



V S O P

VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Visiedocument  
**Concentratie en organisatie van zorg**  
*bij zeldzame aandoeningen*

## **Disclaimer**

Dit document bevat naast feitelijke gegevens tevens de visie van de VSOP ten aanzien de wijze waarop de concentratie van zorg bij zeldzame aandoeningen vormgegeven zou kunnen worden. Er is daarom niet bij voorbaat gestreefd naar autorisatie door alle betrokken veldpartijen alvorens dit document te publiceren.

Dit document wordt regelmatig geactualiseerd op basis van landelijke ontwikkelingen op het gebied van de concentratie van zorg voor zeldzame aandoeningen en ontvangen reacties. Kijk voor de meest recente versie op: [www.zorgstandaarden.net](http://www.zorgstandaarden.net).

## **Tekst**

Ildikó Vajda

Silvia van Breukelen

Marèl Segers

VSOP, Soest, mei 2015

# Inhoudsopgave

<b>Inhoudsopgave</b> .....	<b>3</b>
<b>Samenvatting</b> .....	<b>4</b>
<b>1 Inleiding</b> .....	<b>6</b>
1.1 Leeswijzer .....	6
1.2 Landelijke ontwikkelingen.....	6
1.3 Afbakening .....	7
1.4 Herziening model expertisevormen .....	8
<b>2 Zorg voor zeldzame aandoeningen</b> .....	<b>9</b>
2.1 Dwarsverbanden .....	9
2.2 Concentratie van hooggespecialiseerde zorg .....	9
2.3 Integrale zorg .....	10
<b>3 Concentratie van zorg</b> .....	<b>11</b>
3.1 Expertisecentrum.....	11
3.2 Overige onderdelen expertisenetwerk .....	13
3.3 Europese Referentienetwerken.....	15
3.4 Het expertisenetwerk .....	16
<b>4 Organisatie van zorg</b> .....	<b>18</b>
4.1 Samenwerking binnen een expertisenetwerk.....	18
4.2. Samenwerking tussen expertisenetwerken reguliere zorg.....	18
4.3 Samenwerking tussen individuele zorgverleners.....	19
4.4 Het individuele zorgplan .....	20
<b>Bronnen</b> .....	<b>22</b>
<b>Bijlage 1</b> .....	<b>24</b>
<b>Bijlage 2</b> .....	<b>26</b>
<b>Bijlage 3</b> .....	<b>27</b>
Begrippenlijst .....	27

## Samenvatting

Zeldzame aandoeningen zijn te divers van aard en complexiteit om ze in een keurslijf van strak omschreven zorgmodellen te kunnen dwingen. Ondanks deze heterogeniteit is het duidelijk dat concentratie van hooggespecialiseerde zorg noodzakelijk is voor zeldzame aandoeningen en wel in expertisecentra, waarbij de door de Europese Commissie goedgekeurde EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases)-criteria als uitgangspunt gelden. Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen, die anno 2014-2015 voor vele (clusters van) zeldzame aandoeningen door de minister van VWS formeel aangewezen worden, hebben –conform deze criteria- de coördinerende en regievoerende rol binnen expertisenetwerken rondom individuen met zeldzame aandoeningen.

Voor de prevalentie van de aandoening en de complexiteit daarvan op individueel niveau bepalen of er naast EC ook andere vormen van geconcentreerde zorg deel moeten uitmaken van het expertisenetwerk. Zo kan bijvoorbeeld bij milde uitingsvormen van een relatief frequent voorkomend zeldzaam syndroom het individu allesomvattende zorg elders dan het expertisecentrum krijgen (in een behandelend en begeleidend ziekenhuis). In een dergelijk geval zal het individu met relatief lage frequentie door (één van) de erkende expertisecentra alléén gecontroleerd worden. Bepaalde zeer specialistische interventies kunnen door diverse centra voor symptoomspecifieke hooggespecialiseerde behandelingen plaatsvinden. In alle gevallen heeft het expertisecentrum van het individu de coördinerende en regievoerende rol.

Aan de andere kant van het spectrum, waar sprake is van zeer zeldzame en zeer complexe ziektebeelden, kan het individu eventueel in een buitenlands expertisecentrum terecht. Als het om een ultra-zeldzame aandoening gaat kan het individu door 'de expert' in binnen of buitenland gecontroleerd worden, maar behandeld en begeleid lokaal, conform afspraken met "de expert". De organisatie van zorg, dat wil zeggen de regie en afstemming over het zorgaanbod en zorgverlening binnen en buiten het expertisenetwerk, wordt gekenmerkt door adequate verantwoordelijkheidsverdeling binnen samenwerkingsverbanden. Vanuit de opgestelde criteria voor een EC (zie [3.2 Overige onderdelen expertisenetwerk](#)), is het duidelijk dat een EC een centrale rol heeft binnen een expertisenetwerk. De reguliere zorg dient met het expertisecentrum in verbinding te staan en de zorg te baseren op door dit expertisecentrum opgestelde kwaliteitscriteria.

Belangrijk is dat samenwerkingsafspraken expliciet worden gemaakt, waarbij het voor het individu met een zeldzame aandoening altijd duidelijk is welke zorgverlener voor welk onderdeel in de zorg verantwoordelijk is. Idealiter wordt in een kwaliteitsstandaard (zoals een zorgstandaard) beschreven met welke zorgverleners het individu in de diverse zorgfasen te maken kan krijgen en hoe de samenwerking tussen deze individuen (al dan niet werkzaam in één instelling) verloopt. Bij gebrek aan een erkende kwaliteitsstandaard, dient het expertisecentrum deze samen met de

patiëntenorganisatie en de relevante beroepsgroepen te ontwikkelen. Een individueel zorgplan, dat elke individu onder langdurige behandeling en begeleiding dient te hebben, helpt bij de concretisering en afstemming van de samenwerking tussen de betrokken zorgverleners en zorginstellingen.

# 1 Inleiding

## 1.1 Leeswijzer

Dit document bevat naast feitelijke gegevens tevens de visie van de VSOP, gebaseerd op het **patiëntenperspectief**, ten aanzien de wijze waarop de concentratie van kennis en deskundigheid bij zeldzame aandoeningen vormgegeven zou kunnen worden.

## 1.2 Landelijke ontwikkelingen

In oktober 2013 werd het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) aan de minister van VWS aangeboden. Eén van de genoemde aanbevelingen in het plan is de ontwikkeling van een landelijk netwerk van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Op verzoek van de minister van VWS voert de *Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra* (NFU) voorlopig de regie en coördinatie van de opzet, uitvoering en onderhoud van dit landelijk netwerk van expertisecentra [3]. In het NPZZ wordt het belang van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen benadrukt, die zorg volgens richtlijnen en zorgstandaarden zullen gaan leveren [4][5]. Per september 2014 is het **toetsen van voorgedragen expertisecentra** voor zeldzame aandoeningen in de UMC's, top klinische ziekenhuizen aangesloten bij Stichting Top klinische ziekenhuizen (STZ) en andere gespecialiseerde ziekenhuizen van start gegaan, onder coördinatie/regie van de NFU. De patiëntenorganisaties die de aandoeningen van de (kandidaat) expertisecentra vertegenwoordigen, werden door de VSOP gevraagd om vanuit patiëntenperspectief hun oordeel te geven over het functioneren van het centrum / de centra<sup>12</sup>. De VSOP verzorgde de communicatie met de patiëntenorganisaties en ondersteunde hen in het toetsingsproces. De NFU werkt voor de inbreng van het medisch-wetenschappelijke perspectief en Europese inbedding nauw samen met Orphanet Nederland, en met de VSOP voor de inbreng van het patiëntenperspectief. De VSOP treedt als intermediair op bij de toetsing vanuit patiëntenperspectief; uiteindelijk geven de betrokken patiëntenorganisaties<sup>3</sup> hun oordeel over de ervaren kwaliteit van zorg die geleverd wordt door de kandidaat expertisecentra. Uiterlijk september 2015 zullen alle positief getoetste centra door de minister als nationaal expertisecentrum zijn erkend.

