



V S O P

PATIËNTENKOEPEL VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

ZELDZAAM GEORGANISEERD

Een visie voor de organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen



INHOUD

INLEIDING	3
1. DE PATIËNT CENTRAAL	4
PASSENDE ZORG.....	4
INTEGRALE ZORG.....	5
2. EXPERTISECENTRA	6
VINDBAARHEID	6
CONCENTRATIE EN SPREIDING	6
BEKOSTIGING	7
PATIËNTENORGANISATIE EN EXPERTISECENTRUM	7
3. NATIONALE SAMENWERKING	9
TIJDIGE DIAGNOSE EN DOORVERWIJZING	9
KENNISDELING	9
NETWERKZORG.....	10
ZORGPADEN.....	13
4. EUROPESE SAMENWERKING	14

INLEIDING

Een aandoening is zeldzaam wanneer deze bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voorkomt. Er zijn meer dan 7.000 verschillende zeldzame aandoeningen met een grote impact op de gezondheid, kwaliteit van leven en levensjaren. Dit treft zo'n 1,2 miljoen Nederlanders.

Het [Visiedocument 'Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030'](#) en het VSOP-Meerjarenbeleidsplan 'Toekomst voor zeldzaam' formuleren doelstellingen op het terrein van onderzoek en zorg voor zeldzame aandoeningen. Beide sluiten aan op [Europese doelstellingen](#). In het voorliggende visiedocument werkt de VSOP de doelstellingen van beide documenten op het gebied van de organisatie van zorg nader uit. Relevante ontwikkelingen, met name het [Integraal Zorg Akkoord \(IZA\)](#) worden daarin meegenomen.

De zeldzaamheid van de aandoeningen vraagt om specifieke maatregelen gericht op het bevorderen van expertise bij zorginstellingen en individuele zorgverleners. Met het oog daarop vormde de aanwijzing van de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA's) de afgelopen jaren de kern van het Nederlandse overheidsbeleid op het gebied van zeldzame aandoeningen. **ECZA-netwerken** en landelijke (of regionale) **zorgnetwerken** dienen nu beleidsprioriteit te krijgen en vormen dan ook rode draad in dit visiedocument.

De vele verschillende zeldzame aandoeningen, de complexiteit van het zorgveld en uiteenlopende belangen maken samenhangend beleid en regie noodzakelijk. De huidige versnippering vraagt om een integrale nationale strategie voor zeldzame aandoeningen. De afwezigheid daarvan zet Nederland op achterstand binnen Europa, dat oproept tot actualisatie en integratie van nationaal en Europees beleid:

- *Integrate and sustain EU and national plans and strategies for rare diseases on a long-term basis.*
 - *Update and reinforce the last rare disease strategy from 2008/2009, to prepare better for the next 10-15 years and the continued challenges in terms of genomics, technology and scientific advances.*
- [\(Czech Presidency Call to Action to Member States\)](#)

Het voorliggende visiedocument 'Zeldzaam georganiseerd' is een "levend" document dat periodiek wordt geüpdate aan de hand van actuele ontwikkelingen en nieuwe inzichten. Reacties zijn zeer welkom!

1. DE PATIËNT CENTRAAL

PASSENDE ZORG

Iedere patiënt met een zeldzame aandoening moet er op kunnen rekenen dat de zorg wordt afgestemd op zijn situatie: “Passende zorg is waardegedreven, komt samen met en rondom de patiënt tot stand, vindt plaats op de juiste plek en gaat over gezondheid in plaats van ziekte” (IZA). Naast generieke standaarden dient er oog te zijn voor de diversiteit van zorgbehoeften en de kwaliteit van het leven mét de aandoening. Veel zorgpaden en richtlijnen focussen op de medische zorg en missen de aandacht voor het sociale domein: werk, inkomen, school, hulpmiddelen, psychosociale ondersteuning van naasten/gezin etc. Informatievoorziening, ondersteuning en advisering ontbreken, terwijl dit voor patiënten en naasten cruciaal is. De VSOP bepleit dat dit een verplicht onderdeel wordt van het format voor zorgpaden dat gehanteerd wordt bij de beoordeling van expertisecentra.

Van relevante aspecten betreffende de persoonlijke situatie van de patiënt moeten de diverse zorg- en hulpverleners dus op de hoogte zijn. Dat is een belangrijk aandachtspunt voor de [regiebehandelaar](#). Deze medisch of verpleegkundig specialist is het eerste aanspreekpunt is voor de patiënt en ziet er op toe dat:

- de continuïteit en de samenhang van de zorgverlening rondom de patiënt worden bewaakt;
- er adequate informatie-uitwisseling en voldoende overleg is tussen betrokken zorgverleners;
- er één aanspreekpunt is voor het adequaat beantwoorden van vragen over de behandeling.

De regiebehandelaar dient deel uit te maken van een zorgnetwerk waarbinnen het ECZA zorgt voor het expertiseconsult en andere vormen van kennisoverdracht. In afwezigheid van een zorgnetwerk beperkt de regierol van de regiebehandelaar zich helaas meestal tot de eigen zorginstelling in plaats van het volledige zorgpad dat de patiënt doorloopt (de ‘patient journey’).

