beleid op het terrein van de zeldzame aandoeningen, dat vastgelegd zal gaan worden in het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen. In alle lidstaten van de EU worden conferenties gehouden om input te krijgen voor hun nationale plannen. Spanje en Bulgarije hebben hun plan al klaar.



Mw. Martens (r) en dhr. Lekkerkerker (l)

Inleiding op het EU beleid en het EUROPLAN project

mr. M. (Mirjam) Mann, vertegenwoordiger Eurordis, adviseur Europlan &

drs J. (Jolanda) Huizer, secretaris Stuurgroep Weesgeneesmiddelen

Mw. Mann vertelt over de plannen in Europa en wat er inmiddels bereikt is. Bij de zeldzame aandoeningen heb je het vanzelfsprekend over een beperkt aantal patiënten (1 op de 2.000 of minder), gebrek aan kennis en deskundigheid. Dat maakt de zeldzame aandoeningen bij uitstek een domein voor gemeenschappelijk Europees en internationaal optreden is. De Raad van Europese Unie kwam daarom op 8 juni 2009 met de aanbeveling voor een 'gezamenlijk optreden op het gebied van zeldzame aandoeningen'. De Raad adviseert de lidstaten om uiterlijk 2013 passende maatregelen uitgewerkt te hebben in nationale plannen of strategieën.



Mw. Mann

Wanneer weten wij of dit plan in zijn uitwerking uiteindelijk succesvol is? Het is daarom goed om vooraf succesfactoren te definiëren om deze politiek te kunnen benutten en vervolgbeslissingen mee te nemen. Alle lidstaten kunnen gebruik gaan maken van Europese expertise, maar dan moet er wel sprake zijn van uniformiteit. Er moet bijvoorbeeld een adequate definitie, classificatie (volgens ICD-code van WHO) en inventarisatie komen van zeldzame aandoeningen Europa.

Er zal ook veel onderzoek naar zeldzame aandoeningen moeten worden verricht en op Europees niveau financieel mogelijk moeten worden gemaakt, ook translationeel en sociaal onderzoek. Er moeten nationale en Europese expertisecentra en referentienetwerken komen om kennisdeling te bevorderen. Eén aanspreekpunt per land is wenselijk, maar dat blijkt niet altijd eenvoudig te verwezenlijken. In Duitsland bijvoorbeeld zijn de zestien 'bundesländer' afzonderlijk verantwoordelijk voor hun gezondheidszorgbeleid; dan kom je niet snel tot één aanspreekpunt.

Draagvlak en duurzaamheid zijn van belang; chronische aandoeningen zijn immers geen eenmalig project. Het Nationale Plan moet daarom toekomstbestendig zijn. Mw. Mann spreekt tot slot de hoop uit dat deze conferentie een goede start zal zijn voor de ontwikkeling van een goed Nederlands Nationaal Plan dat ook goed aansluit op het Europese beleid.



Medezeggenschap

De medezeggenschap van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen is belangrijk; zij zijn zowel netwerkers als specialisten en moeten hun visie en belangen professioneel in de Nationale Plannen kunnen inbrengen. Zij moeten daartoe dan ook voldoende (financieel) ondersteund worden.



Mw. Huizer

Er zijn momenteel naar schatting 5.000 tot 8.000 verschillende zeldzame aandoeningen.

Ongeveer 6 tot 8 % van de bevolking wordt in de loop van het leven getroffen door een zeldzame aandoening. Dit betekent dat dit, ondanks de kenmerkende geringe prevalentie, in de EU in totaal tussen de 27 en 36 miljoen mensen betreft, en in Nederland één miljoen: een zeer diverse groep volwassenen en kinderen.

Nationale Plannen over de grens

Diverse Europese landen zijn vergevorderd met een Nationaal Plan, zoals Spanje, Portugal, Frankrijk, Bulgarije en Roemenie, meestal onder verantwoordelijkheid van hun ministerie van Volksgezondheid.

Er is geen gouden standaard, maar er zal op basis van de specifieke nationale situatie telkens een plan op maat moeten worden gemaakt.

Mw. Huizer laat weten dat de Stuurgroep WGM vanuit ZonMw de 'trekker' van het 7^e werkpakket (WP7) van EUROPLAN is, een project dat in april 2008 van start is gegaan. Binnen WP7 is een leidraad ontwikkeld over de te nemen stappen voor de realisatie van het Nationale Plan of nationale strategie. De leidraad is tot stand gekomen na internationale bijeenkomsten en schriftelijke rondes met beleidsmakers, patiëntenorganisaties, behandelaars en onderzoekers. Er is gebruik gemaakt van de ervaringen uit diverse landen, zowel met veel als weinig ervaring, groot en klein. Deze leidraad biedt handvatten en voorbeelden, maar voor ieder land is de situatie anders.

De Preconference Paper (pagina 51-57) bevat meer informatie over de leidraad, in het bijzonder over de onderwerpen die vandaag op de agenda staan. De aanbeveling van de Raad van de Europese Unie (juni 2009) loopt als rode draad door de leidraad. Deze Raad geeft in haar aanbevelingen aan zo spoedig mogelijk, uiterlijk eind 2013, te verwachten dat de Europese lidstaten plannen of strategieën voor zeldzame aandoeningen opstellen. Dit moet als leidraad dienen voor (en structuur aanbrengen in) alle relevante nationale maatregelen op het gebied van zeldzame aandoeningen in het kader van de gezondheids- en sociale stelsels van de lidstaten. De Raad stelt dat er voor patiënten met een zeldzame aandoening toegang moet zijn tot hoogwaardige zorg, diagnostiek, behandeling, erkenning, registratie en toegang tot weesgeneesmiddelen. Ook adviseert de Raad lopende en toekomstige initiatieven op lokaal, regionaal en nationaal niveau in de plannen, strategieën voor een integrale aanpak op te nemen en prioritaire acties te definiëren met concrete doelstellingen en follow up. De Raad adviseert de lidstaten daarbij om nota te nemen van de ontwikkelde leidraad met aanbevelingen, zoals die is ontwikkeld in het EUROPLAN-project.

Er zijn verschillende knelpunten in Nederland. Voor de duizenden zeldzame aandoeningen zijn er nog geen ICD-codes en dus geen uniforme registratie, er zijn geen zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen, slechts een beperkt aantal richtlijnen, veelal geen geneesmiddel, geen effectieve behandelingsmogelijkheid, geen expertise(centrum) en geen wetenschappelijk onderzoek voor heel veel aandoeningen. Daarbij komt dat de zorg onvoldoende is gecoördineerd en onvoldoende gericht is op de behoeftes van patiënten en/of ouders. Er is gebrek aan samenhang, samenwerking en regie. Er ontbreekt een integrale benadering waarin maatschappelijke, sociale en medische aspecten van het leven met een zeldzame chronische aandoening worden meegenomen. Voor deze problemen zijn vanwege de zeldzaamheid geen standaardoplossingen te bedenken.

Het tijdpad voor een Nationaal Plan per 2013 en de rolverdeling tussen de verschillende partijen op weg daar naar toe, zijn belangrijke zaken die moeten worden vastgesteld. De vraag is: wat moet eerst? Er is allereerst een inventarisatie nodig van de belangrijkste knelpunten en mogelijke oplossingen. Misschien moeten we eerst een plan van aanpak opstellen voor het Nationaal Plan. De Stuurgroep WGM zal (tot eind 2011) haar ervaring inbrengen en de coördinatie op zich nemen.

Werkwijze workshops

Dr. C. (Cor) Oosterwijk, directeur VSOP

De Madurodamgroep, die deze dag heeft voorbereid, kwam in 2008 voor het eerst bij elkaar tijdens de 1^e Zeldzame Ziektendag in Madurodam. Deze groep mensen uit diverse medische en beleidsmatige sectoren voelt zich nauw betrokken bij de problematiek van mensen met een zeldzame aandoening en bespreekt mogelijke oplossingen. Dhr. Oosterwijk zegt het jammer te vinden dat het ministerie van VWS daarentegen weinig betrokkenheid toont: het ministerie is bijvoorbeeld niet op de uitnodiging ingegaan om vandaag de visie van de overheid te presenteren. Het onderwerp zeldzame aandoeningen zou toch hoog op de agenda moeten staan, net zoals bij de Europese Commissie het geval is. De aanbevelingen van vandaag zullen echter zeker onder de aandacht van de minister worden gebracht.

Het is belangrijk dat een zeldzame aandoening vroeg wordt vastgesteld. Gisteren, 18 november, was er daarom een expertmeeting van (ervarings-) deskundigen om maatregelen te bespreken, die een tijdige diagnose kunnen bevorderen en daarover aanbevelingen op te stellen voor het Nationale Plan. Wat betreft tijdige diagnostiek bij kinderen is aanbevolen diagnostische tools voor zeldzame aandoeningen te ontwikkelen, regionale multidisciplinaire teams op te richten en de mogelijkheid van een tweede screening of diagnostisch moment in het eerste levensjaar te onderzoeken, naast de huidige hieprikscreening. Voor tijdige diagnostiek bij volwassenen met een zeldzame aandoening werden de mogelijkheden voor uitbreiding van familiescreening bij erfelijke zeldzame aandoeningen nader verkend.

Zorgstandaarden

Plenaire introductie: prof. dr. C. (Cor) Spreeuwenberg, voorzitter Platform Vitale Vaten en ZonMw Coördinatieplatform Zorgstandaarden

Zeldzame aandoeningen: kunnen daar eigenlijk wel zorgstandaarden voor worden ontwikkeld? De richtlijnen die, gebaseerd op wetenschappelijk bewijs, onderdeel vormen van een zorgstandaard, ontbreken immers bij de meeste zeldzame aandoeningen.

Er zijn overeenkomsten en verschillen tussen zeldzame aandoeningen en chronische aandoeningen. Overeenkomsten zijn de chroniciteit, de noodzaak om de aandoening een eigen plaats te geven en de impact die het heeft op de patiënt. Onderscheidende factoren zijn: het wijde spectrum van zeldzame aandoeningen, de onbekendheid, weinig specifieke kennis, de eerste lijn heeft vrijwel geen rol bij diagnostiek en behandeling, weinig of geen geneesmiddelen beschikbaar en complexe financieringsstromen.

