

Expertisecentra zeldzame aandoeningen; Cystic Fibrosis als voorbeeld

14 maart 2023



UMC Utrecht

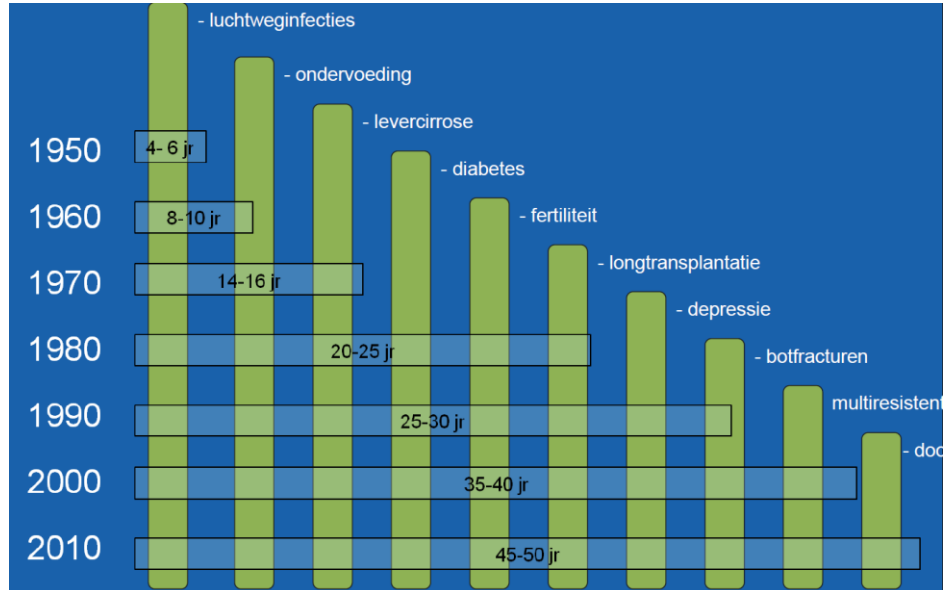
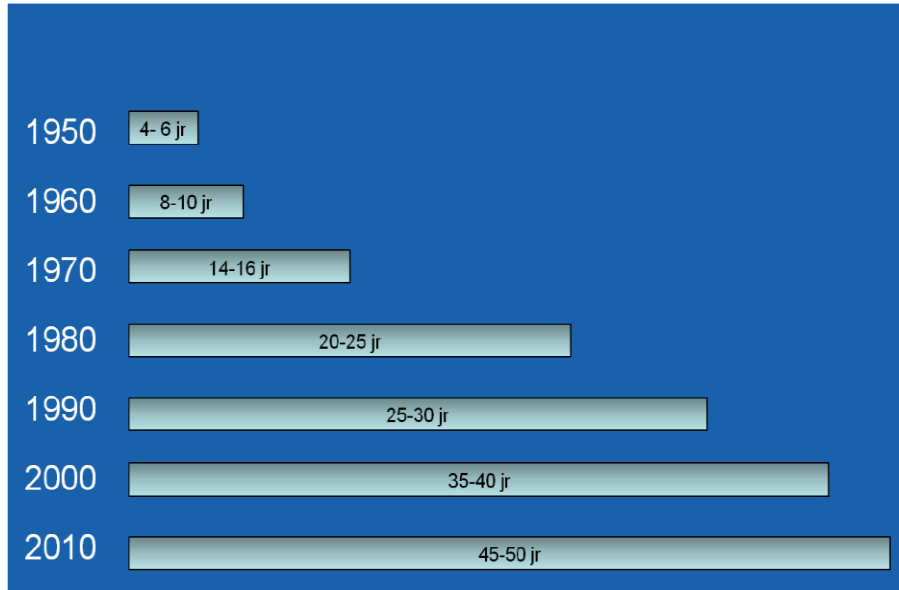
Zeldzame ziekten

- Ruim een miljoen kinderen en volwassenen in NL hebben een zeldzame aandoening.
- Wachten vaak lang op de juiste diagnose.
- Lastig om de allerbeste zorg te krijgen.

Trends

- Toenemende complexe, zeldzame zorg.
- Samenwerking is het sleutelwoord: zorg, onderzoek en patiënten.
- Juiste zorg & kennis op de juiste plek.

De gezondheidszorg is grondig veranderd; CF



Overleving sterk verbeterd
Kindergeneeskunde is **lange termijn** geneeskunde geworden
Complexiteit > **interdisciplinariteit** enorm vergroot
Toenemende impact van **mentale vs fysieke** conditie en andersom

Competency Requirements:

Human resource requirements



Core team member HCP type	Extended team member HCP type
Pulmonologist	Diabetologist
Paediatric pulmonologist	ENT specialist
Experienced lung radiologist	Gastroenterologist
Specialized nurses	Gynaecologist
Nutritionist	Psychiatrist
Psychologist	Basic scientist
Social worker	Reproductive medicine specialist
Physiotherapist	Transplantologist
Medical secretary	Interventional radiologist
Study nurse	Clinical pharmacologist
Data typist	Immunologist
Physiologist	Pain specialist
Palliative care	Rheumatologist
Microbiologist	
Patient representatives	



Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen

VISIE OP ORGANISATIE EN BEOORDELINGSPROCEDURE

Goede zorg voor patiënten

Randvoorwaarden



Zichtbaarheid Expertisecentra

- Ruim 1 miljoen mensen in NL hebben te maken met een zeldzame aandoening.
- Er zijn ongeveer 8.000 zeldzame aandoeningen.
- Per aandoening zijn er weinig patiënten.