Om binnen een zorgnetwerk passende zorg te kunnen bieden zijn uitkomstmaten nodig: *“In een netwerk wordt op basis van diverse uitkomstmaten vastgesteld hoe de beste passende zorg vormgegeven wordt.”*(IZA). Voor veel zeldzame aandoeningen zijn er echter nog geen specifieke uitkomstmaten of PROM’s (Patient Reported Outcome Measures). Dat hangt samen met ontbrekende aandoeningsspecifieke Nederlandse richtlijnen en/of internationale *standards of care* en ontbrekend wetenschappelijk onderzoek om deze op te baseren. Toepassen of aanpassen van generieke PROM’s, met zowel medische als op kwaliteit-van-leven gerichte uitkomstmaten, kan vervolgens een plek krijgen in de beoordelingscyclus van de ECZA’s.

Om uitkomstmaten te kunnen meten zijn kwaliteitsregistraties waarin patiënten zijn geregistreerd op basis van hun diagnose, oftewel de ORPHAcodes. Er is recent een begin gemaakt met integratie van ORPHAcodes in de registratiesystemen van de ziekenhuizen. Koppeling met het Elektronisch Patiënten Dossier (EPD) voor medische data, en met de Persoonlijke Gezondheidsomgeving (PGO) voor kwaliteit-van-leven (QoL)-data, dienen te volgen. De nu ingezette registratie op basis van de Orphacode moet worden uitgebreid naar alle zorginstellingen, waaronder WLZ-instellingen, en zorgdomeinen (eerstelijnszorg, sociaal domein). Koppeling aan Europese (ERN) registers is noodzakelijk.

Als de ORPHAcodes in alle onderdelen van het zorgnetwerk wordt gehanteerd maakt dit de regiebehandelaar ook duidelijk of de patiënt op de juiste plek wordt behandeld. Daarnaast komen er dan ook landelijk betrouwbaardere data beschikbaar over het totaal aantal patiënten met een bepaalde zeldzame aandoening.

Ook voor patiënten met een zeldzame aandoening maar zonder concrete diagnose is er een ORPHAcodes: ORPHA:[616874](#) *Rare disorder without a determined diagnosis after full investigation*.

INTEGRALE ZORG

De zorg gedurende het hele leven van een patiënt dient een continuüm te zijn. Belangrijke momenten zijn overdracht van de ene zorginstelling naar de andere instelling of van de ene zorgverlener naar de andere zorgverlener. Vooraf dient men zich ervan te verzekeren dat de relevante kennis en kunde betreffende de zeldzame aandoening daadwerkelijk aanwezig zijn bij de volgende zorginstelling/zorgverlener.

Bij kinderen en jongeren is de zorgcoördinatie veelal in handen van een kinderarts met specifieke expertise. In geval van genetische syndromen betreft dit vaak een kinderarts EAA (erfelijke en aangeboren aandoeningen). Continuïteit van zorg, inclusief de psychosociale zorg, is extra belangrijk als een jongvolwassene wordt overgedragen aan de regiebehandelaar voor volwassenen. Het is daarom van belang dat de betrokken ECZA's de [Richtlijn Transitiezorg](#) een plek geven in het zorgpad, zodat iedere jongvolwassen patiënt daadwerkelijk ervaart dat de transitie goed verloopt. De kindzorg en volwassenzorg vinden idealiter plaats vanuit eenzelfde ECZA. Daar waar dat niet het geval is, is samenwerking in een ECZA-netwerk als eerste stap noodzakelijk en zou samengaan verkend moeten worden.

Schotten tussen de verschillende branches in de zorg leiden tot onduidelijkheid en bureaucratie en bemoeilijken de samenwerking. Versnippering leidt tot onnodige fysieke, emotionele en psychische belasting van patiënten. Een chronische zeldzame aandoening kan iemand sociaal en maatschappelijk kwetsbaar maken. Mede daarom is samenwerking tussen het medische en het sociale domein van belang. *“Om mensen waar nodig te ondersteunen bij hun sociale leven, gezondheid, participatie en omgang met hun gezondheid en kwetsbaarheid, is het essentieel dat er een goede verbinding is tussen de medische expertise (artsen), de verpleegkundige expertise (verzorgenden en verpleegkundigen) en de gemeentelijk sociale expertise (o.a. sociaal werkers en medewerkers publieke gezondheidszorg) en dat zij in staat worden gesteld om over de grenzen van wetten en deelsystemen (waaronder de zorgverzekeringswet) samen te werken.” (IZA)*

Uiteindelijk moet iedere patiënt kunnen zeggen: “Ik heb tijdig geweten, ben juist geïnformeerd, heb de voor mij juiste beslissingen kunnen nemen, leidend tot een correcte diagnose en toegang tot de best beschikbare expertise en zorg.”

2. EXPERTISECENTRA

Voor iedere patiënt met een zeldzame aandoening is gespecialiseerde multidisciplinaire zorg en begeleiding van groot belang. ECZA's combineren die multidisciplinaire zorg met wetenschappelijk onderzoek. Inmiddels zijn er onder [regie van de NFU](#) en in samenwerking met de VSOP ongeveer 300 Nederlandse ECZA's erkend door de minister van VWS. Erkenning is geen eindstation, maar een aanmoediging tot verdere zorgverbetering en wetenschappelijk onderzoek.