In het NPZZ staat ook de aanbeveling opgenomen dat de expertisecentra niet alleen volgens de in de kwaliteitsstandaard beschreven vastgestelde procedures werken, maar ook een bijdrage leveren aan de totstandkoming van zorgstandaarden en richtlijnen (kwaliteitsstandaarden). In de hierboven beschreven toetsing van kandidaat expertisecentra is de verantwoordelijkheid van een expertisecentrum, voor het realiseren van en het leveren van een bijdrage aan de ontwikkeling van

---

<sup>1</sup> [www.vsop.nl/nl/expertisecentra/nfutoetsing-expertisecentra/procedure-vsop/inzet-patientenorganisaties](http://www.vsop.nl/nl/expertisecentra/nfutoetsing-expertisecentra/procedure-vsop/inzet-patientenorganisaties)

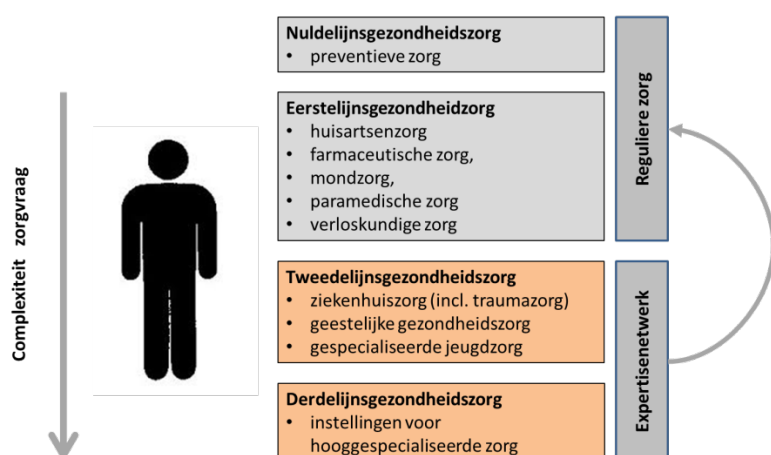
<sup>2</sup> [www.vsop.nl/nl/expertisecentra/nfutoetsing-expertisecentra/procedure-vsop/criteria](http://www.vsop.nl/nl/expertisecentra/nfutoetsing-expertisecentra/procedure-vsop/criteria)

<sup>3</sup> <http://www.nfu.nl/patientenzorg/complexezorg/procedure-aanwijzen-expertisecentra/>

een kwaliteitsstandaard, als een van de toetsingscriteria opgenomen (zie 3.1 Expertisecentrum voor Criteria van expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen). Deze kwaliteitsstandaarden dienen volgens de ‘Leidraad voor kwaliteitsstandaarden’ [4] opgesteld door de Advies- en expertgroep Kwaliteitsstandaarden (AQUA) en goedgekeurd door het Kwaliteitsinstituut Nederland, ontwikkeld te worden.

### 1.3 Afbakening

Mensen met zeldzame aandoeningen hebben naast medisch-specialistische/ topklinische zorg ook reguliere zorg nodig (zie figuur 1 op deze pagina, 2.1 Dwarsverbanden t/m 2.3 Integrale zorg). Voor sommige zeldzame aandoeningen en/of lichte vormen ervan, zal de huisarts een meer prominente rol spelen dan bij andere aandoeningen, die complexer/zwaarder zijn. Ook zal niet iedere patiënt beroep doen op bijvoorbeeld paramedische of verloskundige zorg. Verreweg de meeste zeldzame aandoeningen vereisen **(medisch-) specialistische zorg (tweede- en/of derdelijnszorg)**, die tevens de eerste afbakening vormt m.b.t. typen van geconcentreerde zorg die in dit Visiedocument beschreven worden. Echter, de zorg dient altijd in samenhang en in samenwerking geboden te worden, d.w.z. zonder schotten tussen medisch-specialistische en andere, reguliere vormen van zorg. Dit is niet mogelijk zonder vermelding van mogelijke andere partners in het integraal zorgnetwerk rondom de patiënt.



Figuur 1. Zorgtypen waarop een individu met een zeldzame aandoening beroep kan doen. De tweede- en derdelijns gezondheidszorg vormen de afbakening voor dit Visiedocument en kunnen onderdeel zijn van het expertisenetwerk rondom het individu met een zeldzame aandoening. Voor de meeste (clusters van) zeldzame aandoeningen zal er één landelijk expertisecentrum zijn, die het expertisenetwerk coördineert en aanstuurt (zie ook 3.2 t/m 3.4).

Mensen met een nog **ongediagnosticeerde aandoening**, zowel kinderen als volwassenen, vormen (voorlopig) een tweede afbakening van dit Visiedocument. Kinderen met complexe, nog niet gediagnosticeerde aandoeningen kunnen terecht in gespecialiseerde centra zoals het Sylvia Tóth Centrum in Utrecht of –indien sprake is van verstandelijke beperking- bij de polikliniek zeldzaam in het Radboud UMC in Nijmegen. Volwassenen die nog op diagnose wachten doen veelal beroep op instanties in de derdelijnsgezondheidszorg. Omdat een expertisecentrum de ruggengraat vormt van het expertisenetwerk, beperkt dit Visiedocument zich tot gediagnosticeerde aandoeningen. Een derde afbakening vormen **(infectie)ziekten die in Nederland zeldzaam zijn**, waarvoor vaccinatie beschikbaar is en/of die te genezen zijn, zoals de difterie, veteranenziekte of tuberculose.

Deze ziekten zijn doorgaans goed en snel te diagnosticeren en behalve hun lage frequentie van voorkomen hebben ze geen andere gemeenschappelijke kenmerken met de meeste chronische genetische en/of zeldzame ziekten (zie [2.1 Dwarsverbanden](#)).

Met betrekking tot de **organisatie** van zorg (de regie en afstemming over het multidisciplinaire zorgaanbod binnen het gehele zorgcontinuüm) beperkt dit visiedocument zich tot een summier beschrijving ervan binnen het expertisenetwerk en tussen het expertisenetwerk en reguliere zorg, waarbij vooral de regievoerende rol van het expertisecentrum op de voorgrond staat. De exacte invulling/afspraken tussen de diverse instellingen binnen en buiten het expertisenetwerk en tussen de individuele zorgverleners worden in de ziektespecifieke kwaliteitsstandaarden zoals zorgstandaarden beschreven. Indien er geen zorgstandaard bestaat voor een (cluster van) zeldzame aandoening(en), kunnen patiëntenorganisaties een beknopt visiedocument ontwikkelen, dat de regie en afstemming tussen de betrokken zorginstantie en zorgverleners beschrijft (voor een voorbeeld zie [Bijlage 2](#)).

## 1.4 Herziening model expertisevormen

Eerdere versies van dit visiedocument waren grotendeels geïnspireerd door de uitkomsten van het "Consultatiedocument Expertisecentra" van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen [5]. Daarin is het voorlopige model van diverse vormen van expertise voor zeldzame aandoeningen geïntroduceerd: het expertisecentrum<sup>4</sup>, het expertiseteam en het behandelteam. Zoals het Consultatiedocument in 2011 stelde, zal dit model zijn waarde (in de praktijk) nog moeten bewijzen.

Uit recente ervaringen van de VSOP blijkt, dat het voorlopige model niet gehandhaafd kan worden: behalve het expertisecentrum, zijn de twee andere vormen van geconcentreerde zorg, het expertiseteam en het behandelteam, uit het voorlopige model niet of niet altijd van toepassing op zeldzame aandoeningen. Het model bleek te statisch en te simpel om de complexe zorgvormen en zorgorganisatorische aspecten volledig te kunnen dekken, die de diverse typen zeldzame aandoeningen vereisen. Bovendien is er bij veel zeldzame aandoeningen sprake van een (multidisciplinair) behandel- en/of expertiseteam, die ook wel eens met de termen 'expertgroep' of 'zorgteam' worden aangeduid. Hierdoor ontstaat verwarring in terminologie, aangezien binnen expertisecentra ook dergelijke multidisciplinaire teams opgericht kunnen worden.

De visie van de VSOP is op grond van deze ervaringen bijgesteld en gaat uit van een meer heterogeen model voor de concentratie en organisatie van zorg voor zeldzame aandoeningen. Daarbij geldt dat een erkend expertisecentrum vereist is voor iedere (cluster van) zeldzame aandoening(en), maar dat diverse andere vormen van geconcentreerde zorg per (cluster van) aandoening(en) kunnen verschillen en worden voornamelijk bepaald door de aard en omvang van het ziektebeeld [6]. Dit betekent dat binnen een expertisenetwerk altijd sprake is van een EC, maar niet altijd sprake is van alle andere vormen van geconcentreerde zorg (zie figuur 2 op pagina 14).