Er komt steeds meer aandacht voor kwaliteit van zorg en voor de betrokkenheid van de patiënt daarbij. De patiënt is 'eigenaar' van zijn aandoening en moet daarom geïnformeerd en betrokken worden bij beslissingen. Men zal steeds vaker gaan beschikken over zijn persoonlijke medische informatie, bijvoorbeeld op een usb-stick. De rol van de zorgverlener wordt steeds meer ondersteunend en coördinerend. In de medische opleidingen is daar tot nu toe helaas nauwelijks aandacht voor.

Dhr. Oosterwijk geeft een korte toelichting op de gang van zaken in de workshops.

Voorafgaand aan de ontwikkeling van het Nationale Plan moeten de huidige situatie en de knelpunten in kaart worden gebracht, om vervolgens prioriteiten en aanbevelingen te formuleren.

In de vier workshops (betreffende Zorgstandaarden, Expertisecentra, Financiering, en Strategie Nationaal Plan) komen de volgende vragen aan de orde:

1. Wat is het belangrijkste probleem/knelpunt?
2. Wat is de mogelijke oplossing (aanbeveling)?
3. Welke veldpartij(en) zijn (mede) verantwoordelijk?

Er wordt daarom eerst gediscussieerd in kleine, gemengde groepen met verschillende achtergronden over de knelpunten.

Gezamenlijk worden vervolgens in iedere workshop concrete aanbevelingen geformuleerd en zo mogelijk de probleemeigenaren benoemd.



Dhr. Spreeuwenberg

Zorgstandaarden beogen ondanks de naam, nadrukkelijk geen uniforme standaardzorg maar juist individueel gerichte zorg.

Een zorgstandaard kent een zorgverlenerversie, waarop ook een patiëntenversie kan worden gebaseerd. De zorgstandaard kan tevens een set kwaliteitsindicatoren bevatten en dienen als basis voor tariefsonderhandelingen.

Voor 7000 zeldzame aandoeningen zou je geen 7000 zorgstandaarden moeten ontwikkelen; diverse aandoeningen en thema's kunnen geclusterd worden.



In opdracht van ZonMw heeft het Coördinatieplatform Zorgstandaarden (www.zorgstandaarden.nl) een kaderstellende 'Metazorgstandaard' ontwikkeld op basis van het 'Chronic Care Model'. Deze metastandaard biedt uniformiteit en vergemakkelijkt afstemming, maar biedt tevens ruimte voor lokale variatie en ontwikkeling. De metastandaard heeft een modulaire opbouw en bevat zowel ziektespecifieke modules per fase in het zorgproces, als generieke modules die ziekteoverstijgend zijn.

Er valt in samenhang met de ontwikkeling van zorgstandaarden nog veel te doen. De organisatiestructuur van het zorgproces en kwaliteitsbevordering zijn minstens zo belangrijk.

Voor financiering van zorgstandaarden is een duidelijker kader noodzakelijk, maar dhr. Spreeuwenberg adviseert nadrukkelijk om de beschrijving van kwalitatief verantwoorde zorg in zorgstandaarden enerzijds en discussies over financiering van deze zorg anderzijds nadrukkelijk gescheiden te houden.

Dhr. Spreeuwenberg besluit met zijn beginvraag: lenen zeldzame aandoeningen zich ook voor zorgstandaarden? Het antwoord is: ja! Er zijn veel generieke aspecten voor veelvoorkomende chronische aandoeningen, die ook voor zeldzame aandoeningen gelden. Zeldzame aandoeningen hebben baat bij een goede beschrijving van, en afspraken over, kwalitatief verantwoorde zorg. Een functionele benadering past daar goed bij.

Workshop

voorzitters: dhr. Spreeuwenberg & dhr. de Wijer

Dhr. Spreeuwenberg verwelkomt de aanwezigen mede namens dhr. de Wijer. Hij geeft een toelichting op het 'Chronic Care Model', een internationaal gevalideerd model gericht op het uitkomstgericht structureren van de zorg. De deelnemers aan de workshop gaan in groepen uiteen en inventariseren welke knelpunten zich voordoen bij de totstandkoming van zorgstandaarden. Dit betreft onder andere:

- Zeldzame aandoeningen zijn veelal multi-orgaanaandoeningen. De noodzakelijke coördinatie van zorg ontbreekt. Dat maakt de ontwikkeling van een standaard complex.
- Patiënten kennen de dagelijkse praktijk. Informatie daarover wordt echter niet structureel gebundeld en ontsloten, ook niet binnen patiëntenorganisaties. Dat maakt het moeilijk om het ervaringsperspectief goed in een standaard te verwerken.
- Patiëntenorganisaties dienen een rol te hebben in ontwikkeling en onderhoud van de standaard, maar zijn vaak afhankelijk van vrijwilligers. Continuïteit en professionaliteit zijn daardoor niet gegarandeerd.

Gewezen wordt op het belang van volledige zorgpaden in zorgstandaarden, van psychosociale aspecten en van multidisciplinaire samenwerking. Ook wordt benadrukt dat zorgstandaarden bijdragen aan bewijsvorming voor de effectiviteit van een behandeling.

Dhr. de Wijer rapporteert vervolgens in de plenaire sessie de aanbevelingen die in de workshop zijn geformuleerd.

Expertisecentra

Plenaire introductie: drs. W.J. (Jacob) Hofdijk, adviseur ministerie van VWS, partner in Casemix

Bundeling van de schaarse kennis en expertise is het uitgangspunt voor expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Deze kennis is noodzakelijk om kwalitatief goede diagnostiek, zorg, behandeling en voorlichting te kunnen verlenen aan kinderen en volwassenen met een zeldzame aandoening. Belangrijk knelpunt is het traject tussen eerste symptomen en diagnose. Deze moeten daarom ook in Europees perspectief worden geplaatst. Als daarover al kennis aanwezig is, wordt deze niet gebundeld of gecoördineerd verspreid, maar blijft deze door gebrek aan Europese of internationale kennisnetwerken beperkt tot slechts enkele specialisten. Inventarisatie van de aanwezige Nederlandse en Europese netwerken is daarom een eerste stap. Van belang is ook de realisatie van een duurzame infrastructuur voor financiering van, en samenwerking tussen, deze netwerken.

In het overleg dat sinds 2008, na de 1^e Zeldzame Ziekte dag, gaande is tussen o.a. de Stuurgroep WGM, VSOP, VWS, NFU en CVZ gaat het met name over de realisatie van expertisecentra of Zeldzame Ziekten Centra (ZZC) als middel voor kennisverzameling en bundeling.

Een ZZC moet voldoen aan wetenschappelijke criteria, verzamelt gegevens in internationaal verband, faciliteert het zoekproces naar de diagnose en/of stelt de diagnose. Daarnaast is het een informatieloket voor beroepsbeoefenaren, patiënten en familie. Het is tevens de spin in het netwerk van omringende zorgverleners buiten het ZZC, door hen te ondersteunen met kennis en expertise, de zorgverlening te coördineren en casemanagement voor patiënt en familie te waarborgen.

Er kan dus onderscheid worden gemaakt tussen het expertisecentrum, het expertiseteam en het behandelteam. Het expertisecentrum bundelt en vergroot de kennis over de specifieke zeldzame aandoeningen in een netwerk van centra en teams, faciliteert onderzoek en onderwijs en coördineert zorg en behandeling, in samenwerking met het expertiseteam. Het expertiseteam heeft up-to-date kennis van de zeldzame aandoening(en) en werkt volgens (Europese) behandelrichtlijnen en zorgstandaarden. Het levert zorg vanuit een multidisciplinair team, stelt een behandelplan op en begeleidt de behandeling van de patiënt. Het behandelteam is verantwoordelijk voor de dagelijkse zorg, begeleiding en behandeling in de periferie, dicht bij huis. De behandeling vindt plaats volgens richtlijnen, indien aanwezig. Men staat in contact met het expertisecentrum en/of het expertiseteam.

Zorgstandaard

Een zorgstandaard is primair bedoeld als norm voor de zorgverlening door zorgverleners en moet complementair zijn aan bestaande richtlijnen. Deze kan ook dienen als basis voor functionele bekostiging. De zorgstandaard is gebaseerd op het 'Chronic Care Model' en beschrijft de functionele zorg. Het geeft aan wat specifiek en generiek is en wordt uitgewerkt naar toepassing (inhoud, structuur van de zorg, organisatie).



Dhr. Hofdijk

Hoe kun je de zoektocht naar de diagnose versnellen?

In Italië bijvoorbeeld, wordt een kind door het consultatiebureau dat mogelijke symptomen van een zeldzame aandoening signaleert, doorverwezen naar een specialistisch bureau met brede expertise en dat, zo nodig, weer doorverwijst naar expertisecentra met aandoeningspecifieke, specialistische kennis.

Ook de zogenaamde methode van Lawrence Weed kan behulpzaam zijn. Dat betreft een consequent, cyclisch systeem waarin symptomen, klachten, ziektekenmerken en literatuurgegevens, resulteren in verbeterde diagnostiek en internationale kennisbundeling.

De NFU heeft inmiddels een begin gemaakt met een inventarisatie van de aanwezige expertise betreffende zeldzame aandoeningen, om vervolgens tot clustering te komen. Deze clusters zouden tussen de UMC's moeten worden verdeeld en coördinatie en continuïteit zouden gewaarborgd moeten worden.

Dhr. Hofdijk noemt de combinatie van 'communities' en 'Personal Health Records' erg belangrijk voor zowel patiënten als zorgverleners. Als voorbeeld van een geslaagde community noemt hij www.patientslikeme.com, een community voor een groot aantal (zeldzame) aandoeningen, waarin patiënten hun ervaringen delen en het verloop van hun aandoening kunnen vergelijken en voorspellen. Het 'Personal Health Record' zou binnen ieder individueel zorgplan een grote rol moeten gaan spelen. Zodra een aandoening gediagnosticeerd of gescreend is, kunnen patiënt en zorgverlener daar persoonlijke keuzes op gaan baseren, die passen in de individuele maatschappelijke en sociale situatie.