De ECZA-beoordeling vindt plaats op basis van [wettelijke eisen en indicatoren](#) vanuit zowel het medisch-wetenschappelijk perspectief, door medische referenten, als het patiëntenperspectief, door de besturen van patiëntenorganisaties. Een ECZA wordt voor vijf jaar erkend. De huidige procedure heeft een tijdelijk karakter en eindigt begin 2024. Het vervolg dient onderdeel te zijn van een meer permanente en bredere Nederlandse strategie voor de zeldzame aandoeningen en de volgende verbeterpunten te bevatten:

- Nadrukkelijk(er) toetsen op zorgcoördinatie, deskundigheidsbevordering, de vorming van ECZA-netwerken en zorgnetwerken.
- Formele aanwijzing van behandelcentra voor zeldzame aandoeningen (BCZA): centra met zorg op ECZA-niveau, maar zonder (voldoende) wetenschappelijk onderzoek om als zodanig te worden erkend.
- Meer transparantie en een betere informatiepositie van patiëntenorganisaties.

VINDBAARHEID

Veel ECZA's zijn onvoldoende zichtbaar en daardoor slecht vindbaar en voor zowel medici als patiënten, met name nieuwe patiënten en patiënten die niet zijn aangesloten bij een patiëntenorganisatie. Onnodige consulten en verkeerde behandeling en begeleiding kunnen het gevolg zijn. Het is belangrijk dat nieuw gediagnosticeerde patiënten standaard worden geattendeerd op de patiëntenorganisatie en het belang van aansluiting. Dat is vooral een taak voor zorgverleners in de ECZA's.

Voor patiënten met een aandoening zonder Nederlands ECZA en/of patiëntenorganisatie is het extra moeilijk om de weg naar de beste zorg te vinden. Betere zichtbaarheid en stroomlijning van landelijke informatiebronnen (Orphanet, Erfocentrum, VSOP, NFU, patiëntenorganisaties) is daarom noodzakelijk.

CONCENTRATIE EN SPREIDING

“In een netwerk wordt op basis van diverse uitkomstmaten vastgesteld hoe de beste passende zorg vormgegeven wordt. Concentratie van zorg is een van de middelen om dit te bereiken.” (IZA). Het IZA ziet concentratie van zorg echter voornamelijk als concentratie van complexe interventies, zoals operaties. Bij zeldzame aandoeningen betreft concentratie in de eerste plaats concentratie van patiënten (al is bij veel aandoeningen ook sprake van complexe interventies). Dit betekent: zo veel mogelijk patiënten met de aandoening per ECZA, per zorginstelling elders en per gespecialiseerde zorgverlener. Oftewel: niet te weinig maar ook niet teveel zorgaanbieders binnen een landelijk zorgnetwerk. Voor de meeste patiënten met zeldzame aandoeningen is reistijd ondergeschikt aan kwaliteit. Spreiding van zorglocaties (“dichtbij als het kan”) mag bij zeldzame aandoeningen dan ook niet ten koste gaan van kwaliteit.

Echter, als de aandoening leidt tot verlies van mobiliteit moet ook rekening gehouden worden met de bereikbaarheid van een ECZA, ook al bij de aanwijzing ervan. En een ECZA moet overwegen bepaalde zorg niet (langer) zelf aan te bieden als deze – nadrukkelijk met behoud van kwaliteit - ook in een perifeer centrum, dicht bij de patiënt kan worden aangeboden.

Steeds vaker stellen de Europese Referentienetwerken (hierna: ERN's) volumennormen op voor de aandoeningen die eronder vallen. Het is noodzakelijk dat ook de Nederlandse beroepsgroepen, de ECZA's

en de desbetreffende patiëntenorganisatie meegenomen worden in dit proces. De aantallen patiënten per ECZA en per zorgteam elders moeten in verhouding staan tot de omvang van de patiëntenpopulatie en de aard van de aandoening. Vanzelfsprekend dient daarbij ook rekening te worden gehouden met de betrouwbaarheid van data betreffende patiëntenaantallen.

Daar waar aandoeningspecifieke volumennormen ontbreken stelt de VSOP als vuistregel voor dat een ECZA of zorgteam aan tenminste 35% van de bekende patiënten zorg verleent, met een minimum van 200 patiënten. Nader uitgewerkt betekent dit het volgende:

- Minder dan 50 patiënten: één ECZA
- Minder dan 200 patiënten: één ECZA, bij uitzondering twee
- 200 - 600 patiënten: maximaal twee ECZA's
- 600 - 1000 patiënten: bij voorkeur twee ECZA's, maximaal drie
- Meer dan 1000 patiënten: minimaal 500 patiënten per ECZA.

BEKOSTIGING

De VSOP constateert dat de financiering van ECZA's niet in de pas loopt met de eisen die aan hen worden gesteld. De patiëntenzorg is afhankelijk van DBC's die vaak ontoereikend zijn voor complexe zeldzame aandoeningen zoals syndromen en multi-orgaan aandoeningen. Ook de psychosociale zorg staat onder druk. Het is de vraag of [aanpassingen](#) in de DBC-systematiek die de NZA per 2023 doorvoert een oplossing bieden. Een echelon overstijgende bekostiging dient de huidige locatie- en sectorgebonden bekostiging te vervangen. Een levensloopdossier en een levensloop-DBC kunnen dit ondersteunen.