---

<sup>4</sup> In 2005 door de EU geïntroduceerd.



## 2 Zorg voor zeldzame aandoeningen

### 2.1 Dwarsverbanden

'De zorg' voor zeldzame aandoeningen bestaat niet, aangezien zeldzame aandoeningen een zeer heterogene groep vormen. Desalniettemin hebben deze aandoeningen – naast de lage incidentie en prevalentie- een aantal overeenkomsten [7][8][5][9]. Zeldzame aandoeningen:

- treffen jongere mensen / meer kinderen dan prevalentie aandoeningen;
- worden niet altijd (tijdig) gediagnosticeerd, waardoor in veel gevallen onherstelbare gezondheidsschade ontstaat;
- zijn chronisch van aard;
- zijn niet te genezen;
- zijn progressief en limiterend in levensverwachting;
- zijn erfelijk / genetisch;
- veroorzaken handicaps (fysiek en / of mentaal);
- tasten meerdere organen / systemen aan;
- hebben variabele expressie (tussen individuen en bij één individu in de tijd);
- hebben beperkt aantal experts met voldoende medische en wetenschappelijke kennis;
- missen vaak de nodige concentratie en organisatie van de zorg;
- zijn een bron van discriminatie en vragen;
- veroorzaken een slechtere ervaren kwaliteit van leven dan de meeste prevalentie aandoeningen;
- hebben groot impact op de naasten van het aangedane individu.

Dit heeft tot gevolg dat de zorgvraag ook een aantal overeenkomsten vertoont. Die zorg heeft vaak:

- (hoog)specialistische (periodieke) behandelingen, nazorg en revalidatie;
- multidisciplinaire samenwerking;
- levenslange follow-up / begeleiding;
- genetisch onderzoek / counseling;
- psychosociale zorg;
- maatschappelijke zorg.

### 2.2 Concentratie van hooggespecialiseerde zorg

Hooggespecialiseerde zorgbehoefte is een belangrijk kenmerk van zeldzame aandoeningen (zie [2.2 Concentratie van hooggespecialiseerde zorg](#)). Binnen het werkveld, zowel op nationaal als op Europees niveau, bestaat consensus over de noodzaak dat voor de hooggespecialiseerde zorg (topreferente zorg) concentratie van kennis en deskundigheid noodzakelijk is [10][6][11]. Dit

bevordert de kwaliteit van zorg en leven, voorkomt (onherstelbare) gezondheidsschade, onnodige complicaties en reduceert kosten. Hooggespecialiseerde zorg dient in expertisecentra geboden te worden (zie [3.1 Expertisecentrum](#)), die samenwerkingsverbanden hebben zowel met andere zorginstellingen in het binnenland als met andere expertisecentra in het buitenland [10][6]. Landelijk gezien vormen het expertisecentrum/ centra met alle samenwerkende tweede- en derdelijnscentra het expertisenetwerk rondom het individu met een zeldzame aandoening (zie figuur 1 op pagina 7 en [3.3 Europese Referentienetwerken](#)).

## 2.3 Integrale zorg

De betrokkenheid van vele disciplines (intra- en extramuraal) rondom het individu met een zeldzame aandoening is een ander belangrijk kenmerk van de zorg (zie [2.2 Concentratie van hooggespecialiseerde zorg](#)). Zorg dient als **integrale zorg** aangeboden te worden [5]. “Integrale zorg is zorg waarbij verschillende zorgverleners hun activiteiten zoveel mogelijk op elkaar afstemmen, zodat het individu alle zorg krijgt die hij nodig heeft.” [12]. Bij integrale zorg staat de patiënt, met eigen regie en verantwoordelijkheid, centraal. Integrale zorg is per definitie instellingenoverschrijdend, multidisciplinair en omvat diverse typen van zorg: medisch, paramedisch, psychosociaal en verpleegkundig en de daarbij horende voorzieningen en gestroomlijnde organisatie. Voor dit type zorg worden ook wel de termen *ketenzorg* en *diseasemanagement* gebruikt [13]. In de praktijk is er vaak nog geen sprake van een dergelijke integrale zorg, maar vooralsnog van transmurale zorg/ shared care, waarbij samenwerkingsafspraken worden gemaakt tussen de diverse ziekenhuizen en behandelaars [5]. Vaak ontbreekt echter een adequate afstemming van de complexe, multidisciplinaire zorg.

## 3 Concentratie van zorg

Zowel voor patiënten als voor verwijzende zorgverleners moet duidelijk zijn *wáár* de gespecialiseerde kennis en deskundigheid voor een bepaalde aandoening in Nederland (of daarbuiten) zich bevinden en *waaruit* deze bestaan. Veel veldpartijen zijn op diverse manieren betrokken bij de concentratie van zorg (w.o. kennis en deskundigheid). Echter, ondanks de behoefte en betrokkenheid van deze veldpartijen is meestal nog steeds onduidelijk waar de expertise voor een bepaalde aandoening zich in Nederland bevindt en waaruit deze bestaat. Sinds de lancering van het Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen worden in Nederland grote stappen gemaakt om de expertise voor zeldzame aandoeningen in kaart te brengen (zie [1.3 Afbakening](#)). Veldpartijen zijn het er over eens dat gespecialiseerde zorg dient te worden aangeboden in één, of een zo gering mogelijk aantal, **expertisecentrum** /-centra, dat/die (virtueel) onderdeel kunnen zijn van een Europees Referentienetwerk.

### 3.1 Expertisecentrum

De definitie van een nationaal expertisecentrum wordt gegeven door de (toetsings-)criteria waaraan die moet voldoen (zie tabel 1 op pagina 12). Op grond van de EUCERD criteria [14] en op grond van de criteria van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen [5] is het onderstaande lijst met toetsingscriteria voor van EC's samengesteld door de *Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU)* en de *Vereniging samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)*. Behorende bij onderstaande toetsingscriteria hebben de NFU en de VSOP voor het toetsingsproces van de kandidaat-expertisecentra een vragenlijst ontwikkeld.

Toetsingscriteria expertisecentra (EC)	
<b>Thema Kwaliteit van zorg</b>	
1	Het EC is in staat tot het leveren van hoog gespecialiseerde complexe patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling en nazorg en onderzoek.
2	Het EC levert, waar nodig, de zorg met een vaststaand multidisciplinair team.
3	Het EC is verantwoordelijk voor het realiseren van en levert inbreng bij de ontwikkeling van (patiëntenversies van) zorgstandaarden en richtlijnen en werkt mee aan de verspreiding hiervan, samen met vertegenwoordigers van betrokken patiëntenorganisaties.
4	Het EC coördineert het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke aandoening.
5	Binnen het EC is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de diagnostiek, causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep. Het EC deelt die informatie met de behandelcentra indien van direct belang voor betere patiëntenzorg.
6	Het EC beschikt over een systematiek om de kwaliteit van de zorg te waarborgen.
<b>Thema Transitie</b>	
7	Het EC zorgt, waar nodig, voor waarborging van de continuïteit van de zorgverstrekking van kinderjaren, via adolescentie tot en gedurende volwassen leeftijd (transitiezorg).

<b>Toetsingscriteria expertisecentra (EC)</b>	
<b>Thema Continuïteit van het expertisecentrum</b>	
8	Het EC waarborgt de opleiding van c.q. de overdracht van kennis naar (nieuwe) experts van het multidisciplinaire team.
9	Het EC is bereid tot visitatie.
<b>Thema Samenwerking met andere partijen</b>	
10	Het EC werkt met patiëntenorganisatie(s) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.
11	Het EC werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen- en buitenland.
<b>Thema Informatie &amp; communicatie</b>	
12	Het EC fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.
13	Het EC draagt zorg voor voorlichting en deskundigheidsbevordering over de (cluster van) zeldzame aandoening(en) aan zorgprofessionals buiten het EC en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.
<b>Thema Onderzoek</b>	
14	Het EC verricht wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening en publiceert hierover.
15	Het EC draagt zorg voor opslag van medische data en/of van lichaamsmateriaal van patiënten met de aandoening.
<b>Thema Grensoverschrijdende gezondheidszorg</b>	
16	Het EC coördineert en adviseert, indien nodig, grensoverschrijdende gezondheidszorg met aangewezen expertisecentra in andere EU-landen, waarnaar patiënten of lichaamsmaterialen of patiëntendata kunnen worden doorverwezen.