Workshop

voorzitters: dhr. Hofdijk & dhr. Smit



Dhr. Hofdijk verwelkomt, mede namens dhr. Smit, de aanwezigen die vervolgens in vijf groepen inventariseren welke knelpunten zich voordoen bij expertisecentra. Patiëntenvertegenwoordigers blijken goed vertegenwoordigd te zijn onder de aanwezigen. Knelpunten die werden benoemd waren:

- Patiënten constateren dat een expertisecentrum vaak een zelfbenoemd centrum is, zonder voorafgaande toets of certificering. Ook iedere arts kan zich zomaar expert voor een bepaalde aandoening noemen. Omdat er in beide gevallen structureel niets geregeld is, is er ook geen continuïteit. De rol van de NFU is te groot: de afzonderlijke Raden van Bestuur van de UMC's zorgen namelijk voor onsamenvattend en onvoorspelbaar beleid. De rol van de zorgverzekeraar vinden de deelnemers juist te klein.
- Men is als patiënt niet zelden vooral afhankelijk van de interesse van de arts. Dat garandeert echter nog geen expertise. Er is tussen zowel ziekenhuizen als artsen onvoldoende uitwisseling ten aanzien van elkaars expertise, waardoor ook de patiënt niet doorverwezen wordt naar het meest deskundige centrum of arts.
- Wat betreft laboratoriumonderzoek is er onvoldoende uitwisseling en uniformiteit. Uitslagen worden niet gedeeld tussen ziekenhuizen. Daarom moeten patiënten in ieder ziekenhuis opnieuw belastende en kostenverhogende onderzoeken ondergaan.
- De aanwezige vertegenwoordigers van biofarmaceutische bedrijven geven aan nauwelijks toegang te hebben tot de aanwezige kennis over zeldzame aandoeningen. Deze ambivalente verhouding tussen arts en industrie is een extra barrière voor geneesmiddelenonderzoek.
- Artsen die wetenschappelijk onderzoek verrichten geven toe dat het delen van kennis en databases moeizaam is. Men denkt eerder, of meer, te kunnen publiceren als men geen gegevens uitwisselt.
- Patiënten hebben levenslange zorg nodig. Transitie momenten zijn door het ontbreken van zorgcoördinatie een groot knelpunt.
- Expertise op afstand is nog niet verbonden met de zorg dichtbij. Dichtbij als het kan, ver weg als het moet. Waar mogelijk moet niet de patiënt reizen, maar de behandelaar.

- De positie van allochtonen met een zeldzame aandoening is extra zwak.
- Patiënten geven aan dat er te weinig holistische aanpak is in de zorg, ook binnen al wel bestaande expertisecentra.

Dhr. Smit rapporteert vervolgens in de plenaire sessie de aanbevelingen die in de workshop zijn geformuleerd.

Financiering

Introductie: dr. A. (Bert) Boer, RvB College voor Zorgverzekeringen

Dhr. Boer begint met een recente anekdote betreffende de Stichting Kind & Groei: een onafhankelijke stichting die het verkrijgen van meer kennis op het gebied van groei- en ontwikkelingsstoornissen bij kinderen stimuleert en ondersteunt. De stichting verricht diverse grote landelijke groeihormoonstudies om de kwaliteit van de groeihormoonbehandeling te verbeteren en mogelijk nieuwe indicatiegebieden voor groeihormoonbehandeling te onderzoeken. Ook zorgverzekeraars maken gebruik van deze kennis in verband met vergoedingen en machtigingen. De desbetreffende zorgverzekeraar wil het gebruik van de diensten van deze stichting en de bijbehorende financiering nu echter staken! Moet de overheid hier ingrijpen, of de markt zijn werk laten doen?



Dhr. Boer

Dit illustreert dat de relatie tussen overheid en het zorgveld een haat-liefde verhouding is en vergelijkbaar met de puber die zich van zijn ouders wil losmaken, maar nog steeds bij hen aanklopt als hij of zij er zelf niet meer uit komt. De overheid moet een veelheid aan op zichzelf legitieme waarden en doelen dienen, die echter onderling vaak strijdig zijn. Dit betreft bijvoorbeeld het belang van snelle toegang van patiënten tot innovaties en het economisch belang (marktwerking) enerzijds en het belang van veiligheid, doelmatigheid en solidariteit anderzijds. De balans daartussen is afhankelijk van verschuivingen in de rangorde van die waarden en het wisselend maatschappelijk vertrouwen in de werking van de gehanteerde instrumenten. Daardoor is ook de taal van instanties zoals CBG, CVZ en NZA niet hetzelfde.

Aangezien de overheid haar inwoners verplicht tot een zorgverzekering en een acceptatieplicht oplegt aan zorgverzekeraars, staat ze ook garant voor een minimum aan voorzieningen in het basispakket. De overheid moet daarbij voortdurend laveren tussen de toegang tot zorg en de beheersing ervan. Daarbij bepaalt ze de inhoud van het pakket (de 'wat'-vraag) en de veldpartijen maken vervolgens overeenkomsten over de wijze van aanbieden (de 'hoe'-vraag). De overheid zal dus wel aangeven welke voorzieningen geregeld moeten zijn, maar niet de organisatorische arrangementen bepalen. Dit laat de overheid – immers de filosofie van de zorgverzekeringswet – over aan de markt. Die markt faalt echter bij geringe vraag, zoals bij zeldzame aandoeningen het geval is. Daardoor komen de beste arrangementen niet 'als vanzelf' in die markt tot stand. En het bundelen van expertise en zorg in bepaalde centra is nu eenmaal een 'hoe'-kwestie. Tot nu toe is de overheid (lees VWS) vanuit deze filosofie van de ZVW zeer terughoudend geweest met regelen van dergelijke 'hoe'-vragen.

Er zit nu echter wel beweging in dit standpunt. De noodzaak tot sturing door de overheid wordt meer gezien en de overheid zal in de toekomst financiering meer sturen op uitkomstmaten.

'Gepast gebruik' van medicatie en zorg wordt belangrijker. Het Nationale Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg i.o. zal daar waarschijnlijk een belangrijke rol in krijgen. Er zullen voor zeldzame aandoeningen speciale voorzieningen getroffen moeten worden. Een aantal ziekenhuizen doet reeds bijzondere medische verrichtingen waarvoor VWS vergunningen verleent op grond van de Wet Bijzondere Medische Verrichtingen (WBMV). Dit betreft zorg die zich kenmerkt door een gespecialiseerde en kostbare infrastructuur.

Dhr. Boer verwacht dat ondanks aanvankelijke aarzelingen van de overheid men er toch steeds meer voor zal gaan voelen om de WBMV ook in te gaan zetten voor het realiseren van expertcentra voor zeldzame aandoeningen.

Workshop

voorzitters: dhr. Boer & dhr. Baars



Dhr. Boer verwelkomt, mede namens dhr. Baars, de aanwezigen die vervolgens in groepen inventariseren welke knelpunten zich voordoen.

- De financiering van DNA-onderzoek ten behoeve van diagnose is problematisch, met name omdat het niet in DBC's is opgenomen. Ketenfinanciering op grond van een zorgstandaard voor zeldzame genetische aandoeningen zou een oplossing kunnen bieden.
- Hulpmiddelen en (wees-)geneesmiddelen zijn te vaak indicatiegebonden, waardoor ze bij een zeldzame aandoening niet worden gefinancierd. Ze zouden integraal onderdeel moeten worden van een zorgstandaard.
- De zorgverlener heeft onvoldoende vrijheid bij voorschrijven. Een voor een zeldzame aandoening noodzakelijke afwijkende dosering, wordt nu soms niet vergoed door de verzekeraar.
- Ook somatische zorg voor zeldzame aandoeningen en zorg vanuit de WMO ondervindt problemen door onbekendheid bij de desbetreffende instanties met de aard van de aandoening.
- Omdat projectfinanciering in het algemeen de publiciteit haalt, valt het gebrek aan structurele financiering voor infrastructuur niet op. Projectfinanciering is gemakkelijker te regelen en daarom nemen financiers vaak hun toevlucht daartoe, maar het biedt geen definitieve oplossingen.
- Men dient vaker open te staan voor het overnemen van internationale richtlijnen in plaats van eigen richtlijnen te ontwikkelen.
- De tekortschietende financiering en ondersteuning van patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen is onderdeel van de financieringsproblematiek van zeldzame aandoeningen in het algemeen.

Dhr. Baars rapporteert vervolgens in de plenaire sessie de aanbevelingen die in de workshop zijn geformuleerd.

Strategie National Plan

Plenaire introductie: prof. dr. P.W.J. (Paul) Peters, senator Staten-Generaal, emeritus VSOP-hoogleraar teratologie, UMCU

Dhr. Peters was van 1995 tot 1998 werkzaam voor de Europese Commissie in Luxemburg als deskundige zeldzame aandoeningen en legde daar mede de basis voor het huidige Europese beleid. Toentertijd was het begrip zeldzame aandoeningen nog redelijk onbekend. Zeldzame aandoeningen zijn nu één van de prioriteiten in het volksgezondheidsprogramma van de EU.

Dhr. Peters merkt op dat alles wat in zijn presentatie staat, feitelijk al is genoemd. Hij beperkt zich daarom tot een aantal opmerkingen en suggesties.

Dhr. Peters attendeert op het onlangs ingestelde 'Comité van deskundigen op het gebied van zeldzame ziekten', dat de Europese Commissie helpt bij de ontwikkeling en tenuitvoerlegging van het beleid voor de bestrijding van zeldzame ziekten. Hierin zitten diverse disciplines, zoals overheidvertegenwoordigers, Eurordis en de farmaceutische industrie. Zij overleggen met de lidstaten onderling over de uitwerking van de Nationale Plannen. Dhr. Peters attendeert op de Nederlandse vertegenwoordiger (dhr. Harry Seeverens, Senior Policy Advisor Ministry of Health, Welfare and Sport) en de Europese patiëntenvertegenwoordigers die in deze belangrijke commissie zitting hebben.

Tot slot attendeert hij op het feit dat de expertisecentra ook prioriteit in Nederland hebben, zo blijkt uit het regeringsakkoord CDA – VVD:

"Hoe zeldzamer, ingewikkelder, innovatiever een behandeling is, hoe groter de noodzaak deze behandeling te concentreren in een paar (top)ziekenhuizen. Ervaring die artsen hierdoor kunnen opdoen met de behandeling van zeldzame aandoeningen, aanschaf van dure nieuwe apparatuur en snelle terugkoppeling van resultaten zijn hiervoor belangrijke argumenten. Dit zal resulteren in kwalitatief betere topzorg".

Iets waar de huidige regering dus op aangesproken kan worden!

Workshop

voorzitters: dhr. Peters & dhr. Lekkerkerker

Dhr. Peters verwelkomt, mede namens dhr. Lekkerkerker, de aanwezigen die vervolgens in groepen inventariseren welke knelpunten zich voordoen.

Het doel van het Nationale Plan is het optimaliseren van de zorg van een patiënt met zeldzame aandoening. Er moeten hiervoor veel partijen gaan samenwerken. De uiteenlopende agenda's van zorgaanbieders en NFU zouden aanleiding kunnen geven tot vertragende discussies.