Zaken die de directe patiëntenzorg overstijgen maar wel essentieel zijn om als ECZA te kunnen functioneren, zoals het opzetten en onderhouden van netwerkzorg en van patiëntenregisters, worden onvoldoende en niet structureel gefinancierd. Daarnaast is het wetenschappelijk onderzoek van ECZA's vrijwel volledig afhankelijk van projectsubsidies en de prioriteiten binnen hun afdelingen en instellingen

De VSOP is van mening dat zowel de overheid (VWS, NZA) als de ziekenhuiscoepels (NFU, STZ, NVZ) verantwoordelijk zijn voor adequate financiering van alle taken die verband houden met de wettelijke eisen waaraan de ECZA's dienen te voldoen. Een nadere uitwerking en concretisering van wat 'adequate financiering van alle taken' betekent, is noodzakelijk.

PATIËNTENORGANISATIE EN EXPERTISECENTRUM

Patiëntenorganisaties zijn partners van de ECZA's en de daaraan verbonden zorgnetwerken, zowel op het terrein van zorg als wetenschappelijk onderzoek. Uitgangspunten daarvoor zijn:

- 1) De relatie tussen ECZA(-netwerk) en patiëntenorganisatie betreft een langdurig partnerschap, met respect voor ieders rol en onafhankelijkheid.
- 2) Tussen ECZA(-netwerk) en patiëntenorganisatie is tenminste tweemaal per jaar overleg.
- 3) Bij een heraanvraag om als ECZA erkend te blijven, stemt het ECZA de aanvraag voor indiening af met de patiëntenorganisatie.
- 4) Alle informatie over onderzoek, onderwijs, voorlichting en zorg die in het belang kan zijn van patiënten, delen het ECZA(-netwerk) en de patiëntenorganisatie met elkaar, spontaan of op verzoek.
- 5) Het ECZA(-netwerk) en de patiëntenorganisatie stellen samen een onderzoeksagenda op.
- 6) Wanneer er meerdere ECZA's en/of patiëntenorganisaties bestaan voor eenzelfde (cluster van) aandoening(en), maken zij onderling afspraken om de samenwerking te stroomlijnen.

De VSOP zal inventariseren voor welke aandoeningen met een ECZA een patiëntenorganisatie ontbreekt en hoe de desbetreffende patiënten zich het beste kunnen organiseren: als zelfstandige organisatie, of door aansluiting bij een bestaande (inter)nationale organisatie voor een verwante (groep) aandoening(en).

Voor iedere zeldzame aandoening met een redelijk aantal Nederlandse patiënten dient er een Nederlands ECZA te zijn. Het is belangrijk de aandoeningen in kaart te brengen waarbij dat niet het geval is. Patiënten zouden dan vooralsnog verwezen moeten worden naar een ECZA (of BCZA) met aanpalende expertise. Daarvoor is landelijk overleg nodig, want erkenning voor een (ORPHA)cluster waarvan de desbetreffende aandoening deel uitmaakt, garandeert nog geen specifieke expertise voor die aandoening.

Ziekenhuizen en hun koepels dienen teams die de ambitie hebben erkend te worden als ECZA voor deze aandoeningen, daartoe aan te moedigen en te faciliteren, zowel op het terrein van zorg als onderzoek. Bij voorkeur betreft dat reeds bestaande ECZA's die erkend zijn voor een of meer verwante aandoeningen. Als onderzoeksmiddelen ontbreken kunnen zij alvast de zorg voor de desbetreffende patiënten op zich nemen.

Voor ultra-zeldzame aandoeningen, waarvoor wellicht nooit een Nederlands ECZA zal zijn, dient - in overleg met het gerelateerde ERN - een ander ECZA of een behandelcentrum aangewezen te worden dat in verbinding staat met een tenminste één buitenlands expertisecentrum (grensoverschrijdende zorg).

3. NATIONALE SAMENWERKING

In het huidige beleid met betrekking tot zeldzame aandoeningen ligt de nadruk op academische zorg in de umc's. Veel zorg en begeleiding vindt echter (ook) plaats in perifere ziekenhuizen en binnen andere zorgdomeinen: WLZ-instellingen, de thuiszorg en het sociale domein. Veel van deze zorg staat niet in verbinding met een ECZA, die daardoor onvoldoende worden geraadpleegd en waarnaar onvoldoende wordt doorverwezen.

TIJDIGE DIAGNOSE EN DOORVERWIJZING

Indien de diagnose buiten het ECZA wordt gesteld, dient de patiënt snel naar een ECZA doorverwezen te worden. De eerste- en tweedelijns zorg moet beter worden toegerust tot het signaleren van een mogelijke zeldzame aandoening en zij moeten zich bewust worden van belang van de ECZA's voor doorverwijzing.

Voor patiënten zonder diagnose, maar met het vermoeden van een zeldzame aandoening zijn gespecialiseerde diagnostische multidisciplinaire teams essentieel, met daarin brede deskundigheid vertegenwoordigd zoals een kinderarts EAA (erfelijke en aangeboren aandoeningen), een syndromeninternist, klinisch geneticus, zorgverleners op het gebied van de klachten etc. Van daaruit wordt vervolgens doorverwezen naar het juiste ECZA of een expert met brede kennis van het overkoepelend aandoeningencluster, zoals gedefinieerd in Orphanet en/of gehanteerd door het ERN.