**Tabel 1. Criteria van expertisecentra voor zeldzame en genetische aandoeningen samengesteld door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisatie (VSOP).**

Expertisecentra leveren de zorg zoals verwoord in een zorgstandaard of een andere erkende kwaliteitsstandaard. Indien deze ontbreekt, is het de verantwoordelijkheid van het centrum deze in samenwerking met de patiënten(organisatie(s)) te ontwikkelen. Expertisecentra en Europese Referentienetwerken (ERN's; zie [3.3 Europese Referentienetwerken](#)) hebben ervaren specialisten in dienst en beschikken over adequaat getrainde multidisciplinaire teams die o.a. betrokken zijn bij wetenschappelijk onderzoek en die samenwerken met de desbetreffende patiëntenorganisatie(s). Gezien de kleine patiëntenpopulaties dient bij de behandeling en begeleiding van patiënten met een zeldzame aandoening de hooggespecialiseerde zorg aangeboden te worden vanuit een zo beperkt mogelijk aantal Nederlandse expertisecentra. De betrokken zorgverleners moeten zowel zorg-gerelateerde als medisch-wetenschappelijke kennis en ervaring verwerven, actualiseren en overdragen. Dit kan alleen bij voldoende patiëntcontacten en als onderdeel van een wetenschappelijk netwerk; zorg en onderzoek dienen bij zeldzame aandoeningen onlosmakelijk met elkaar verbonden te zijn.

Zowel voor zorg als onderzoek moet de rechtspersoon waaronder het expertisecentrum valt, zich garant stellen voor de borging ervan. De rechtspersoon (i.c. zorginstelling) is verantwoordelijk voor de continuïteit van het centrum en de daarbinnen aanwezige expertise, ook bij personele mutaties. Nationale en Europese afstemming dient de opbouw en continuïteit van een totaalaanbod van gespecialiseerde zorg voor het totaal aan zeldzame aandoeningen in Europa te garanderen. In de praktijk zal er veel clustering van zeldzame aandoeningen en ziektebeelden moeten plaatsvinden om ook de ultra-zeldzame aandoeningen adequate zorg(concentratie) te kunnen bieden.

Per (cluster van) zeldzame aandoening(en) kunnen meerdere expertisecentra bestaan in een land. Wanneer er sprake is van meerdere expertisecentra, dan dient er één coördinerend centrum te zijn. Dit centrum zal in de meeste gevallen ook deel uitmaken van het ERN voor de desbetreffende (cluster van) zeldzame aandoeningen of op andere wijze contactpunt zijn voor buitenlandse centra en patiënten. Europese wetgeving (i.k.v. de EU-Directive on cross-border health care) verlangt in ieder land een centraal landelijk informatiepunt<sup>5</sup>. Daar dient bekend te zijn waar de (andere) formele erkende Nederlandse expertisecentra zich in Nederland bevinden, zodat eveneens patiënten uit andere EU-lidstaten hiernaar verwezen kunnen worden, als onderdeel van een Europees Referentienetwerk (ERN). Dit is van belang voor de vergoeding van (verzekerde) zorg voor deze patiënten en voor de financiering van het betreffende Nederlandse expertisecentrum. Andersom geldt dit vanzelfsprekend ook indien Nederlandse patiënten naar centra in andere lidstaten verwezen worden.

Een EC kan gelokaliseerd zijn in een Universitair Medisch Centrum of, in een gespecialiseerd ziekenhuis zoals een topklinische opleidingsziekenhuis aangesloten bij Stichting top klinische ziekenhuizen (STZ), of verdeeld over beide typen ziekenhuizen (samenwerkingsverband m.b.t. bijvoorbeeld onderzoek en/of registratie) (zie ook figuur 3 op pagina 16).

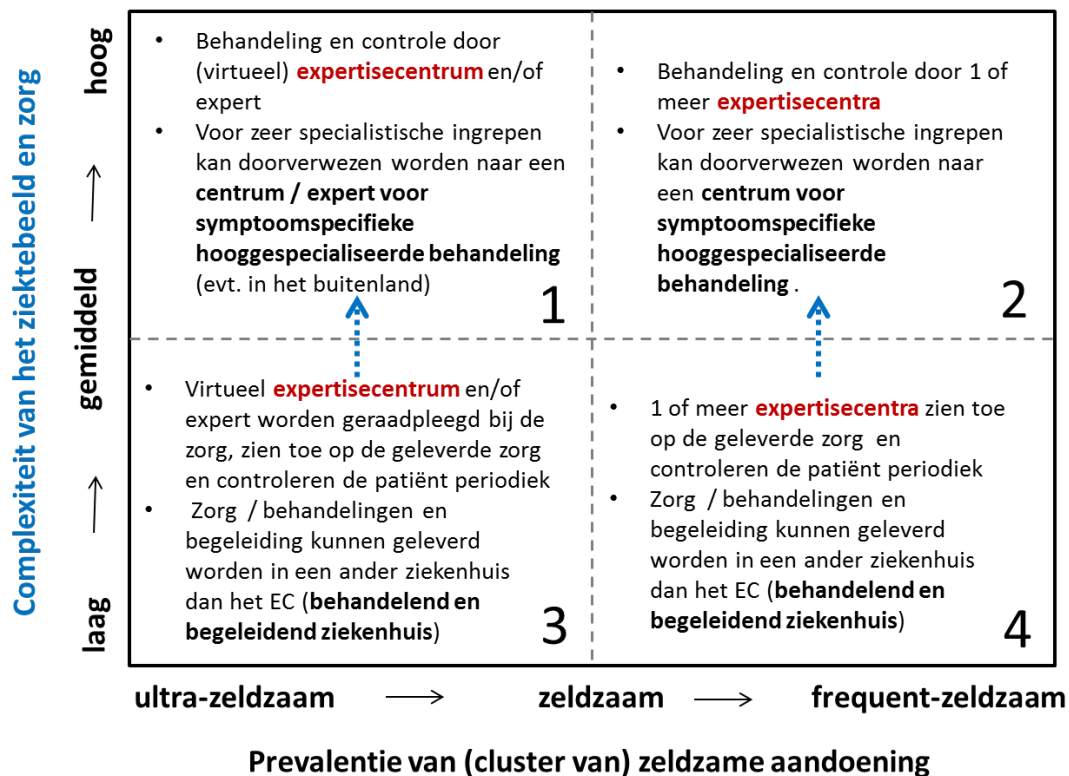
### 3.2 Overige onderdelen expertisenetwerk

Of een patiënt voornamelijk in een EC behandeld en/of gecontroleerd wordt, hangt van meerdere factoren af. Het uitgangspunt hierbij is *'dichtbij wat kan en ver weg wat moet.'*

Gebaseerd op de ervaringen van de VSOP (zie **1.2 Landelijke ontwikkelingen**) zijn de twee factoren geïdentificeerd, die de belangrijkste rol spelen bij het al dan niet behandelen/ controleren in andere zorginstellingen dan het EC. Deze factoren zijn de prevalentie van de (cluster van) aandoening(en) en de complexiteit van het ziektebeeld op het niveau van het individu en de daarbij horende zorg. Op grond van deze factoren is een model ontwikkeld voorvormen van gespecialiseerde zorg bij zeldzame aandoeningen (zie figuur 2 op pagina 14).

---

<sup>5</sup> In Nederland voert Zorginstituut Nederland de taken uit voor het Nationale Contactpunt grensoverschrijdende zorg (NCP) in opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS): <http://www.cbhc.nl/>



Figuur 2. Model voor expertisevormen bij zeldzame aandoeningen. Binnen het expertisenetwerk rondom een individu met een zeldzame aandoening kunnen behandeling(en) en/of begeleiding en/of controles ook elders dan in het EC plaatsvinden. Of dit gebeurt, hangt mede af van de prevalentie van de aandoening en van de complexiteit van het ziektebeeld en zorg. Voor beschrijving van het model, is de figuur verdeeld in vier kwadranten (zie tekst in de kwadranten zelf en hieronder voor meer uitleg). De blauwe pijlen geven aan dat bij individuen met bepaalde zeldzame aandoeningen de complexiteit van het ziektebeeld met de tijd kan veranderen (meestal van laag naar gemiddeld/hoog). Voor voorbeelden van aandoeningen in relatie tot dit model zie Bijlage 2.