Het mandaat van, en een rol voor, de overheid in het uitwerken van het Nationale Plan is noodzakelijk, zo denkt men. De overheid zou de bewaker moeten worden van het grotere geheel, waarbij een overheidsorgaan als de Gezondheidsraad een rol zou kunnen spelen in begeleiding van de uitvoering. De overheid zou ook sancties moeten kunnen treffen als de uitvoering niet gaat zoals afgesproken. Ook zou de overheid voor de financiële structuur van het Nationale Plan moeten zorgen.

Samenwerking

Onderzoek naar zeldzame aandoeningen vereist samenwerking tussen teams van verschillende disciplines en Europese toegang tot data en biomaterialen om tot adequate aantallen te komen. Gemeenschappelijke onderzoeksprojecten en coördinatieprojecten zijn bijzonder belangrijk op dit gebied, evenals het opzetten van gezamenlijke infrastructuur: registers, databases, bewaarplaatsen en technische platforms.

Dhr. Peters roept de aanwezigen op de Europese subsidieprogramma's beter te benutten. De wijze van formulering moet daarbij nadrukkelijk worden afgestemd op de terminologie van de afzender.



Dhr. Lekkerkerker (l) en dhr. Peters (r)

Er wordt gepleit voor een nationale regiegroep met vertegenwoordiging van de verschillende stakeholders. Deze groep zou o.a. moeten werken aan een kader voor zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen en de coördinatie van, en een toetsingsinstrument voor, expertisecentra. Dit alles met politieke steun (Tweede Kamer) en overheidssteun (VWS) en met input van patiëntenorganisaties. Mogelijk zou de Stuurgroep WGM deze rol kunnen oppakken, onder een nieuwe naam, met versteviging en uitbreiding van de rol van patiëntenorganisaties, en met een breder mandaat. De formule van Involve, een nationale adviesgroep in Engeland op terrein van de gezondheidszorg, wordt aanbevolen. De input van patiënten(organisaties) wordt daar goed benut om onderzoek te verrichten en kennis te verzamelen.

Dhr. Lekkerkerker rapporteert vervolgens in de plenaire sessie de aanbevelingen die in de workshop zijn geformuleerd.



Plenaire discussie

Een samenvatting van de belangrijkste discussie uitkomsten onder leiding van mw. Martens.

Iedereen aanwezig is het unaniem eens dat er een Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen moet komen. Sommige aanwezigen willen eerst dat de overheid een mandaat toekent aan een bepaalde partij. Echter, alle ingrediënten voor het Nationale Plan zijn aanwezig en de belangrijkste elementen daarvan zijn deze dag aan de orde geweest. Het is nu nodig om gewoon te gaan schrijven. Voorgesteld wordt dat de Stuurgroep WGM en de VSOP het Nationale Plan gaan uitwerken, de media inschakelen en ondertussen het verkrijgen van een mandaat van de overheid hieraan parallel laat lopen zodat er geen vertraging hoeft op te treden. Immers de deadline voor het inleveren van het Nationale Plan (2013) staat vast.

De Stuurgroep WGM en de VSOP benadrukken echter dat niemand nietsdoend af moet gaan wachten. Iedereen kan nu al actief de media gaan benaderen om te wijzen op de noodzaak van het Nationale Plan en op de handtekening die de overheid daarvoor al heeft gezet. Ook voor de realisatie van een kader voor zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen en de aandoeningspecifieke uitwerking daarvan, hoeft niet eerst te worden gewacht op het Nationale Plan. Natuurlijk is een behandelplan aandoeningspecifiek, maar een aantal zaken is bij de diverse aandoeningen gelijk en kan eensluidend, generiek worden gedefinieerd. Een holistische benadering is daarbij van belang. De verschillende veldpartijen/aanwezigen hebben verschillende belangen en ambities, maar iedereen wil een plan voor de langere termijn. Ook zaken die nu niet aan de orde zijn geweest, zoals hulpmiddelen, moeten daarin een plek krijgen.

Een heel belangrijk punt is dat er meer data geregistreerd moeten worden, die ook veel meer regionaal, nationaal en internationaal gedeeld moet gaan worden. Ook wordt de opgedane kennis te vaak niet geïmplementeerd: men promoveert, publiceert en vertrekt, waardoor er geen continuïteit is van onderzoekslijnen voor zeldzame aandoeningen. Er is een nationale database nodig met een essentiële, minimale basisset, waaraan ook patiëntervaringen gekoppeld kunnen gaan worden. De patiënt moet centraal staan.

Slotwoorden

Mw. Martens en dhr. Oosterwijk sluiten af. Mw. Martens constateert dat betrokkenheid op gebied van zeldzame aandoeningen groot is. Het Nationale Plan is met name bedoeld om het geconstateerde gebrek aan samenhang op te heffen: de overheid zou op dit punt inderdaad veel meer regie en betrokkenheid kunnen tonen. Daarnaast is het echter van belang om als patiënt aan de bal blijven wat betreft de inhoud van het Nationale Plan.

Dhr. Oosterwijk vult aan: helaas zijn diverse knelpunten al lang bekend en zijn er in diverse bijeenkomsten al eerder veel goede aanbevelingen gedaan. Echter, nu is er de oproep tot een Nationaal Plan. Dit momentum moeten we benutten; we hebben nog maar twee jaar tot 2013 en dat is korter dan we denken. De VSOP is van plan de minister van VWS uit te nodigen voor een werkbezoek, waarbij ook de uitkomsten van vandaag onder de aandacht zullen worden gebracht. Daarnaast kan iedereen in zijn contacten met politiek, overheid en andere partijen nu al beginnen met de urgentie van de totstandkoming van het Nationale Plan onder de aandacht te brengen.

Alle inleiders en voorzitters worden met een attentie hartelijk bedankt voor hun bijdrage, de Madurodamgroep voor de voorbereiding en, last but not least, alle deelnemers voor hun inzet. Mw. Mann bedankt tot slot de VSOP namens EURORDIS voor de organisatie van deze Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen en de bijdrage die daarmee geleverd wordt aan het Europese beleid.



Samenvatting aanbevelingen

Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen

Individuele zorgaspecten

- Besteed in het Plan, en in zorgstandaarden, aandacht aan:
 - het verbeteren van tijdige doorverwijzing naar de juiste medisch deskundige;
 - de (psycho-)sociale aspecten van het leven met een zeldzame aandoening;
 - transitie van de zorg, met name van de kinderarts naar de reguliere zorg;
 - tijdige diagnostiek.

Beleidsaspecten

- Bevorder een bruikbare classificatie van zeldzame aandoeningen in het Plan.
- Zorg voor gestructureerde verzameling van gegevens op nationaal en internationaal niveau.
- Formuleer indicatoren waarmee de implementatie van het Plan kan worden gemonitord.
- Regel de zeggenschap van patiëntenorganisaties in de totstandkoming en implementatie van het Plan en ondersteun hen in die rol.
- Zorg ervoor dat het Plan door alle betrokken partijen onderschreven wordt.
- Maak ook de zeldzame psychische aandoeningen onderdeel van het Plan.
- Zorg voor aansluiting van het Plan op de plannen van de overige Europese lidstaten.
- Zorg ervoor dat het Plan toekomstbestendig is. Overheid en beleidsmakers dienen meer in te zetten op lange termijn, duurzaam beleid en het waarborgen van regie.

Financieringsaspecten

- Financiering van de zorg voor zeldzame aandoeningen dient plaats te gaan vinden op grond van zorgstandaarden, die door expertisecentra / netwerken worden gehanteerd.
- Zorgverzekeraars dienen zich formeel uit te spreken dat ze bereid zijn om de zorg voor zeldzame aandoeningen op basis van zorgstandaarden en expertisecentra te financieren. Dat geldt ook voor andere partijen met financieringsinvloed: NFU, VWS, NZA en CVZ.

Zorgstandaarden

Individuele zorgaspecten

- Zorgstandaarden dienen de betrokkenheid van de patiënt bij zijn behandeling en eigenaarschap over zijn medische gegevens (Persoonlijk Gezondheid Dossier) te bevorderen.
- Een zorgstandaard dient per definitie uit te gaan van multidisciplinaire ketenzorg. Naast de zorgstandaard zijn additionele mechanismen nodig om dit te bevorderen.
- Zorgverleners moeten worden gestimuleerd om een rol te gaan vervullen in de organisatie van de zorg rondom een patiënt.

Beleidsaspecten

- Voor de uiteindelijke kwaliteit van zorg is, naast de individuele zorgaspecten in de zorgstandaard, de nationale coördinatie en organisatie van de zorg minstens zo belangrijk en medebepalend voor de inhoud van de zorgstandaard. Dit dient daarom in relatie tot elkaar behandeld te worden.
- Er dient verdere (flexibele) ordening en uitwerking plaats te vinden van de huidige kaderstellende meta-standaard in algemene en ziektespecifieke modules.
- Er dient een meer structurele verzameling van 'best practices' tot stand gebracht te worden.
- Faciliteer het overleg tussen patiënten en medische professionals bij de totstandkoming van (consensus over) zorgstandaarden. Betrek daarbij zo nodig een onafhankelijke tussenpersoon.

- Laat in de zorgstandaard voldoende ruimte voor diversiteit en voor minderheden.
- Realiseer een coördinatiepunt/platform voor de totstandkoming, autorisatie, implementatie en evaluatie van (generieke) zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen.
- Zorgstandaarden dienen door patiënten en zorgverleners gezamenlijk onderhouden te worden.
- Zorg voor internationale afstemming door aandacht te hebben voor elders ontwikkelde standaarden en/of door buitenlandse experts bij de ontwikkeling van zorgstandaarden te betrekken.

Financieringsaspecten

- Werk een algemeen kader uit voor financiering- en organisatie van zorgstandaarden.
- Realiseer ketenfinanciering waarin ook kennisvergaring en kennisbehoud zijn opgenomen.
- Neem zowel hulpmiddelen als (wees)geneesmiddelen en de financiering daarvan op in de zorgstandaard.

Expertisecentra

Individuele zorgaspecten

- Expertisecentra en netwerken dienen uit te gaan van integrale zorg gedurende de levensloop, inclusief sociaal-maatschappelijke ondersteuning.
- Breng in een expertisenetwerk waar mogelijk een scheiding aan tussen diagnosestelling (centraal) en behandeling (decentraal).