Enkele Nederlandse ziekenhuizen werken samen in [Diagnose Onbekend](#). Dit diagnostisch netwerk richt zich vooral op kinderen met het vermoeden van een zeldzame aandoening bij wie nog geen diagnose kon worden gesteld, en ook op volwassenen met een onbekend genetisch syndroom. Het is bedoeld voor zorgverleners die rechtstreeks kunnen verwijzen naar of vanuit de tweedelijnszorg, zoals huisartsen, jeugdartsen, kinderartsen, Artsen-VG, (kinder-)psychiaters, internisten en overige medisch specialisten. Uitbreiding naar diagnostische centra, voor volwassenen is noodzakelijk.

KENNISDELING

Externe deskundigheidbevordering en kennisdeling behoren altijd tot de verantwoordelijkheid van een ECZA(-netwerk), ook als er nog geen sprake is van een formeel vormgegeven zorgnetwerk. Het is van belang dat kennisdeling zwaar weegt bij de (her)beoordeling van (kandidaat) ECZA's. De VSOP adviseert de Rijksoverheid dit als een verplichte indicator (eis) toe te voegen bij een toekomstige herziening van de beleidsvisie zeldzame aandoeningen van de Rijksoverheid.

Per 2023 is het 'expertiseadvies voor zeldzame aandoeningen' ingevoerd. "Met het expertise advies komt er een prestatie beschikbaar waarmee zorgverleners advies kunnen inwinnen bij een ECZA. Doel hiermee is om patiënten sneller te diagnosticeren, zoveel mogelijk dichtbij huis te behandelen en kennisoverdracht te faciliteren". (IZA).

De VSOP is van mening dat een expertiseadvies niet garandeert dat perifere zorggroepen en zorgverleners daadwerkelijk de vereiste kennis en kunde hebben. Een zorgverlener zal alleen een expertiseconsult aanvragen als deze zich realiseert waar en wanneer zijn kennis tekortschiet. Als die zelfkennis er niet is en men ten onrechte geen consult aanvraagt kan dit tot een verkeerde behandeling leiden. Om dat te voorkomen zijn omliggende zorgnetwerken nodig met (ook) structureler vormgegeven interactie en kennisuitwisseling.

Voor zorgverleners die slechts incidenteel zorg verlenen aan patiënten met een zeldzame aandoening is laagdrempelige toegang tot betrouwbare behandelinformatie belangrijk, aangeboden op de website van het ECZA(-netwerk) en ondersteund door het concept van 'de patiënt als informatiedrager'. Daarbij

attendeert de patiënt de zorgverlener op deze informatie, met een document dat geaccordeerd is door de beroepsvereniging, de medisch-wetenschappelijke vereniging en/of het ECZA, en de patiëntenorganisatie.

NETWERKZORG

De VSOP vindt dat er voor iedere zeldzame aandoening een structureel vormgegeven zorgnetwerk dient te zijn met het ECZA's of het ECZA-netwerk als kern en zichtbaarheid op internet voor patiënten en (verwijzende) zorgverleners. Zorginhoudelijke en financiële kaders dienen daarvoor ontwikkeld te worden. Zorgnetwerken van verwante aandoeningen dienen in grotere (ERN-) clusters nauw samen te werken.

Niet alle zorg hoeft in het ECZA plaats te vinden: 'Dichtbij als het kan, verder weg als het moet'. De frequentie waarmee een patiënt in het ECZA gezien wordt, kan variëren. De VSOP vindt dat een chronische patiënt minimaal tenminste eens in de vijf jaar gezien wordt door een ECZA.

Om ook 'dichtbij' zeker te kunnen zijn van de juiste kennis en kunde is netwerkzorg nodig. Het netwerk zal voor veel zeldzame aandoeningen landelijk georganiseerd zijn, maar voor de niet zo zeldzame zeldzame aandoeningen kunnen er (daarbinnen) ook regionale zorgnetwerken zijn. Alle zorginstellingen buiten het ECZA waar patiënten (ook) frequent worden behandeld en/of langdurig begeleid, dienen deel uit te maken van het zorgnetwerk. Patiëntenorganisaties zijn partner in het zorgnetwerk, met het ECZA(-netwerk) als eerste aanspreekpunt. De VSOP wil met name kleine patiëntenorganisaties, veelal vrijwilligersorganisaties, daarbij ondersteunen.

Zorgnetwerken hebben locatie-overstijgende zorgpaden met het oog op *shared care*. Gezamenlijke eenduidige externe informatie en communicatie zorgen voor betere vindbaarheid voor, en interactie met, (verwijzende) zorgverleners en patiënten. Netwerkzorg zal het opzetten en beheren van een gezamenlijke patiëntenregistratie voor zorg en onderzoek vergemakkelijken.

Zorgverleners en hulpverleners die slechts incidenteel patiënten zien met een zeldzame aandoening en niet zijn aangesloten op een zorgnetwerk, zouden in ieder geval bekend moeten zijn met de organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen, zodat ook zij de ECZA's weten te vinden voor verwijzing of informatie.