Prevalentiegegevens zijn voor de meeste zeldzame aandoeningen niet beschikbaar omdat de prevalentie vaak niet bekend is bij gebrek aan een (inter)nationaal patiëntenregister voor de desbetreffende aandoening. In Europa is een aandoening zeldzaam als het minder dan bij 1 op 2.000 individuen voorkomt [15]. Er is geen definitie van een frequenter voorkomende zeldzame aandoening of van een ultra zeldzame aandoening. Dit Visiedocument beoogt niet om hiervoor definities te ontwikkelen en hanteert deze termen ter wille van het model, dat hier geïntroduceerd wordt.

Bij de meeste zeldzame aandoeningen of cluster van aandoeningen zal landelijk maar één expertisecentrum aangewezen worden. Bij relatief frequentere aandoeningen, kunnen meerdere expertisecentra bestaan (2<sup>e</sup> en 4<sup>e</sup> kwadrant in figuur 2 hierboven), waarvan bij voorkeur één onderdeel is van het ERN (zie ook 3.1 Expertisecentrum). Een individu met een laag-complex ziektebeeld zal in veel gevallen terecht kunnen bij andere ziekenhuizen voor medisch-specialistische zorg en begeleiding en zal alléén periodiek gecontroleerd worden in het EC (3<sup>e</sup> en 4<sup>e</sup> kwadrant in figuur 2 hierboven). Een dergelijk **behandelend en begeleidend ziekenhuis** kan een

algemeen ziekenhuis, een UMC of een STZ ziekenhuis zijn (zie figuur 2 op pagina 14 en figuur 3 op pagina 16).

Ieder individu met een zeldzame aandoening dient met de juiste periodiciteit gezien te worden in het EC. Belangrijk is dat het EC tijdig ingrijpt als de aandoening bij het individu in der loop van de tijd een complexere vorm krijgt en daardoor ook sprake is van complexe zorgbehoefte (pijlen in figuur 1 op pagina 7).

Indien zorg door een behandelend en begeleidend ziekenhuis wordt geleverd, dan zal het per aandoening en in sommige gevallen per ernst / uitingsvorm van de aandoening verschillen. Een ziektespecifieke kwaliteitsstandaard i.c. zorgstandaard beschrijft of en zo ja, wanneer zorg geleverd kan worden door een dergelijk behandelend en begeleidend ziekenhuis.

Bij een complex ziektebeeld zal het EC de meeste zorg leveren en het individu periodiek ook controleren (1<sup>e</sup> en 2<sup>e</sup> kwadrant in figuur 2 op pagina 14). Het EC kan –indien geïndiceerd het individu doorverwijzen naar een centrum dat een bepaalde type zeer specialistische interventie kan leveren. Kenmerkend voor een dergelijk interventie is dat deze niet aandoeningspecifiek is, maar symptoomspecifiek; dat wil zeggen dat het bij meerdere (zeldzame) aandoeningen toegepast kan worden. Ook hier geldt: dit type **centrum voor symptoomspecifieke hooggespecialiseerde behandeling** zal niet op iedere (cluster van) zeldzame aandoening(en) van toepassing zijn.

### 3.3 Europese Referentienetwerken

Om patiënten met een zeldzame aandoening van het ene naar het andere land te kunnen verwijzen<sup>6</sup> dient een expertisecentrum door de nationale overheid erkend te zijn om onderdeel te kunnen zijn van een Europees Referentienetwerk (ERN). In Artikel 12 Europese Referentienetwerken staat dat de Europese Commissie de lidstaten steunt bij het opzetten van ERN's bestaande uit zorgaanbieders en expertisecentra in de EU-lidstaten [16]. Deze Richtlijn geldt voor alle aandoeningen, maar is vooral voor zeldzame aandoeningen belangrijk vanwege hun kleine patiëntenpopulaties per lidstaat en de beperkt beschikbare kennis en ervaring [17]. ERN's hebben tenminste drie van de volgende doelstellingen (EC 2011/24/EU, letterlijk overgenomen vertaling):

- a. bijdragen tot het benutten van het potentieel van Europese samenwerking o.g.v. zeer gespecialiseerde gezondheidszorg voor patiënten en voor gezondheidszorgstelsels door gebruik te maken van innovaties in de medische wetenschap en de gezondheidstechnologieën;
- b. bijdragen tot bundeling van kennis o.g.v. ziektepreventie;
- c. bevorderen van betere diagnoses en verstrekken van hoogwaardige, toegankelijke en kosteneffectieve gezondheidszorg voor alle patiënten met een ziekte waarvoor een bijzondere concentratie van deskundigheid vereist is op medische terreinen waar deskundigheid zeldzaam is;

---

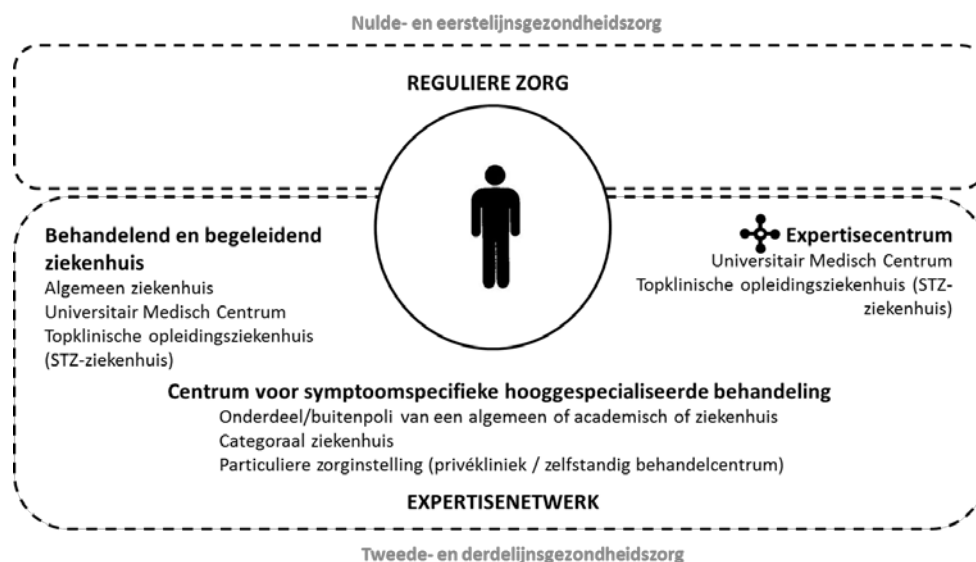
<sup>6</sup> Het Europees Parlement en de Raad van de Europese Unie hebben een Richtlijn uitgebracht over de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg [16].

- d. maximaliseren van kosteneffectief gebruik van aangewende middelen door deze waar nodig te bundelen;
- e. versterken van onderzoek, epidemiologische surveillance, zoals registers, en verzorgen van opleidingen voor gezondheidswerkers;
- f. vergemakkelijken van virtuele en fysieke mobiliteit van expertise, en ontwikkelen, delen en verspreiden van informatie, kennis en beste praktijken en aanmoedigen van ontwikkelingen o.g.v. diagnose en behandeling van zeldzame ziekten, binnen en buiten het netwerk;
- g. aanmoedigen van ontwikkeling van benchmarks voor kwaliteit en veiligheid en bijdragen tot ontwikkeling en verspreiding van "best-practices" binnen en buiten het netwerk;
- h. helpen van lidstaten met een onvoldoende aantal patiënten met een bepaalde ziekte of die niet beschikken over de technologie of deskundigheid om zeer gespecialiseerde hoogwaardige diensten te bieden.

Begin 2013 heeft de EUCERD voor de EU-lidstaten en de Europese Commissie aanbevelingen geformuleerd op het gebied van ERN's voor zeldzame aandoeningen en de evaluatie hiervan [18].

### 3.4 Het expertisenetwerk

Zoals in 1.4 **Herziening model expertisevormen** aangegeven vormen het EC (of meerdere ECs) en alle betrokken tweede en derdelijnscentra die het individu behandelen en/of controleren het expertisenetwerk (zie figuur 1 op pagina X). In 3.3 kwamen de twee andere mogelijke vormen van geconcentreerde zorg voor zeldzame aandoeningen aan bod: behandelende en begeleidende ziekenhuizen en centra voor symptoomspecifieke hooggespecialiseerde behandelingen.