Beleidsaspecten

- Zorg voor een infrastructuur voor expertisecentra waarbinnen financiering, samenwerking, coördinatie en kennisontwikkeling duurzaam gewaarborgd worden.
- Het beleid betreffende expertisecentra vraagt om landelijke regie. Deze dient niet primair bij de academische centra (NFU) te liggen, maar door een onafhankelijke derde partij of een samenwerkingsverband met daarin een belangrijke rol voor een patiëntenvertegenwoordiging.
- Medische professionals hebben een primaire verantwoordelijkheid ten aanzien van het onderlinge toezicht en kwaliteitsbewaking van expertisecentra. In de kwaliteitstoetsing dienen ook de patiënt, overheid, ziekenhuis en zorgverzekeraar een rol te hebben.
- Er dient een centrale certificering en/of toetsing van expertisecentra te komen.
- Zorg ervoor dat ieder expertisecentrum:
 - multidisciplinair werkt;
 - zorg koppelt aan onderzoek en onderzoek aan zorg;
 - een loketfunctie heeft voor ouders en patiënten;
 - nauw samenwerkt met patiëntenorganisaties betreffende beleid en behandeling.
- Alle expertisecentra dienen aangesloten te worden op een landelijke database/netwerk waarbinnen ook informatie over symptomen, diagnostiek en behandelingsaspecten kan worden uitgewisseld.
- Onderzoekers en artsen moeten worden gestimuleerd om gegevens te bundelen in deze database met zowel een koppeling naar ieders behandelplan als koppeling naar internationale gegevens.
- Realiseer ook een voorziening voor die zeldzame aandoeningen, die te zeldzaam zijn voor een eigen expertisecentrum.
- Geef expertisecentra ook een rol in het standaardiseren van de landelijke laboratoriumdiagnostiek.
- Stimuleer dat de diverse expertisecentra ook kennis delen ten aanzien van symptomen en verschijnselen, die bij andere zeldzame aandoeningen voorkomen.
- Om meer weesgeneesmiddelen te kunnen ontwikkelen moet worden gezocht naar wegen om biofarmaceutische bedrijven toegang te geven tot bepaalde gegevens van patiënten, artsen en expertcentra zodat onderlinge (gecontroleerde) uitwisseling van gegevens mogelijk wordt.
- Zorg ervoor dat de expertisecentra onderdeel zijn van Europese referentienetwerken, zodat deskundigheid ook op Europees niveau wordt gebundeld.
- Benut de mogelijkheden van internet voor (wereldwijde) uitwisseling van data tussen expertisecentra en diagnostiek op afstand.

Financieringsaspecten

- Benut de Wet Bijzondere Medische Verrichtingen voor de financiering van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen.
- Zorg ervoor dat ook de infrastructuur die nodig is voor cascadescreening van genetische zeldzame aandoeningen wordt vergoed.
- Zorgverzekeraars dienen de zorg alleen te contracteren bij expertisecentra die aan de (in ontwikkeling zijnde) normen voor expertisecentra voldoen.

EUROPLAN recommendations

Aanbevelingen zoals opgenomen in het Europlan rapport naar aanleiding van de Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen

Methodology and Governance of a National Plan

Aspects related to individual care

- Pay attention to:
 - timely diagnosis;
 - improvement of timely reference to the right medical expert;
 - the (psycho-)social aspects of living with a rare disease;
 - transition of care during life-time, especially from paediatrician to adult medical care.

Policy aspects

- The coordinating role of the Dutch Steering Committee on Orphan Drugs – ending itself as a governmental committee by the end of 2011 – must be continued to support the development of the National Plan and to quarantine the alignment of the actions of all national stakeholders. A separate commission, dedicated to speed up the development of the National Plan, could be an option.
- Stimulate a proper classification of rare diseases in the National Plan for Rare Diseases.
- Take care of the structured collection of data at both national and international level.
- Formulate indicators to monitor the implementation of the National Plan.
- Guarantee the involvement of patient organizations in the development and implementation of the and support them in that role.
- The National Plan should be signed by all involved parties.
- The National Plan must connect to the National Plans of the other EU member states.
- The National Plan must be future-proof. The government and policy makers must pay more attention to the long-term sustainability and should guarantee a co-ordination structure.

Financial aspects

- Financing of health care for rare diseases must be based upon standards of care, applied in centres of expertise.
- Health assurance companies should confirm their earlier expressed willingness to finance the health care for rare diseases based upon standards of care, applied in centres of expertise. This holds also for other stakeholders, like NFU (academic hospitals), VWS (Dutch Health Department), NZA (national health supervisory body) and CVZ (national body that determines what basic health care must be in the packets of the health insurance companies).

Standards of care

Aspects related to individual care

- Standards of care must stimulate the personal involvement of the patient with his/her treatment as well as his/her ownership of medical data in a 'Personal Health Record'.
- By definition, standards of care must be holistic and be multidisciplinary and integrated of character, including family elements, transition, self-management, revalidation, psychological care etc. Also other policy instruments should stimulate this holistic approach.
- Standards of care (and financing elements like DBCs - Diagnose Treatment Combinations) must include care from cradle to grave.
- Health professionals must be stimulated to take up a more responsible role in the organisation of care for the individual patient.

Policy aspects

- Apart from aspects related to individual care that are the main part of the standards of care, standards related to the national coordination and organisation of the health care related to a specific rare disorder, are as important. These elements should therefore be worked out in relation to each other.
- The current Dutch meta-standard of care should be worked out, with flexibility, in general and disease specific modules.
- Best practices must be exchanged in a structural way.
- In the process of developing consensus based standards of care, the interaction between patients (organisations) and medical professionals must be facilitated, if needed with the help of an independent person or organisation.
- Pay attention to, and leave room for, both diversity and minorities.
- Create a co-ordination point or platform for the realisation, authorisation, implementation and evaluation.
- Standards of care should be evaluated and updated by both patients (organisations) and medical professionals.
- When developing standard of care, don't forget the international context and pay attention to foreign standards of care and foreign disease experts.

Financial aspects

- A national framework for the financing of standards of care must be developed.
- Integrated care must also contain elements of knowledge-management.
- Make (the financing of) medical (orphan) devices and (orphan) drugs part of the standards of care to guarantee both continuity and the right context of use.

Centres of expertise

Aspects related to individual care

- Centres of expertise should deal with integrated care, including social aspects.
- In an expertise network, diagnosis should be centralised. Treatment may be organised otherwise.

Policy aspects

- Realise an infrastructure for the centres of expertise that guarantees financing, cooperation, knowledge management and continuity.
- The development of centres requires national coordination. This should not be in the hands of the academic hospitals or their umbrella organisation (NFU) themselves.
- Medical professions within centres of expertise should in the first place feel responsible for quality monitoring, also towards each other. In addition, quality control of the centres must involve the patient, government, hospital and health assurance companies.
- A central certification of the centres must be set up.

- Each centre must:
 - work multidisciplinary;
 - combine care with research;
 - be a contact point for patients, parents and families;
 - co-operate with patient organisations concerning governance and treatment policy.
- All centres must be connected to a national database for registration of, amongst others, symptoms, diagnostic and treatment parameters.
- Medical investigators and doctors must be stimulated to bundle their data in this national database and allocate this data to both individual treatment plans and international data.
- Realise a centre or service for the ultra-rare disorders that are too rare for their own, independent centre of expertise.
- The centres should also deal with the national/European standardisation of laboratory diagnostics.
- Stimulate centres dealing with different disorders to exchange on symptoms, complaints etc.
- To stimulate the research and development of orphan drugs, one should seek for ways to give biopharmaceutical companies controlled access to patient data in expert centres and the centres to industry data.
- To exchange expertise, national centres of expertise must always be connected to European reference networks.
- Make better use of the internet to exchange data and for diagnosis by other (foreign) experts.

Financial aspects

- Make use of the Dutch law concerning special medical treatments (Wet Bijzondere Medische Verrichtingen) to finance the centres.
- The infrastructure that is needed for structural cascadescreening of several (rare) genetic disorders must be financed at a national level.
- In the (near) future, health assurance companies must only finance (treatment in) centres that work according to the quality standards that are currently developed (amongst others by the Stuurgroep WGM).