Het [Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten \(2017\)](#) en het IZA (2022) dringen aan op netwerkzorg: *"Iedereen die lijdt aan een zeldzame ziekte krijgt tijdig een accurate diagnose, ontvangt netwerkzorg en behandeling (waar nodig grensoverschrijdend) die aansluit bij de individuele behoefte. Om dit mogelijk te maken dienen de expertisecentra voor zeldzame aandoeningen een zodanige positie te krijgen dat aan alle voorwaarden kan worden voldaan, zoals het vormen van een netwerk met zorgverleners in de regio van de patiënt en andere instanties zoals gemeenten en zorgverzekeraars. Beleids- en voorwaardenscheppende maatregelen zoals financiële ondersteuning, zullen nodig zijn om dit te faciliteren. Participatie van mensen met een zeldzame ziekte en hun organisaties is hier een onlosmakelijk onderdeel van. Monitoring en evaluatie van centra dienen te zorgen voor continuïteit en duurzame kwaliteitsverbetering."* ([Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten](#)).

Het IZA (2022) bevat de volgende passages over netwerkzorg:

- Om de beweging rondom concentratie van zorg te versnellen en netwerkzorg te versterken, is meer regie en sturing nodig.
- In een netwerk wordt op basis van diverse uitkomstmaten vastgesteld hoe de beste passende zorg vormgegeven wordt. Concentratie van zorg is een van de middelen om dit te bereiken.

Bij concentratie van zorg is samenwerking in netwerken (shared care) belangrijk. Dat betekent dat voor- en nazorg en delen van de behandeling waar mogelijk dichtbij en met inzet van digitale zorg zoals beeldbellen en telemonitoring, thuis, wordt georganiseerd als interventies zijn geconcentreerd. Tevens is het essentieel voor samenwerking t.a.v. klinisch onderzoek. Een duidelijk zorgpad met heldere uitleg aan patiënten is nodig met heldere afspraken over hoofdbehandelaarschap en casemanagement.

Optimaal functionerende netwerken in de regio zijn een randvoorwaarde om de concentratie van zorg tot een succes te maken. Bij de organisatie van netwerkzorg en MDO's hebben de verschillende expertisecentra een belangrijke initiërende en ondersteunende rol.

Door samenwerkingsafspraken wordt klinisch onderzoek zo georganiseerd dat patiënten hiervoor niet onnodig worden verwezen en waar mogelijk in een ziekenhuis of kliniek in hun eigen omgeving worden behandeld. De onderzoeksinfrastructuur van de UMC's wordt zo ook optimaal benut voor de regio.

Om netwerkzorg te bevorderen, dienen onderstaande randvoorwaarden te zijn ingevuld:

- Digitale gegevensuitwisseling: Het is daarbij nodig dat de mogelijkheden worden uitgebreid om hoogcomplexe en zeldzame diagnoses gestandaardiseerd toe te voegen in de EPD-systemen, zodat er meer inzicht ontstaat in waar welke behandelingen worden uitgevoerd en de afspraken gemonitord kunnen worden.
- Passende bekostiging: Bekostiging is volgend op de inhoud. NZa onderzoekt de doorontwikkeling van DBC-systematiek. Mocht door veranderingen in het zorglandschap de huidige bekostiging belemmerend werken, dan worden de regels hierop aangepast. Ook financiële afspraken rondom netwerkzorg (shared care) moeten worden geoptimaliseerd. [...]
- Kwaliteitsinformatie: De patiënt moet inzicht hebben in de kwaliteit van de zorg zodat op basis hiervan ook een keuze gemaakt kan worden. Maximaal inzicht en transparantie van kwaliteitsinformatie is ook nodig zodat de patiënt goede informatie heeft waar hij of zij terecht kan voor zowel voor- als natraject als voor de diagnostiek, interventie en behandeling om evaluatie van de kwaliteit van de zorg in de keten mogelijk te maken. Ook voor de zorgverzekeraars is deze informatie relevant om de juiste zorg op de juiste plek te kunnen inkopen.
- Verschuiving medisch specialistische basiszorg: Tegenover de concentratie van hoogcomplexe zorg staat, dat UMC's en topklinische ziekenhuizen, zich minder richten op medisch specialistische basiszorg (laagcomplexe zorg/niet-topreferente zorg).
- Faciliteren transformatie: Voor de periode 2023 tot en met 2026 zijn door het kabinet transformatiemiddelen vrijgemaakt om de concentratie en spreiding van zorg te realiseren.

Er wordt ook gekeken naar de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening: welke zorg dient binnen de door VWS erkende expertisecentra te worden geleverd, welke zorg kan ook lokaal worden geleverd maar met kennis- en expertise-uitwisseling vanuit het door VWS erkende expertisecentrum en wat moet er nog worden ingericht om dat te kunnen realiseren? Dit vanuit het belang van de juiste zorg op de juiste plek en vanuit de samenhang en schaalvoordelen voor kwaliteit en kennisontwikkeling. Dit gebeurt in aansluiting op de trajecten en werkprocessen die hiervoor al zijn ingericht.

Om de beweging naar een optimale balans in het zorglandschap middels concentratie en spreiding van zorg te versnellen, is regie en sturing nodig. Verder zal VWS met de veldpartijen een gezamenlijk traject starten om afspraken te maken over in elk geval de volgende aspecten:

- De verdere ontwikkeling van de kwaliteit van de zorg en de transparantie daarover (inclusief de verhoging van de volumennormen alsmede gericht inkoopbeleid door de verzekeraars);
- De (door)ontwikkeling van netwerk, - en expertzorg op zowel regionaal, landelijk niveau als internationaal niveau;
- De implementatie, met tussentijds ruimte voor evaluatie, van expertiseconsulten voor zeldzame aandoeningen;
- De ondersteuning van de beoogde concentratiebewegingen via de transformatiemiddelen.