Figuur 3. Een expertisenetwerk rondom een individu met een zeldzame aandoening, waarbij naast het EC zorg / begeleiding / controle ook in de twee andere vormen van geconcentreerde zorg plaatsvinden. Onderaan



**elk vorm wordt aangegeven in welk type zorginstituut die zich kan bevinden. Binnen dit expertisenetwerk heeft het EC de coördinerende en aansturende functie (\*).**

Per (cluster van) aandoening(en) en ernst van het ziektebeeld bij het individu zal het expertisenetwerk er steeds anders uitzien. Er kan bijvoorbeeld sprake zijn van één EC en meerdere centra voor symptoomspecifieke hooggespecialiseerde behandelingen; 1 EC met één of meerdere behandelende en begeleidende ziekenhuizen etc. Bij ultra-zeldzame aandoeningen is het EC virtueel en/of beperkt zich tot een expert-medicus en zijn/haar multidisciplinaire team. Voor diverse voorbeelden wordt verwezen naar [Bijlage 2](#).

## 4 Organisatie van zorg

Veel patiënten met een zeldzame aandoening hebben te maken met comorbiditeit of er zijn, in geval van syndromen, meerdere systemen aangedaan. Tussen het grote aantal betrokken zorgverleners ontbreken veelal regie en adequate afstemming van de complexe, multidisciplinaire zorg. Idealiter wordt de organisatie van zorg in ziektespecifieke kwaliteitsstandaarden beschreven en samen met kwaliteitscriteria vanuit het patiëntenperspectief geïmplementeerd.

### 4.1 Samenwerking binnen een expertisenetwerk

Vanuit de opgestelde criteria voor een EC, is het duidelijk dat een EC een centrale rol heeft binnen een expertisenetwerk (zie criteria 11, 12, 13, maar ook 15 en 16 in tabel 1 op pagina 12). Met andere woorden: het EC waar het individu behandeld en/of gecontroleerd wordt, is belast met het aansturen en coördineren van de expertisenetwerk rondom het individu. Wanneer er sprake is van meerdere expertisecentra in Nederland, dient er één coördinerend centrum te zijn.

Per (cluster van) zeldzame aandoening(en) dienen de criteria die betrekking hebben op de samenwerking verder gespecificeerd te worden en gepubliceerd, het liefst als onderdeel van de zorgstandaard. In het algemeen dienen de volgende punten nader gespecificeerd te worden tussen de partijen in het expertisenetwerk:

- vorm en frequentie van overleg en rapportage over diverse onderdelen (patiëntenzorg, onderwijs, onderzoek);
- richting, vorm en periodiciteit van gegevens- en informatie-uitwisseling (m.b.t. patiëntenzorg, onderwijs, onderzoek).;
- het te gebruiken ICT-systeem / privacyreglementen. Indien er een informatiestandaard beschikbaar is, wordt het ICT-systeem op grond daarvan ingericht [19][20];
- (door)verwijsbeleid van patiënt(en) (voor behandeling/begeleiding en/of controle)
- Voorlichting aan patiënten en processpecificatie van shared-decision making (evt. per zorgfase / complexiteit van het ziektebeeld);
- expliciteren welke zorgverleners welke verantwoordelijkheden, taken en rollen hebben in het samenwerkingsverband (zie ook [4.3 Samenwerking tussen individuele zorgverleners](#)).

### 4.2 Samenwerking tussen expertisenetwerken reguliere zorg

De reguliere zorg dient met het expertisecentrum in verbinding te staan (zie figuur 1 op pagina 7). en de zorg te baseren op de door dit expertisecentrum opgestelde kwaliteitscriteria. Dit vanwege specifieke behandelaspecten die gerelateerd zijn aan de aandoening en afwijken van de reguliere behandeling. Ook is dit voorwaarde voor financiering van de geleverde zorg: expertisecentra

bepalen de criteria waaraan de zorgverlener en/of de zorg in geval van een specifieke zeldzame aandoening moeten voldoen.

Per (cluster van) zeldzame aandoening(en) dienen de criteria die betrekking hebben op de samenwerking verder gespecificeerd en gepubliceerd te worden, het liefst als onderdeel van de zorgstandaard. In het algemeen dienen de volgende punten nader gespecificeerd te worden tussen het expertisecentrum/centra en het reguliere netwerk (indien van toepassing):

- Taken en verantwoordelijkheden van de huisarts als spin in het web in de eerstelijnszorg (behandeling/begeleiding/controle);
- Expliciteren doorverwijsbeleid in elke zorgfase;
- Vorm en periodiciteit van informatievoorziening over het ziektebeeld door het EC richting elke type eerstelijnszorg-betrokkene (bijv. alarmsignalen/symptomen, voor de beroepsgroep relevante nieuwe medische inzichten over het ziektebeeld);
- Richting, vorm en periodiciteit van gegevens- en informatie-uitwisseling m.b.t. de patiënt (evt. per zorgfase / complexiteit van het ziektebeeld) tussen het EC en eerstelijnszorg-behandelaar;
- Expliciteren welke zorgverleners welke verantwoordelijkheden taken en rollen hebben in het samenwerkingsverband (zie ook [4.3 Samenwerking tussen individuele zorgverleners](#)).

### 4.3 Samenwerking tussen individuele zorgverleners

Om een samenhangend zorgaanbod te realiseren, passend binnen het samenwerkingsmodel van integrale zorg, zijn goede multidisciplinaire samenwerking, coördinatie en vertrouwen tussen de zorgverleners noodzakelijk waarbij de belangen van de patiënten en hun naasten centraal staan. Bovendien moet voor patiënten **duidelijk zijn welke zorgverlener voor welk onderdeel in de zorg verantwoordelijk is**. In het zorgorganisatorische hoofdstuk van een zorgstandaard (of andere kwaliteitsstandaard) worden de taken en verantwoordelijkheden van ieder zorgverlener en –indien van toepassing- de patiënt beschreven in elke zorgfase binnen het zorgcontinuüm. Waar van toepassing worden ook de taken en verantwoordelijkheden van zorgverleners in de reguliere zorg beschreven in relatie tot de taken en verantwoordelijkheden van zorgverleners in het expertisenetwerk.

Met betrekking tot de zorgverleners binnen een instelling behorend tot een expertisenetwerk (zie figuur 3 op pagina 16), is altijd sprake van een **hoofdbehandelaar**. Een hoofdbehandelaar is een medisch specialist en draagt verantwoordelijkheid voor de tijdens het behandeltraject uitgevoerde verrichtingen, die binnen het terrein zijn gelegen waarop de hoofdbehandelaar als specialist werkzaam is. De hoofdbehandelaar draagt geen verantwoordelijkheid voor de door andere specialisten uit het team tijdens het behandeltraject uitgevoerde verrichtingen die zijn gelegen buiten het terrein waarop de hoofdbehandelaar als specialist werkzaam is. Voor die verrichtingen zijn en blijven die andere specialisten zelf ten volle verantwoordelijk [21]. Een behandeltraject is, in tegenstelling tot de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg die veel patiënten nodig hebben (zie

ook **2.2 Concentratie van hooggespecialiseerde zorg**), een afgebakende periode. Het hoofdbehandelaarschap - zoals juridisch bepaald - kan in de diverse zorgfasen bij diverse specialisten liggen met een duidelijk omschreven juridische status.

Naast een hoofdbehandelaar kunnen mensen met een zeldzame aandoening te maken hebben met diverse andere behandelaren binnen het expertisenetwerk: een casemanager, medebehandelaar, consulent etc. Idealiter beschikt ieder ziekenhuis over een reglement waarin de verantwoordelijkheden en taken van alle zorgverleners in relatie tot elkaar en tot de patiënt beschreven zijn. In het reglement staat ook wie in welke setting welke rol vervult en hoe de informatie-uitwisseling dient te gebeuren tussen de zorgverleners en tussen de zorgverleners en de patiënt.