Deelnemers Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen

dhr. Ton Akkermans (Neurofibromatose Vereniging Nederland) • dhr. Joop Baars (VSOP) • mw. Francis Bach Kolling (BVN-werkgroep erfelijke borst- en eierstokkanker) • mw. Soroya Beacher (Oscar Nederland) • mw. Marga Beckers (RIVM/Centrum Jeugdgezondheid) • dhr. Jan Beijer (Laposa) • dhr. Ruud Berger (UMCU) • mw. Annet van Betuw (Van Betuw Advies) • mw. Marieke Biegstraaten (SPHINX, Amsterdam Lysosome Center) • mw. Diane Black (Foetaal Alcohol Syndroom Stichting) • mw. Jacqueline van Blitterswijk (Vereniging van Huntington) • dhr. Bert Boer (CVZ) • mw. Marjolein de Booy (NPCF) • mw. Carolien Bouma (NFU) • mw. Marloes Boutkan (MPD stichting) • mw. Silvia van Breukelen (VSOP) • mw. Judith Carlier (VUMC / Orphanet) • mw. Irene Caubo (NFVN) • mw. Elmas Citak (Oscar Nederland) • dhr. Jeroen Crasborn (Agis Zorgverzekeringen) • mw. Maud Creemers (Genzyme) • mw. Willie van Delft (NVPD) • mw. Monica Denneman (MPD-stichting) • dhr. Marcel Dijkgraaf (AMC) • mw. Lilian ter Doest (Nederlandse Rett Syndroom Vereniging) • dhr. Gerard Engel (FBG) • mw. Saskia Gischler (Sophia Kinderziekenhuis) • dhr. Bert Gootjes (Vereniging Anusatriesie) • mw. Sandra Goren (Patiënt en Zorg, advies en begeleiding) • dhr. Johan Hanstede (BioFarmind) • dhr. Jacob Hofdijk (VWS) • mw. Anja Horemans (VSN) • dhr. Jaap Hotting (FSIGN) • mw. Jolanda Huizer (Stuurgroep WGM) • dhr. Aad van Ijperen (NVHP) • dhr. Hans Jonker (Ondersteuningsburo patiëntenorganisaties) • mw. Fiona Kerkvliet (CMTC-OVM) • mw. Patricia Klijn (Novartis) • mw. Nel Koetsier (MD Vereniging) • dhr. Herman ten Kroode (Stichting BETER) • dhr. Henk-Willem Laan (Stichting MSS Reseach Foundation) • dhr. Frits Lekkerkerker (Stuurgroep WGM) • mw. Ruth Fokje Leuven (patiëntenvertegenwoordiging) • mw. Mirjam Mann (Eurordis) • mw. Maria Martens (VSOP) • mw. Marieke van Meel (VSOP) • mw. Ine van Meijeren (Stichting LAM-Nederland) • mw. Hanneke Meijers-Ijsselstijn (Erasmus MC – Sophia) • mw. Anneroos Meyboom (Vereniging van Huntington) • dhr. Eric Onland (Galactosemie Vereniging Nederland) • dhr. Cor Oosterwijk (VSOP) • mw. Petra van Overveld (LUMC) • mw. D. Peerenboom (Oscar Nederland) • dhr. Paul Peters (Dutch Senate) • mw. Lynne van Poelgeest-Pomfret (Interstitiele Cystitis Patiëntenvereniging) • dhr. Bernard Reuser (VSOP/Erfocentrum) • dhr. Harrie Seeverens (Ministerie van VWS) • mw. Liesbeth Siderius (SSSH) • dhr. Cees Smit (RGO) • dhr. Cor Spreeuwenberg (Platform Vitale Vaten en ZonMw Coördinatie-platform Zorgstandaarden) • mw. Andrea Stiene (St. AA&PNH Contactgroep) • mw. Loes Stockmann (Najjar stichting) • mw. Fenneke van Swigchum (Erfocentrum) • mw. Margriet Terwindt (Najjar Stichting) • mw. Thea van Veldhuizen (Organisatie/VSOP) • dhr. Jan Verschuuren (ISNO) • mw. Gepke Visser (WKZ/UMCU) • mw. Adriana Visser-de Jong (Patiëntenvertegenwoordiging) • mw. Anne-Miek Vroom (Vereniging Osteogenesis Imperfecta) • dhr. Gerard Wagemaker (Erasmus MC) • mw. Sonja van Weely (Stuurgroep WGM) • dhr. Frits van Werven (BVN, Werkgroep Borstkanker bij mannen) • dhr. Anton de Wijer (VSOP) • mw. José Willemse (VSOP) • dhr. Dennis Willemsen (Nina Foundation) • mw. Ineke Zwetsloot-Bruijninckx (Nederlandse Hypofyse Stichting)

PRECONFERENCE PAPER

Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen

19 november 2010

Eden Babylon hotel, Den Haag

Inleiding

Op 19 november 2010 organiseert de VSOP een nationale conferentie over het nationaal plan voor zeldzame aandoeningen, als onderdeel van een werkpakket van het Europese project EUROPLAN (www.europlanproject.eu). Dit werkpakket staat onder leiding van Eurordis, de Europese patiëntenkoepelorganisatie voor zeldzame aandoeningen. De VSOP vertegenwoordigt Eurordis in Nederland als nationale alliantie voor zeldzame ziekten. In 15 andere landen vindt een dergelijke conferentie plaats die ook georganiseerd wordt vanuit een locale of landelijke patiëntenvereniging of nationale alliantie¹. De bijeenkomsten worden dus allen georganiseerd vanuit de patiëntenorganisaties, maar hebben als doel het debat over de ontwikkeling van een nationaal plan (of nationale strategie) voor zeldzame aandoeningen tussen alle locale of landelijke betrokken veldpartijen te stimuleren.

Het EUROPLAN project is een samenwerking van 31 landen en Eurordis. De coördinatie is in handen van het Nationaal Centrum voor zeldzame ziekten (in het Instituto Superiore di Sanità) in Italië. Het project is gefinancierd door de Europese Commissie (DG Gezondheid en Consumenten). Het belangrijkste doel van het EUROPLAN project is om nationale instanties te voorzien van ondersteunende instrumenten voor de ontwikkeling en uitvoering van nationale plannen (of strategieën) voor zeldzame ziekten. Hiervoor is een leidraad ('guidance document') ontwikkeld.

De coördinatie van het werkpakket waarin de leidraad is ontwikkeld is in handen van ZonMw en de Stuurgroep WGM. De finale versie van de leidraad wordt begin 2011 vastgesteld naar aanleiding van de uitkomsten van de nationale conferenties in de diverse landen. Het is aan te raden om de volledige leidraad met aanbevelingen (die in het Engels is opgesteld) ter voorbereiding van de Nederlandse conferentie te lezen (deze is te vinden via de website van de VSOP). Daarnaast vindt u - om het wat makkelijker te maken - in deze notitie informatie uit deze leidraad en informatie over overige relevante activiteiten en organisaties in relatie tot de onderwerpen die worden besproken op 19 november.

Introductie op de leidraad van EUROPLAN

De leidraad (Guidance document: Recommendations for the development of national plans for rare diseases) beschrijft de problematiek van mensen met een zeldzame aandoening en de noodzaak voor gecoördineerde actie teneinde de situatie van mensen met een zeldzame aandoening (in Europa) te verbeteren. Het document is tot stand gekomen via diverse internationale bijeenkomsten en schriftelijke rondes, waarin zowel patiënten, wetenschappers, behandelaars en beleidsmakers participeerden. De leidraad van EUROPLAN beschrijft zeven gebieden (area's) die in overeenstemming zijn met de beschreven terreinen in de Aanbevelingen van de Raad (juni 2009)².

Deze zeven gebieden zijn:

1. Plannen en strategieën op het terrein van zeldzame aandoeningen.
2. Adequate definitie, codering en inventarisatie.
3. Onderzoek op het terrein van zeldzame aandoeningen.
4. Expertisecentra en Europese referentienetwerken.
5. Verzamelen van expertise op Europees niveau.
6. Emancipatie en versterking van patiëntenorganisaties.
7. Duurzaamheid.

¹ Bulgarije, Denemarken, Duitsland, Frankrijk, Griekenland, Hongarije, Ierland, Italië, Kroatië, Luxemburg, Roemenië, Spanje, Verenigd Koninkrijk en Zweden

² Deze aanbevelingen van de Raad betreffende het optreden op het gebied van zeldzame ziekten (2009/C 151/02), zijn ondertekend door de minister van Volksgezondheid (in NL minister Klink) op 8 juni 2009 (http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm).

In de leidraad wordt binnen elk gebied een aantal mogelijke activiteiten beschreven. In een kader boven elk van de zeven gebieden worden de aanbevelingen van de Raad weergegeven. Aan het einde van elk gebied worden de EUROPLAN aanbevelingen gegeven. Voor de onderwerpen die ter sprake komen tijdens de workshops op 19 november wordt in dit document verwezen naar paragrafen in het EUROPLAN document die hier over gaan.

Algemene probleemstelling

Een van de belangrijke aanbevelingen voor de ontwikkeling van een nationaal plan is de huidige situatie en knelpunten in kaart te brengen. Op basis hiervan kunnen prioriteiten voor activiteiten worden gesteld. In Nederland heeft de Madurodamgroep (een nationaal multidisciplinair platform, voorgezeten door de VSOP) hierover vergaderd en geconstateerd dat voor zeldzame aandoeningen de zorg (en expertise over aandoeningen) nog teveel versnipperd is. Er is wel veel expertise over een scala van zeldzame aandoeningen aanwezig in Nederland en de medisch specialisten zijn goed opgeleid, echter de zorg voor volwassenen en kinderen met een zeldzame aandoening is nog onvoldoende gecoördineerd en onvoldoende ingericht op de behoeften van patiënten en ouders. Er is een gebrek aan samenhang, samenwerking en regie. Bovendien is er door het huidige gezondheidszorgsysteem te weinig aandacht voor de mens als geheel. Er is nog geen sprake van een integrale benadering waarbij maatschappelijk, sociaal en medische aspecten in zijn geheel worden meegenomen in een zorgplan van deze chronisch (vaak ernstig invaliderende) aandoeningen. De onderwerpen die op deze conferentie aan bod komen vormen elk een onderdeel van de mogelijke oplossingen van deze problemen en hangen daarom ook nauw met elkaar samen.

De conferentie op 19 november maakt deel uit van een set van drie bijeenkomsten. Op 18 november wordt een expertmeeting georganiseerd over 'vroegdiagnostiek' van zeldzame aandoeningen. Op 20 november organiseert de Stuurgroep WGM een bijeenkomst over het versterken van de stem van de mensen met zeldzame aandoeningen. Met behulp van de uitkomsten van deze bijeenkomsten zal de VSOP in samenwerking met haar leden, de Madurodamgroep en andere veldpartijen, zich sterk maken voor een allesomvattend nationaal plan dat recht doet aan de kwaliteit van de zorg en behandeling van mensen met een zeldzame aandoening in Nederland.

Doelstelling Nationale Conferentie

Uitdaging voor de conferentie op 19 november is om een set van aanbevelingen op te stellen voor het Nationale Plan en aandachtsgebieden te identificeren, voornamelijk voor de terreinen die op het programma staan. Er staan naast het algemene thema 'Strategie van een Nationaal Plan', drie inhoudelijke onderwerpen op het programma: Zorgstandaarden, Expertisecentra en Financiering.

Werkwijze workshops

Per workshop moet (1) het belangrijkste probleem/knelpunt worden geïdentificeerd, (2) daarop een ambitieuze aanbeveling worden geformuleerd en (3) de stakeholder benoemd worden die daar binnen het Nationale Plan Zeldzame aandoeningen verantwoordelijkheid voor zou moeten dragen. Als de tijd het toelaat, kunnen er meerdere aanbevelingen worden geformuleerd.

Binnen ieder workshop gaat men eerst in kleinere, zo divers mogelijke, groepen uiteen. Vervolgens worden onder leiding van beide workshopvoorzitters de uitkomsten geformuleerd ten behoeve van de plenaire rapportage. Indien men in meerderheid voor is, wordt een uitkomst aanvaard en extern gecommuniceerd als zijnde een uitkomst van de Nationale Conferentie.