- In één oogopslag zien waar je terecht kunt voor zorg, kennis en expertise.
- In Nederland of elders in Europa.

- Erkenning door VWS als expertisecentrum is essentieel:
 - Voor vindbaarheid en zichtbaarheid voor patiënt en zorgverleners in 1e of 2e lijn;
 - Voor aansluiting in Europa.



Samenwerking Expertisecentra

- Zorg en coördinatie vanuit het expertisecentrum.
- Delen van kennis en expertise.
- De patiënt gaat pas fysiek naar het expertisecentrum als dat noodzakelijk is voor goede zorg.

- Aansluiting bij de European Reference Networks (ERNs).

- Samenwerking is het sleutelwoord.
 - Door erkende expertisecentra van zeldzame aandoeningen.
 - Aansluiting bij:
 - Juiste zorg op de juiste plaats;
 - Waardegedreven zorg;
 - Overige programma's en initiatieven die (ook) raken aan zeldzame aandoeningen.



Doelmatigheid

- Belangrijk dat dit proces ondersteund wordt in de bekostigingsstructuur.
- Daarom initiatief tot voorstel Expertiseconsult.

- Doelmatigheid expertisecentrum zichtbaar maken, op een andere manier dan financieel.
- Naar verwachting toont dit aan dat expertisecentra een onmisbare schakel zijn in de zorg.

- Weesgeneesmiddelen: expertisecentra worden ingezet om nut en effectiviteit van geneesmiddelen op het gebied van zeldzame aandoeningen te monitoren.




Registratie & Onderzoek

- Meten is weten!
- Zeldzame aandoeningen goed kunnen registreren is cruciaal. De eerste stappen met DHD en aanpassen Diagnosethesaurus zijn gezet.

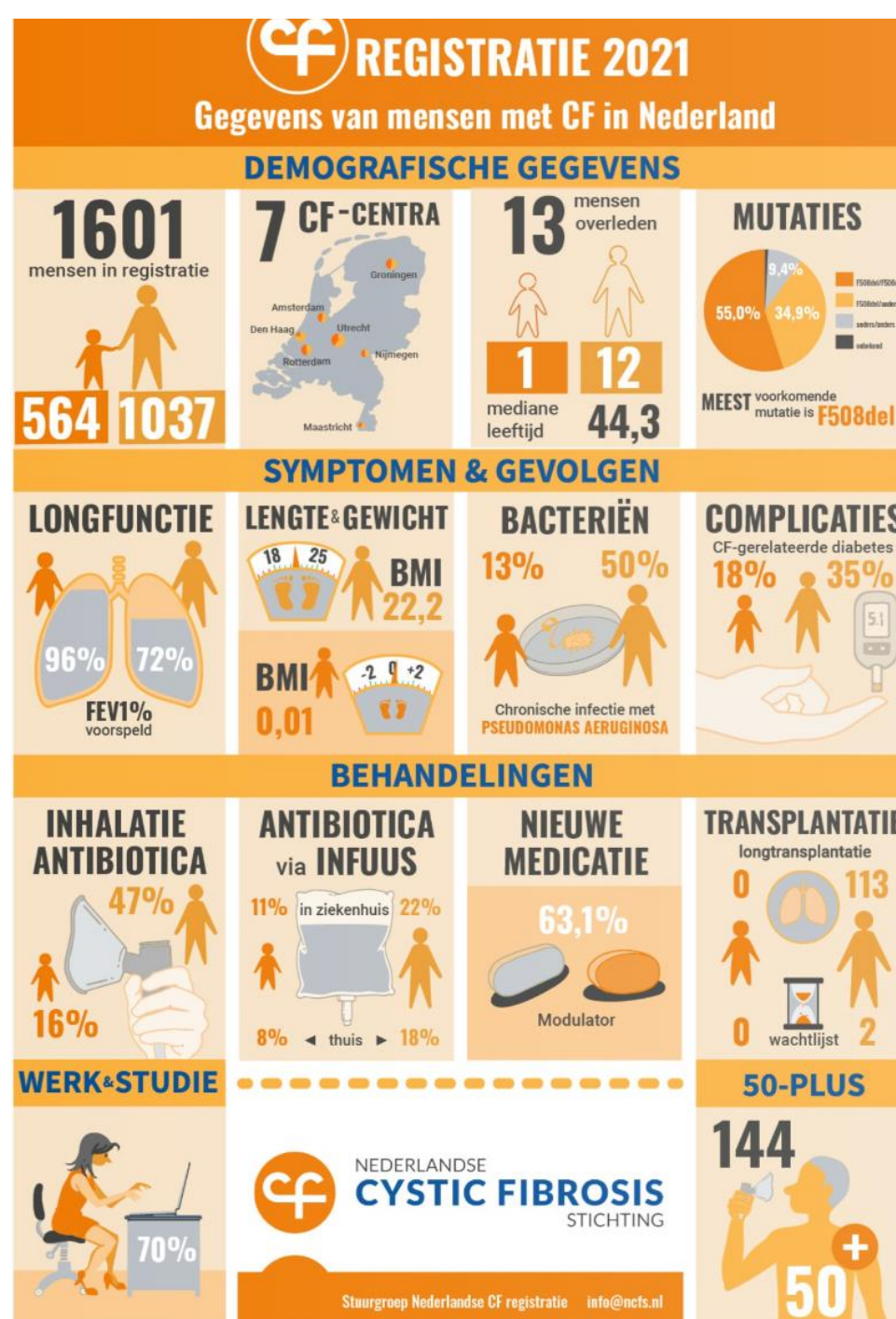
- Onderzoek ligt ten grondslag aan de innovatie van zorg.
- Infrastructuur verder optimaliseren in samenwerking met onder andere Health-RI.