Het begrip “**regievoerend arts**” is redelijk nieuw [22] en daardoor nog niet in ieder ziekenhuisreglement opgenomen. Een regievoerend arts is een rol, die een (medisch) specialist op zich neemt waarbij zijn/haar verantwoordelijkheden in die rol wel worden vastgelegd, maar geen juridische status hebben zoals dat het geval is bij de functie “hoofdbehandelaar”. Binnen het zorglandschap / expertisenetwerk van diverse zeldzame aandoeningen is een dergelijk rol vaak gewenst: de patiënt of naasten hebben een aanspreekpunt betreffende zorginhoudelijke vragen en zijn verzekerd van medisch inhoudelijk overzicht en coördinatie tijdens een bepaalde zorgfase of door het hele zorgcontinuüm. Enkele patiëntenorganisaties hebben in hun zorgstandaarden de rol, taken en verantwoordelijkheden van de regievoerend arts beschreven [23][24].

Waar geen zorgstandaard beschikbaar is of wordt ontwikkeld, wordt verwezen naar handvatten voor goede organisatie van, en samenwerking in de zorg zoals beschreven in de *‘Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg’*, ontwikkeld door de KNMG, in samenspraak met negen andere beroeps- en brancheorganisaties en koepels in de zorg [21]. Deze Handreiking focust op zowel simultane als op volgtijdelijke samenwerking tussen zorgverleners. In de Handreiking worden tien aandachtspunten benoemd en toegelicht die van belang zijn bij een regeling van verantwoordelijkheden bij samenwerking in het zorgproces tussen zorgverleners (zie **Bijlage 1** voor deze aandachtspunten).

## 4.4 Het individuele zorgplan

Het in 4.3. beschreven kader van samenwerking tussen individuele zorgverleners wordt gefaciliteerd door het zgn. individueel zorgplan (hierna: IzP), dat elke patiënt die langer dan 3 maanden behandeld is, dient te hebben [25]. Het IzP is hét instrument dat het mogelijk maakt de zorg van veel verschillende zorgverleners goed op elkaar af te stemmen, en waarin alle zorg (integrale zorg) voor de patiënt is opgenomen. Het IzP is de praktische vertaling van de in de zorgstandaard beschreven ziektespecifieke en generieke zorg naar de concrete zorgbehoeften van de individuele patiënt. Doel van het IzP is, samen met de patiënt, de zorgbehoeften vanuit patiëntenperspectief vast te stellen, uit te voeren, te monitoren en zo nodig bij te stellen. Zelfmanagement –waar van toepassing- is een belangrijk onderdeel van het IzP.

Idealiter beschikken alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners over een gezamenlijk en up-to-date individueel zorgplan betreffende de patiënt en stemmen de zorg voor de individuele patiënt af; zij voeren samen het IzP uit.

Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ), dat opgegaan is in het Kwaliteitsinstituut, onderdeel van Zorginstituut Nederland, heeft het Raamwerk Individueel Zorgplan ontwikkeld [26]. Dit geldt als leidraad voor de ontwikkeling van individuele zorgplannen betreffende diverse (clusters van) zeldzame aandoeningen met het doel uniformiteit in opzet en in uitgangspunten te bevorderen.

## Bronnen

- [1] E. I. Schippers and J. Bussemaker, *Kamerbrief: positioneringsnota umc's*. 2014, pp. 1–12.
- [2] Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, “Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen. De Nederlandse strategie ten aanzien van zeldzame ziektes.” 2013.
- [3] E. I. Schippers, *Kamerbrief: de Nederlandse strategie met betrekking tot de zeldzame ziekten*. 2012, pp. 1–12.
- [4] Advies- en expertgroep, Kwaliteitsstandaarden, and (AQUA), “Leidraad voor kwaliteitsstandaarden v.1.” 08-Dec-2014.
- [5] Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, “Expertise voor zeldzame aandoeningen in Nederland. Bevindingen en conclusies naar aanleiding van consultatie door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (2010-2011).” Dec-2011.
- [6] CLIËNTENRAAD and ACADEMISCHE ZIEKENHUIZEN, “CRAZ advies ‘Concentratie van de zorg’.” mei-2011.
- [7] Van Nispen, Rijken, and Heijmans, “Leven met een zeldzame chronische aandoening.” Nivel, 2003.
- [8] A. Schieppati, J. I. Henter, E. Daina, and A. Aperia, “Why rare diseases are an important medical and social issue,” *Lancet*, vol. 371, no. 9629, pp. 2039–41, 2008.
- [9] R. Nugteren, E. J. Siderius, P. E. D. Eysink, and S. Van Breukelen, “Wat zijn zeldzame aandoeningen en wat zijn de determinanten?,” in *Volksgezondheid Toekomst Verkenning, Nationaal Kompas Volksgezondheid*, Bilthoven: RIVM, 2013.
- [10] Council of the European Union, “Council Recommendation on Action in the Field of Rare Diseases.” Jun-2009.
- [11] Ministerie van Financiën, “Interdepartementaal Beleidsonderzoek (IBO) Grensoverschrijdende zorg. Grenzeloos binnen de perken (versie 1.0),” Feb. 2014.
- [12] “Integrale zorg voor chronisch zieken - Zorg voor chronisch zieken - Rijksoverheid.nl.” [Online]. Available: <http://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zorg-voor-chronisch-zieken/integrale-zorg>. [Accessed: 14-Feb-2014].
- [13] H. W. Drewes, Boom, J.H.C., Graafmans, W.C., Struijs, J.N., and Baan, C.A., “Effectiviteit van disease management. Een overzicht van de (internationale) literatuur,” RIVM, 260131001, 2008.
- [14] EUCERD, “EUCERDR ecommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States.” 24-Oct-2011.
- [15] European Parliament and he Council of the European Union, *Regulation on orphan medicinal products*. 1999.
- [16] Council of the European Union, *DIRECTIVE 2011/24/EU of the European Parliament and of the Council of 9 March 2011 on the application of patients' rights in cross-border healthcare*. 2011.
- [17] E. I. Schippers, “Kamerstuk 29 689-nr 530 Herziening zorgstelsel.” 27-Jun-2014.
- [18] EUCERD, “EUCERD RECOMMENDATIONS on RARE DISEASE EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (RD ERNS).” 13-Jan-2013.
- [19] NICTIZ, “Informatiestandaarden in de zorg.” okt-2013.
- [20] NICTIZ, “ICT-standaarden in de zorg.” Sep-2012.
- [21] KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF, “Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg.” 26-Jan-2010.
- [22] R. Roos, D. Engberts, and J. Tamsma, “Regievoerend arts biedt houvast,” *Med. Contact*, pp. 1510–13, Jul. 2013.

- [23] Neurofibromatose Vereniging Nederland and Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties, "Zorgstandaard Neurofibromatose type 2," Soest, 2014.
- [24] Stichting Noonan syndroom and Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties, "Zorgstandaard Noonan syndroom," Soest, Sep. 2014.
- [25] *Besluit zorgplanbespreking AWBZ-zorg*. 2009.
- [26] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, "Raamwerk individueel zorgplan." maart-2012.
- [27] "Prevalence of rare diseases: Bibliographic data," Number 2 : Listed in order of decreasing prevalence or number of published cases, May 2014.

# Bijlage 1

Aandachtspunten uit de 'Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg' (KNMG, 2010) die kunnen worden gezien als de kernaspecten van een regeling van verantwoordelijkheden bij samenwerking in het zorgproces.

## **Aandachtspunt 1**

Voor de cliënt is te allen tijde duidelijk wie van de betrokken zorgverleners; het aanspreekpunt is voor vragen van de cliënt of diens vertegenwoordiger; de inhoudelijke (eind)verantwoordelijkheid heeft voor de zorgverlening aan de cliënt; belast is met de coördinatie van de zorgverlening aan de cliënt (zorgcoördinator). Het is van belang dat deze drie taken over zo weinig mogelijk zorgverleners worden verdeeld. Zo mogelijk zijn deze taken in één hand.

## **Aandachtspunt 2**

Alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners beschikken zo nodig over een gezamenlijk en up-to-date zorg- of behandelplan betreffende de cliënt.

## **Aandachtspunt 3**

Gegarandeerd wordt dat de rechten van de cliënt, zoals deze voortvloeien uit wetgeving en rechtspraak, op de juiste wijze worden nagekomen. Waar nodig worden afspraken gemaakt om te vergemakkelijken dat de cliënt de hem toekomende rechten kan uitoefenen.

## **Aandachtspunt 4**

Een zorgverlener die deelneemt in een samenwerkingstraject vergewist zich ervan dat hij/zij beschikt over relevante gegevens van collega's en informeert collega's over gegevens en bevindingen die zij nodig hebben om verantwoorde zorg te kunnen verlenen.