VWS ziet een duidelijke [regionale rol voor de NFU en de umc's](#) *“In het huidige veld kunnen umc's de verbindende schakel vormen bij de netwerkvorming in hun regio. Ik roep de umc's op om, met de NFU als hun koepelorganisatie, de verbindende functie voor netwerkvorming in hun regio op te pakken [...] Een belangrijke doelgroep binnen netwerkvorming betreft de patiënten met een zeldzame aandoening. Het bundelen van kennis en expertise is belangrijk om de zorg voor deze patiënten verder te kunnen verbeteren. Ik verwacht dat umc's de actieve rol die zij gepakt hebben bij het deelnemen aan de Europese Referentie Netwerken (ERN) zullen voortzetten. Naast het bundelen van de expertise is het ook van belang dat de ontwikkelde kennis beschikbaar is voor de zorg van de patiënt. Dit betekent niet dat een patiënt met een zeldzame diagnose altijd in een umc behandeld hoeft te worden. Indien mogelijk moet de expertise uit het umc, of van een ander centrum in de ERN beschikbaar komen voor de behandelaar in de buurt en indien noodzakelijk dient de zorg in een expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen plaats te vinden.”*

De VSOP constateert echter dat het IZA geen onderscheid maakt tussen regionale zorg in het algemeen en regionale (netwerk)zorg voor zeldzame aandoeningen. Ook de [Raad voor Volksgezondheid en Samenleving](#) (RVS) constateert veel onduidelijkheden als het gaat om zorgregio's.

Het is nodig netwerkzorg voor zeldzame aandoeningen duidelijker te specificeren om het geen vrijblijvend begrip te laten zijn. De VSOP zal daaraan in 2023 aandacht besteden onder de noemer 'Kiezen en delen'. Een zorgnetwerk voor zeldzame aandoeningen wordt in ieder geval gekenmerkt door:

- Landelijke inrichting van het zorgnetwerk op basis van een landelijk format en met deelname van alle ECZA's. Het verbinden van ECZA's voor de desbetreffende aandoeningen in een ECZA-netwerk dient vooraf te gaan aan de vorming van het zorgnetwerk. Dit ECZA-netwerk vormt de kern van het bredere zorgnetwerk.
- Regionale inrichting van het netwerk: alleen wanneer dat op basis van voldoende patiëntenaantallen en ECZA's mogelijk is. Een regio omvat daarbij een of meer UMC-regio's. Ook dan dienen de ECZA's samen te werken in een ECZA-netwerk.
- Kwaliteitscriteria voor de deelnemende zorgpartijen
- Meestal ontbreekt er een kwaliteitskader voor behandelcentra voor zeldzame aandoeningen met daarin o.a. aanwijzingen betreffende shared care. De VSOP vindt dat er ook voor behandelcentra voor zeldzame aandoeningen (BCZA) een Nederlands kwaliteitskader nodig is.

Het ministerie van VWS dient in het kader van het IZA ook van netwerkzorg bij zeldzame aandoeningen een beleidsprioriteit te maken.

Bestaande zorgnetwerken voor zeldzame aandoeningen zijn nu afhankelijk van vrijwillige tijdsinvesteringen van artsen en tijdelijke subsidies. Het IZA meldt: *Ook financiële afspraken rondom netwerkzorg (shared care) moeten worden geoptimaliseerd.* De VSOP vindt dit onvoldoende concreet. Naast kostendekkende financiering van de patiëntenzorg dienen ook patiëntenregistratie, netwerkactiviteiten, deskundigheidsbevordering en voorlichting onderdeel te worden van een financieringsmodel. De VSOP ziet daarin een gezamenlijke verantwoordelijkheid voor het ministerie van VWS, de ziekenhuiskoepels en de zorgverzekeraars.

De VSOP bevordert de vorming van ECZA-netwerken en zorgnetwerken en biedt hen – dankzij externe subsidies – gezamenlijke websites aan waarop men zich gezamenlijk presenteert voor artsen en patiënten. Op deze websites staat ook duidelijk welke zorg waar buiten het centrum wordt aangeboden. Harmonisatie en optimalisatie van de afzonderlijke zorgpaden zouden een vervolgstap moeten zijn.