Meer informatie, te downloaden van VSOP's intranet:

- Guidance document: Recommendations for the development of national plans for rare diseases
- Consultatiedocument Expertisecentra (versie oktober 2010)
- In november 2009 heeft de Europese commissie een Europees comité van deskundigen op het terrein van zeldzame ziekten ingesteld. Dit comité is de opvolger van de Rare Disease Taskforce en samengesteld uit vertegenwoordigers van de ministeries of instanties die verantwoordelijk zijn voor zeldzame ziekten, vertegenwoordigers van organisaties van de patiënten, de farmaceutische industrie en onderzoekers op het terrein van zeldzame ziekten (http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/experts_committee/detailed/index_en.htm).
- Op deze website vindt u de aanbevelingen van de Raad (9 juni 2009), informatie over Europlan en nationale plannen van een aantal landen (Frankrijk, Bulgarije, Griekenland, Spanje, Portugal en Tsjechië): http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm

Workshop Strategie

In het EUROPLAN project is de volgende definitie van een Nationaal Plan gegeven (leidraad, pag. 12):

“A National Plan or Strategy can be defined as a set of integrated and comprehensive health and social policy actions for rare diseases (with a previous analyses of needs and resources), to be developed and implemented at national level, and characterized by identified objectives to be achieved within a specific timeframe”.

Het ontwikkelen van een Plan of strategie voor zeldzame ziekten is een proces dat per lidstaat sterk kan verschillen. Zo kan een relatief klein land (qua oppervlakte of bewonersaantal) problemen ondervinden met het opzetten van registratiesystemen of aanwijzen van expertisecentra en is men nog meer aangewezen op samenwerking met andere landen. Aan de basis van een Nationaal Plan ligt ‘het bewustzijn’ of het bereiken van de consensus over gebieden en de activiteiten die noodzakelijk zijn voor het Plan. In sommige landen is de ‘awareness’ niet groot en is het van belang om eerst meer aandacht te vragen voor de problematiek van deze groep.

Om een Nationaal Plan of nationale strategie voor zeldzame ziekten te ontwikkelen zijn de volgende mogelijk te nemen stappen binnen EUROPLAN geïdentificeerd:

- a. beoordeling van de behoeften van de patiënt en de mogelijkheden binnen het gezondheidszorgsysteem;
- b. het opzetten van een mechanisme ter ondersteuning van nationaal plan of strategie;
- c. het opstellen van een plan of strategie;
- d. identificatie van de initiatieven en acties (tijdsplan);
- e. duurzaamheid;
- f. toezicht houden op de uitvoering en resultaten en eventuele herziening van het plan met de verschillende belanghebbenden.

Evenals de Raad (9 juni 2009) beveelt EUROPLAN aan om in de uitwerking van een Nationaal Plan een beperkt aantal prioritaire acties (tussen de 5 en 10) op te nemen. Uit reeds bestaande nationale plannen of strategieën blijkt dat de belangrijkste geïdentificeerde gebieden zijn:

- a. de erkenning van de specificiteit van zeldzame ziekten;
- b. informatie voor de patiënten en de samenleving;
- c. verbeterde toegang tot medische zorg, tijdige en juiste diagnose;
- d. verbeterde behandeling en toegang tot de benodigde medicijnen (bijvoorbeeld weesgeneesmiddelen);
- e. onderzoek;
- f. opleiding van gezondheidswerkers;
- g. patiënt empowerment;
- h. verbetering van de gezondheidszorg en gespecialiseerde sociale diensten.

De levensduur van de bestaande nationale plannen of strategieën is variabel, met een gemiddelde duur tussen drie en vijf jaar, maar ook een continu cyclisch proces zoals bijvoorbeeld in Spanje is gebeurd.

Opdracht

Identificeer de belangrijkste problemen/knelpunten bij het realiseren van het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen tussen nu en 2013, formuleer daarop ambitieuze aanbevelingen en geef aan aan welke partij(en) die moet(en) worden gericht.

Suggesties:

1. Wie is verantwoordelijk voor de totstandkoming?
2. De rol van de diverse veldpartijen.
3. Agendering richting overheid, politiek, gezondheidszorg en media.

Met name de uitkomsten van deze workshop zullen worden benut voor het afsluitende debat met panel en zaal.

Workshop Zorgstandaarden

Voor veel zeldzame aandoeningen zijn nationale en/ of internationale richtlijnen beschikbaar, deze kunnen dienen als basis voor indicatoren van zorgstandaarden. De zorgstandaard vormt een belangrijke basis voor de zorg en behandeling; zowel dicht bij huis als in een gespecialiseerd ziekenhuis/expertisecentrum. Er zijn diverse initiatieven op het terrein van de ontwikkeling van zorgstandaarden, vooral voor veel voorkomende aandoeningen zoals diabetes, COPD en hartfalen. Op de website de zorgstandaard in de praktijk (www.zorgstandaardindepraktijk.nl) wordt de volgende definitie gegeven:

“Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een op actuele en zo mogelijk wetenschappelijk onderbouwde inzichten gebaseerde functionele beschrijving van de multidisciplinair georganiseerde individuele preventie en zorg, ook inhoudende de ondersteuning bij zelfmanagement, voor een bepaalde chronische ziekte gedurende het complete zorgcontinuüm, als mede een beschrijving van de organisatie van de betreffende preventie en zorg en de relevante prestatie-indicatoren”.

ZonMw heeft op verzoek van het ministerie van VWS het Coördinatieplatform Zorgstandaarden ingesteld. Het platform heeft de opdracht een algemeen toepasbaar model voor zorgstandaarden te ontwikkelen dat voor elke chronische ziekte een zorgstandaard kan accommoderen. Deze ‘standaard voor zorgstandaarden’ - ook wel aangeduid als ‘integrale zorgstandaard’- moet zowel ziektespecifieke als generieke aspecten kunnen bevatten. Bovendien moet er ruimte zijn voor de beschrijving van de organisatiestructuur van het zorgproces (ketenorganisatie) en voor de beschrijving van de relevante gegevens op basis waarvan de prestatie-indicatoren kunnen worden afgeleid. Deze zorg concentreert zich voornamelijk in de 1^e lijn (zoals huisartsenzorg). Het model de ‘integrale zorgstandaard’ kan ook een aantal voor zeldzame ziekten geïmplementeerd worden. Belangrijke onderdelen van dit model zijn zelfmanagement, transparantie van kosten en kwaliteit. Voor aandoeningen als diabetes zal de huisarts de aangewezen coördinator zijn, in geval van zeldzame aandoeningen kan dat een medisch specialist zijn. Voor de zeldzame aandoening Cystic Fibrose (CF) start een proef om op basis van de voor CF ontwikkelde zorgstandaard een integrale zorg en behandelketen (en daaraan gekoppeld financieringssysteem) in de praktijk te toetsen. De ontwikkelingen rond de verbetering van de CF zorg (in een netwerk rond een CF centrum en gericht op de patiënt) passen conceptueel in het model van de zorgstandaard zoals hierboven beschreven. Het grote verschil is dat het om kleinere groepen gaat en om expertise die veel meer op Europees niveau verspreid is. Het CF model staat wereldwijd bekend als het model waarbij door samenwerking van patiëntenorganisaties en professionals kwaliteit getoetst en verbeterd kan worden. Daarnaast voert de VSOP in de periode 2009-2012 een project uit waarin zorgstandaarden voor diverse aandoeningen worden ontwikkeld (waaronder zeldzame aandoeningen) waarin het patiëntenperspectief adequaat is ingebracht en draagvlak heeft bij zowel de achterban (zorggebruikers), zorgaanbieders en zorgverzekeraars. Via het opstarten van de gesprekken met diverse veldpartijen over de zorgstandaard stimuleert de VSOP bovendien dat tegelijkertijd multidisciplinaire expertteams voor erfelijke, aangeboren en zeldzame aandoeningen tot stand komen volgens erkende (internationale) definities en criteria.

Ook andere patiëntenorganisaties ontwikkelen zorgstandaarden voor de aandoeningen die onder hun vereniging vallen, zoals bijvoorbeeld voor stofwisselingsziekten.

In de EUROPLAN leidraad komen zorgstandaarden (hier genoemd: Healthcare Pathways) ter sprake bij Area 4 over expertisecentra. (zie 4.5 pag. 46-47). Zorgstandaarden worden hier omschreven als gestructureerde multidisciplinaire zorgplannen ter ondersteuning van de zorg en behandeling van de aandoening. Door gebrek aan consensus en expertise zijn richtlijnen en zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen schaars. Daarom beveelt EUROPLAN aan om zorgstandaarden te baseren op nationale en internationale best practises en bestaande expertise.

Opdracht

Identificeer het belangrijkste probleem/knelpunt betreffende zorgstandaarden in relatie tot zeldzame aandoeningen, formuleer daarop een ambitieuze aanbeveling en geef aan welke partij daar binnen het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen verantwoordelijkheid voor zou moeten dragen.

Suggesties:

1. Stimuleren ontwikkeling zorgstandaarden.
2. Daadwerkelijk multidisciplinaire samenwerking bij implementatie.
3. Het aantal zeldzame aandoeningen waarvoor een standaard nodig is.
4. De rol van de patiëntenorganisatie.
5. Financiering van de ontwikkeling en implementatie van zorgstandaarden.

Workshop Expertisecentra

Zorgstandaarden en expertisecentra liggen in elkaars verlengde. Zolang er onvoldoende op papier staat waaruit de diagnose, zorg en behandeling van een specifieke aandoening moet bestaan, is ook onvoldoende duidelijk welke expertise of welke (medische) experts nodig zijn voor de vorming van een expertisecentrum.

De Stuurgroep WGM heeft een document opgesteld over expertisecentra. Hiermee wil de zij de discussie over (criteria voor) expertisecentra stimuleren. Het is aan te raden om het consultatiedocument voor de conferentie te lezen³. Een expertisecentrum wordt gezien als een belangrijk instrument om onderzoek naar diagnose en de behandeling van zeldzame aandoeningen te bevorderen, kennis over zeldzame ziekten te verbeteren en kwaliteit van zorg te verhogen. De Stuurgroep vindt het actief verzamelen van gegevens over de aandoening en deze te delen met anderen een centraal onderdeel van een expertisecentrum (in de vorm van onderzoek en onderwijs). Iedereen kan commentaar op het consultatiedocument aanleveren bij de stuurgroep, bovendien zijn voorbeelden van bestaande expertisecentra in Nederland ook welkom.