## **Aandachtspunt 5**

Relevante gegevens worden aangetekend in een dossier betreffende de cliënt. Bij voorkeur is dit een geïntegreerd dossier, dat door alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners kan worden geraadpleegd en aangevuld. Zo niet, dan worden afspraken gemaakt over de wijze waarop samenwerkingspartners relevante informatie uit een dossier kunnen verkrijgen.

## **Aandachtspunt 6**

Zorgverleners die deelnemen aan een samenwerkingsverband maken duidelijke afspraken over de verdeling van taken en verantwoordelijkheden met betrekking tot de zorgverlening aan de cliënt.



### **Aandachtspunt 7**

Zorgverleners die deelnemen aan een samenwerkingsverband zijn alert op de grenzen van de eigen mogelijkheden en deskundigheid en verwijzen zo nodig tijdig door naar een andere zorgverlener. Zij zijn op de hoogte van de kerncompetenties van de andere betrokken zorgverleners.

### **Aandachtspunt 8**

In gevallen waarin tussen zorgverleners een opdrachtrelatie bestaat, geeft de opdrachtgevende zorgverlener voldoende instructies met betrekking tot de zorgverlening aan de cliënt.

### **Aandachtspunt 9**

Overdracht van taken en verantwoordelijkheden vindt expliciet plaats. Bij de inrichting van overdrachts-momenten is van belang om zowel rekening te houden met bij overdrachtssituaties in het algemeen veel voorkomende risico's als met eventuele specifieke kenmerken van de cliëntsituatie.

### **Aandachtspunt 10**

Waar nodig voor een goede zorgverlening wordt in situaties van samenwerking in de zorg voorzien in controlemomenten (overleg, evaluatie).

### **Aandachtspunt 11**

De cliënt of diens vertegenwoordiger wordt intensief betrokken bij de ontwikkeling en uitvoering van het zorg- of behandelplan. De eigen verantwoordelijkheid van de cliënt in relatie tot het zorgproces wordt zoveel mogelijk gestimuleerd. Elke zorgverlener bespreekt met de cliënt ook diens ervaringen met het samenwerkingsverband.

### **Aandachtspunt 12**

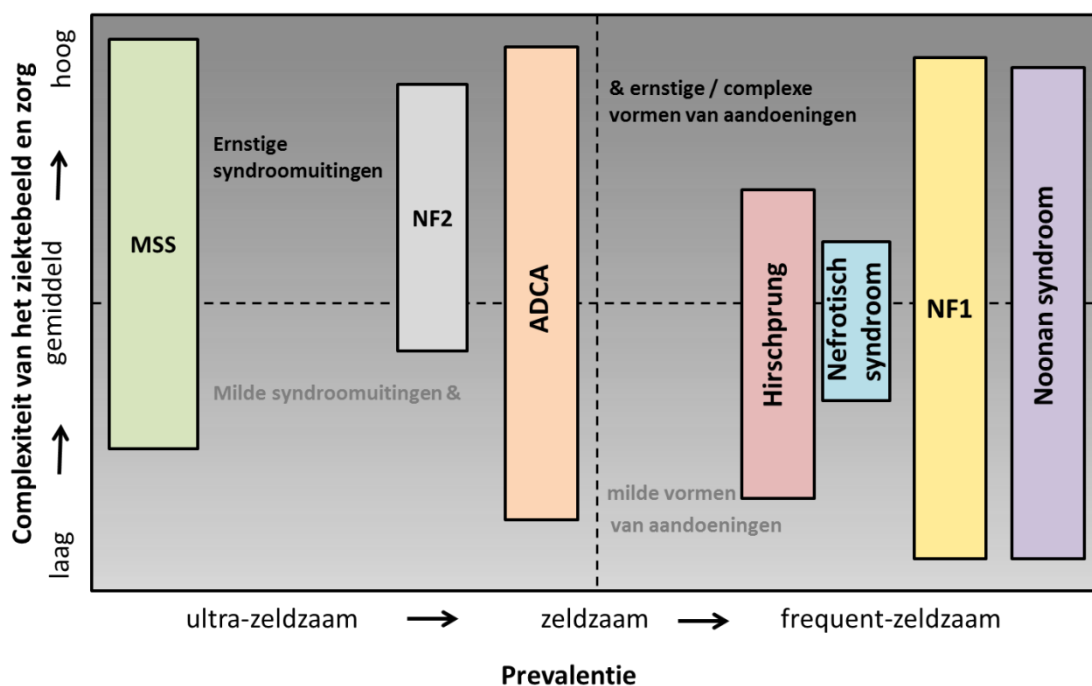
Afspraken die door samenwerkingspartners worden gemaakt over de aard en inrichting van de samenwerking en over ieders betrokkenheid worden schriftelijk vastgelegd.

### **Aandachtspunt 13**

Met betrekking tot incidenten (waaronder begrepen fouten) geldt het volgende:  
naar de cliënt wordt over incidenten openheid betracht;  
incidenten worden gemeld op een binnen het samenwerkingsverband afgesproken centraal punt;  
een aan het samenwerkingsverband deelnemende zorgverlener die in de ogen van een of meer collega's niet voldoet aan de normen voor verantwoorde zorg, wordt door hen daarop aangesproken.

## Bijlage 2

Visualisatie van de plaats die enkele zeldzame aandoeningen innemen in het model van concentratievormen, zoals beschreven in dit visiedocument (zie ook 3.3). De aandoeningen Marshall-Smith syndroom (MSS), Neurofibromatose type 2 (NF2), Autosomaal Dominant Cerebellaire Ataxie (ADCA), Nefrotisch syndroom, de ziekte van Hirschprung, Neurofibromatose type 1 (NF1) en het Noonan syndroom zijn aandoeningen met een zorgstandaard waarin invulling is gegeven aan de vormen van geconcentreerde zorg en de samenwerking in de zorg. Onderstaand figuur is een schematische weergave, waarvan geen kwantitatieve of kwalitatieve gegevens / informatie afgeleid kunnen worden. Prevalentieschattingen zijn gebaseerd op informatie in de zorgstandaarden en/of op de bibliografische data van Orphanet [27].



# Bijlage 3

## Begrippenlijst

### Topreferente zorg

Topreferente zorg is hooggespecialiseerde zorg voor patiënten voor wie in beginsel geen doorverwijzing mogelijk was. Topreferente zorg wordt verleend door universitaire medische centra, maar ten aanzien van sommige specialistische voorzieningen ook door enkele STZ-ziekenhuizen (op grond van Boot, Organisatie van de gezondheidszorg, 2010).

### Topklinische zorg

Topklinische zorg is hooggespecialiseerde zorg (bijv. hartchirurgie, neurochirurgie, IVF) waarvoor relatief dure en gespecialiseerde voorzieningen nodig zijn. Deze zorg heeft doorgaans een bovenregionale functie. Ook een hoog niveau intensive care wordt gezien als topklinische zorg; STZ-ziekenhuizen kunnen op onderdelen fungeren als topreferente centra (op grond van Boot, Organisatie van de gezondheidszorg, 2010).

### Expertise

Onder expertise kan specifieke wetenschappelijke kennis over, en ervaring met, een complexe aandoening worden verstaan, die noodzakelijk is om kwalitatief goede diagnostiek, zorg, behandeling en voorlichting te kunnen verlenen aan kinderen en volwassenen met deze aandoeningen en aan medebehandelaars. (Consulatiedocument Expertisecentra, Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, maart 2011).

### Organisatie van zorg

De regie en afstemming over het multidisciplinaire zorgaanbod binnen het gehele zorgcontinuüm. Grensoverschrijdende gezondheidszorg  
Gezondheidszorg die wordt verleend of voorgeschreven in een andere lidstaat dan de lidstaat van aansluiting<sup>7</sup>. (bron: <http://europa.eu>).

### Kwaliteitsstandaard

Verzamelnaam van richtlijnen, zorgmodules en zorgstandaarden die betrekking hebben op het gehele zorgproces of een deel van een specifiek zorgproces en die vastleggen wat goede zorg is. De inhoud van de term kwaliteitsstandaard volgt daarmee grotendeels de definitie van de term professionele standaard zoals omschreven in de Zorgverzekeringswet (<http://glossarium.zorginstituutnederland.nl/Kwaliteitsstandaard.html>)

---

<sup>7</sup> de lidstaat waar de patiënt verzekerd is.