ZORGPADEN

Een zorgpad geeft inzicht in de opeenvolgende stappen van het zorgtraject dat een patiënt doorloopt, daarbij ook de zorgverlener en de zorginhoud benoemend. De definitie van de European Pathway Association (2017) luidt als volgt: *“A method for patient-care management of a well-defined group of patients during a well-defined period of time. A clinical pathway explicitly states the goals and key elements of care based on Evidence Based Medicine (EBM) guidelines, best practice and patient expectations by facilitating the communication, coordinating roles and sequencing the activities* of the multidisciplinary care team, patients and their relatives. *according to local protocols (description of step by step handling). Also, non-hospital collaboration should be described and the patient discussion at MD consultation meetings.”*

Om een kandidaat-ECZA te erkennen hanteert de NFU de volgende checklist voor het zorgpad:

1. Is er een casemanager/hoofdbehandelaar en in welke discipline?
2. Hoe is de zorg vormgegeven? Dit omvat diagnostiek, follow-up, eventuele behandeling en transitiezorg, zowel wat betreft logistiek (proces) als medisch inhoudelijk. Naast een beschrijving of schema van de stappen die een patiënt doorloopt is achtergrondinformatie nodig over de ziekte, diagnostiek etc. zodat op basis hiervan voor iedere zorgverlener zichtbaar is hoe en waarom bepaalde stappen doorlopen worden.
3. Op welke manier vindt terugkoppeling van bevindingen en eventueel ingesteld beleid plaats vanuit de verschillende betrokken disciplines aan de hoofdbehandelaar of casemanager?
4. Welke disciplines nemen er plaats in het MD-team? Beschrijf de rollen van de verschillende behandelaars.
5. Hoe vaak komt het multidisciplinair (MD) team bij elkaar in een multidisciplinair overleg (MDO)?
6. Hoe is de samenhang in de zorg geborgd, als de aandoening een multi-systeemaandoening is (bijv. via hoofdbehandelaar)?
7. Hoe is de overgang van de kindzorg naar de volwassenzorg georganiseerd (transitie)?
8. Hoe is de 24/7 bereikbaarheid gewaarborgd voor de patiënten en diens naasten (indien het voor de behandeling van de aandoening relevant is om 24/7 bereikbaarheid te organiseren)?

In deze checklist ontbreekt nu nog een check op de extramurale samenwerking (*“non-hospital collaboration”*), *terwijl het essentieel is dat ECZA's zich ook inzetten voor integrale zorgpaden waarop ook de zorgpaden van instellingen buiten het centrum goed aansluiten.* Ook is het wenselijk dat een zorgpad altijd in concept met de patiëntenorganisatie wordt besproken en op internet wordt gepubliceerd.

ECZA's voor identieke of aanpalende aandoeningen dienen hun zorgpaden te vergelijken en te harmoniseren. Hierbij kunnen nationale richtlijnen of ERN-standaarden leidend te zijn. Bij afwezigheid daarvan zou dit juist het begin kunnen zijn van de ontwikkeling van een richtlijn of Europese standaard.

Het IZA stelt: Een duidelijk zorgpad met heldere uitleg aan patiënten is nodig met heldere afspraken over hoofdbehandelaarschap en casemanagement. De VSOP is dan ook van mening dat er altijd op basis van de 'patient journey' ook een patiëntenversie van of patiënteninformatie over het zorgpad dient te zijn; ontwikkeld samen met de patiëntenorganisatie en laagdrempelig toegankelijk voor patiënten.

De Patiëntenfederatie Nederland werkt i.s.m. de VSOP aan een algemeen format voor zorgpaden. Indien gereed, dient bezien te worden hoe de criteria voor het zorgpad dat bij de ECZA-beoordeling wordt gebruikt, daarmee kan worden verrijkt.

4. EUROPESE SAMENWERKING

Alle ECZA's zijn aangesloten op een van de 24 ERN's: door de Europese Commissie ingestelde zorgnetwerken voor samenwerking over grenzen heen op het terrein van diagnostiek en behandeling.

Ondanks de Europese richtlijn betreffende grensoverschrijdende zorg ('cross border health care'), het Clinical Patient Management System (CPMS) voor ERN's en aanstaande wetgeving betreffende een European Health Data Space, merken ook Nederlandse patiënten dat zorg in het buitenland (EU- en EER-landen) voor patiënten met zeldzame aandoeningen nog niet goed is geregeld. Dat treft met name patiënten met een aandoening waarvoor de expertise in Nederland ontbreekt of een bewezen effectieve interventie niet in Nederland wordt aangeboden.

Betere voorlichting over (vergoeding van) zorg in het buitenland is daarom nodig. De VSOP ziet daarin een taak voor zichzelf, alsmede voor het ministerie van VWS, het zogenaamde Nationale Contactpunt (NCP) en Zorgverzekeraars Nederland.

Het is belangrijk dat ERN's en de Nederlandse zorg voor zeldzame aandoeningen goed op elkaar aansluiten. Het grote aantal Nederlandse ECZA's maakt het echter onmogelijk dat ieder ECZA – hoewel formeel verbonden aan een ERN – ook daadwerkelijk actief betrokken is bij het ERN. Om dit te bevorderen dienen de ECZA's zich te organiseren in expertisenetwerken, oftewel: ECZA-netwerken.

Aan de ERN's zijn *European Patient Advisory Groups* (ePAG's) verbonden waarin patiëntvertegenwoordigers uit de EU-lidstaten zitting hebben. Een 30-tal Nederlandse patiëntvertegenwoordigers is lid van een ePAG en verbonden aan het Nederlandse ePAG-platform. De VSOP faciliteert dit platform en ondersteunt de communicatie en interactie met patiëntenorganisaties die qua aandoening onder het desbetreffende ERN vallen. Om dit hanteerbaar en efficiënt te maken, zal de VSOP verdere samenwerking en clustering van de ruim 200 Nederlandse patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen stimuleren en zo mogelijk faciliteren. De indeling van de 24 ERN's en die van Orphanet vormen daarvoor het uitgangspunt.