Het einddoel van het door de Stuurgroep opgestelde document, is te komen tot een aanvaardbaar en realistisch model voor expertise op het terrein van zeldzame aandoeningen in Nederland. De Stuurgroep zal hierover een advies uitbrengen aan het ministerie van VWS (met daaraan gekoppeld een adequaat bekostigingsmodel). In het consultatiedocument wordt een onderscheid gemaakt tussen verschillende vormen van expertise. Een expertisecentrum kan ook uit een samenwerkingsverband bestaan, gevestigd op verschillende locaties (virtueel centrum). Echter de uitwisseling van kennis en informatie (en patiëntgegevens) is in zo'n geval cruciaal voor het in stand houden en uitbouwen van de expertise. Het is verder voorstelbaar dat er voor een specifieke aandoening helemaal geen expertisecentrum in Nederland blijkt te zijn, maar wel een of meer expertiseteams of behandelteams. Afhankelijk van de ernst van de aandoeningen en het aantal patiënten in Nederland zal een verfijnde differentiatie in expertise en gespecialiseerde zorg en behandellocaties noodzakelijk zijn. (Zie voor meer informatie het consultatiedocument).

³ www.vwsop.nl of www.weesgeneesmiddelen.nl

Criteria voor expertise (uit het consultatiedocument van de Stuurgroep WGM):

- Binnen het centrum is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep.
- De kennis en ervaring met onderzoek en patiëntenzorg is (of wordt) in de loop der jaren opgebouwd.
- Het centrum is *het* kenniscentrum en fungeert als informatieloket en vraagbaak voor beroepsbeoefenaren en patiënten en hun familie.
- Het centrum is -indien relevant voor de specifieke zeldzame aandoening- in staat tot het leveren van hoog gespecialiseerde complexe patiëntenzorg met een multidisciplinair team.
- Het centrum is -indien relevant- in staat tot gespecialiseerde verrichtingen zoals operaties of specifieke (genetische) diagnostiek en bijbehorende genetische counseling.
- (Basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening is een van de speerpunten van het centrum. De kwaliteit van onderzoek blijkt uit publicaties. Bij voorkeur is er een hoogleraar verbonden aan het centrum; Indien het expertisecentrum niet gevestigd is in een academisch ziekenhuis (maar bijvoorbeeld in een STZ ziekenhuis) dient er een sterke samenwerking te zijn met het fundamenteel onderzoek in een ander ziekenhuis/universiteit in Nederland of daar buiten⁴.
- Er zijn aantoonbare buitenlandse contacten op het terrein van wetenschappelijk en klinisch en/of sociaal wetenschappelijk onderzoek.
- Het centrum draagt zorg voor na- en bijscholing en opleiding van nieuwe experts en de overdracht van kennis bijvoorbeeld vanuit de kindergeneeskunde naar de volwassenenzorg.
- Vanuit het centrum levert men inbreng bij de ontwikkeling van zorgstandaarden/richtlijnen samen met de relevante patiëntengroep en in overeenstemming met Europese of wereldwijde ontwikkelingen.
- De gegevens van (Nederlandse) patiënten worden verzameld in (of in samenwerking met) het centrum.
- Om kennis en ervaring te vergroten wordt in het centrum een minimaal aantal patiënten gezien (of behandeld) passend bij de prevalentie of bij de benodigde mate van multidisciplinaire zorg van de aandoening.
- De uitslagen van controle onderzoek en behandeling worden verwerkt in een database. De gegevens uit deze database sluiten aan bij een landelijke of liefst Europese registratie.
- Het centrum is bereid tot visitatie.
- Het centrum garandeert continue bereikbaarheid (per e-mail of telefoon).
- Het centrum heeft de steun van de Raad van Bestuur.

Voor de implementatie stelt de stuurgroep voor een onafhankelijk orgaan in te stellen waarin in ieder geval patiëntenorganisaties en beroepsgroepen participeren. Het aanwijzen, monitoren, evalueren (en hieraan gekoppeld het financieren van de centra) is een taak van zo'n orgaan.

Binnen de EUROPLAN leidraad vallen de expertisecentra onder Area 4 (pag. 41-50).

De criteria zoals hierboven beschreven zijn mede afgeleid van internationale criteria zoals die ook in de EUROPLAN leidraad staan beschreven. Gezien de verschillen tussen diverse landen is er in heel Europa een grote verscheidenheid in het aanwijzen en evalueren van landelijke en/of regionale expertisecentra. Een van de aanbevelingen van EUROPLAN is dat men een goed gedefinieerde methode (criteria) moet ontwikkelen om expertisecentra aan te wijzen, maar vooral ook te evalueren. Expertisecentra dienen langdurige kwaliteit van zorg te garanderen en de informatie over de centra moet toegankelijk zijn voor het publiek. Ook wordt binnen EUROPLAN opgemerkt dat expertise zelf ook kan reizen en dat expertisecentra onderdeel moeten uitmaken van een nationaal en internationaal netwerk. Gezien de huidige digitale ontwikkelingen wordt het uitwisselen en delen van kennis makkelijker (zie ook alinea 63, pagina 46 van de leidraad).

⁴ Niet voor elke zeldzame aandoening zal het basaal wetenschappelijk onderzoek in Nederland plaatsvinden, toch wil de Stuurgroep WGM stimuleren dat expertisecentra voor zeldzame aandoeningen een sterke verbinding hebben met onderzoek in binnen en buitenland (hierin participeren), omdat dit het opdoen van nieuwe kennis over de aandoening stimuleert. Het inzetten van deze kennis en uitgebreide expertise zal ten goede komen aan de kwaliteit van de zorg en behandeling.

Opdracht

Identificeer het belangrijkste probleem/knelpunt betreffende expertisecentra in relatie tot zeldzame aandoeningen, formuleer daarop een ambitieuze aanbeveling en geeft aan welke partij daar binnen het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen verantwoordelijkheid voor zou moeten dragen.

Suggesties:

1. De landelijke regie.
2. Aandoeningen die te zeldzaam zijn voor een expertcentrum.
3. De relatie tussen centrale en perifere zorg.
4. Continuïteit.
5. Kwaliteit(scontrole).
6. Crossborder care: toegang tot expertcentra met een Europese functie.
7. Relatie onderzoek – zorg binnen een expertcentrum.
8. Individuele zorgcoördinatie.

Workshop Financiering

Financiële aspecten kunnen betrekking hebben op alle onderdelen van de zorg en behandeling van mensen met een zeldzame aandoening, of het nu gaat om het doen van onderzoek, de vergoeding van weesgeneesmiddelen of het bekostigen van ketenzorg of van een expertisecentrum. Op 19 november zal de focus liggen op de financiële aspecten die samenhangen met de grotere rol van zorgstandaarden en expertisecentra in de toekomst.

In de EUROPLAN leidraad wordt wanneer het gaat om financiën vaak gesproken over resources (bronnen), dit is breder dan alleen financiën. Het betreft hier ook menskracht, infrastructuur of bepaalde subsidie-instrumenten die kunnen worden ingezet om de gewenste doelen te bereiken.

Binnen de EUROPLAN leidraad worden financiële aspecten ook benoemd onder Area 7: Sustainability (duurzaamheid). Zo is het mogelijk om (zie 7.3) voor onderdelen van een nationaal plan Europese subsidie aan te vragen.

Opdracht

Identificeer het belangrijkste probleem/knelpunt betreffende de financiering van zorg en onderzoek van zeldzame aandoeningen, dit mede in relatie tot de ontwikkelingen op het terrein van zorgstandaarden en expertisecentra. Formuleer daarop vervolgens een ambitieuze aanbeveling en geef aan welke partij daar binnen het Nationale Plan Zeldzame Aandoeningen verantwoordelijkheid voor zou moeten dragen.

Suggesties:

1. De financiële relatie tussen zorgstandaarden en expertisecentra.
2. Financiering preventief onderzoek.
3. Hoe goede zorg niet per se duurder zorg kan zijn.
4. Financiering loongerelateerd onderzoek.

Overzicht van gebruikte afkortingen

AMC	Academisch Medisch Centrum
BBMRI	Biobanking and Biomolecular Research Infrastructure
CBG	College ter Beoordeling Geneesmiddelen
CJG	Centrum Jeugd en Gezin
COPD	Chronic Obstructive Pulmonary Disease
CVB	Centrum voor Bevolkingsonderzoek
CVZ	College Voor Zorgverzekeringen
DBC	Diagnose Treatment Combinations
DDRMD	Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases
DCTF	Dutch Clinical Trial Foundation
EPF	European Patient Forum
EFGCP	European Forum Good Clinical Practice
EGAN	Patients Network for Medical Research and Health
EUCERD	European Community of Experts on Rare Diseases
Federa / FMWV	Federatie van Medische Wetenschappelijke Verenigingen
FH	Familiaire Hypercholesterolemie
Fonds PGO	Fonds Patiënten Gehandicapten en Ouderen
GRIP	Global Research In Paediatrics
ICD-codes	International Classification of Diseases-codes
IMI	Innovative Medicines Initiative
JGZ	Jeugd GezondheidsZorg
KNMP	Koninklijke Nederlandse Maatschappij ter Bevordering der Pharmacie
LQTS	Lange QT interval Syndroom
MCRN	Medicines for Children Research Network
MD	MultiDisciplinair
MR/MCA syndroom	Mental Retardation / Multiple Congenital Anomaly syndroom
NFK	Nederlandse Federatie voor Kankerpatiëntenorganisaties
NFU	Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra
NHG	Nederlands Huisartsen Genootschap
NPV	Nederlandse PatiëntenVereniging
NZA	Nederlandse Zorg Autoriteit
PGD	Preïmplantatie Genetische Diagnostiek
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
SEO	Structureel Echoscopisch Onderzoek
STC	Silvia Tóth Centrum
STZ	Samenwerkende Top Ziekenhuizen
STOEH	Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie
UMC	Universitair Medisch Centrum
VKGN/VKGL	Vereniging Klinisch Genetici Nederland/ Vereniging Klinisch Genetische Laboratorium- diagnostiek
VLCAD	Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties
VTO	VroegTijdige Onderkenning
VWS	Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport
WBMV	Wet op Bijzondere Medische Verrichtingen
WGA	Whole Genome Analysis
(Stuurgroep) WGM	(Stuurgroep) WeesGeneesMiddelen
WHO	World Health Organization
WKZ	Wilhelmina KinderZiekenhuis
WMO	Wet Maatschappelijke Ondersteuning
ZZC	Zeldzame Ziekte Centra

COLOFON

Verslag Nationale Dagen Zeldzame Aandoeningen

Een uitgave van VSOP

VSOP

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

Nederland

T +31 (0)35 603 40 40

F +31 (0)35 602 74 40

E vsop@vsop.nl

I www.vsop.nl

Bank Fortis 24.03.17.513

Kamer van Koophandel 40506395 , Amersfoort

Niets van deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

© VSOP, Soest 2011