- Collectieve inzet op het gebied van zorg, diagnostiek en onderzoek is essentieel.
- Afstemming en samenwerking 'over de muren' is een voorwaarde.
- Maar ook tussen VWS, NFU, umc's en alle andere stakeholders.

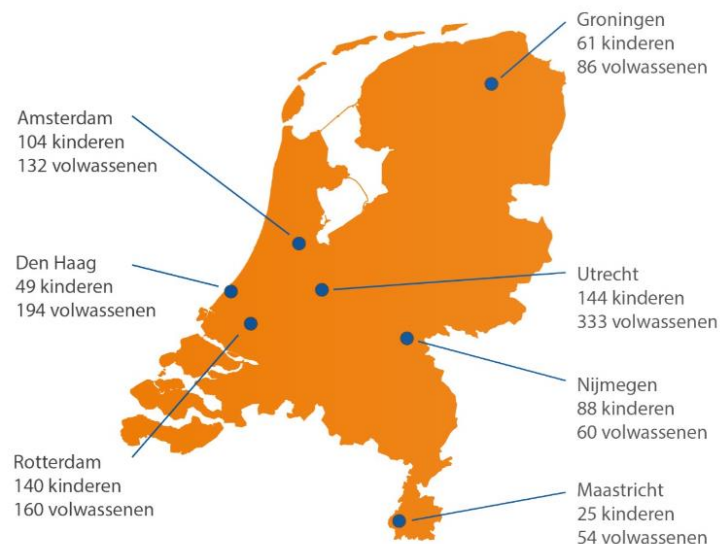


**WORK IN
PROGRESS**

CF als voorbeeld



Verwijspaden nog onlogisch



Figuur 5. Kaart van Nederland met daarin aangegeven waar de CF-centra zich bevinden. Per CF-centrum staat vermeld hoeveel volwassenen en kinderen met CF of CF-SPID daar onder behandeling zijn, in 2021. CF-SPID: positieve uitslag van de hielprikscreening, geen bevestigde CF diagnose.

Tabel 1. Aantal mensen met CF of CF-SPID of CF-gerelateerde ziekte per CF-centrum, vanaf 2015. Sinds 2020 worden alleen de gegevens van mensen met CF of CF-SPID opgenomen in de registratie. Er missen naar schatting gegevens van ongeveer 100 mensen met CF. *In 2018 was er tijdelijk een lager aantal deelnemers aan de CF registratie i.v.m. niet bijtijds getekende toestemmingsformulieren.

	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
UMC Utrecht							
Kinderen	196	190	191	158	146	143	144
Volwassenen	245	260	281	251	308	303	333
Erasmus MC Rotterdam							
Kinderen	143	140	149	135	141	137	140
Volwassenen	120	139	138	122	134	153	160
HagaZiekenhuis							
Kinderen	63	59	55	55	52	53	49
Volwassenen	210	217	215	200	204	197	194
Amsterdam UMC							
Kinderen	105	104	100	104	102	101	104
Volwassenen	106	109	116	118	121	125	132
UMC Groningen							
Kinderen	73	74	72	65	67	64	61
Volwassenen	84	83	80	83	90	86	86
Radboud UMC Nijmegen							
Kinderen	49	52	58	67	73	82	88
Volwassenen	57	56	56	57	64	61	60
Maastricht UMC							
Kinderen	28	26	27	29	28	28	25
Volwassenen	42	40	40	43	51	52	54
TOTAAL	1521	1549	1578	1487*	1581	1585	1630

Erkenningscriteria behoeven nog aanscherping



Figuur 5. Kaart van Nederland met daarin aangegeven waar de CF-centra zich bevinden. Per CF-centrum staat vermeld hoeveel volwassenen en kinderen met CF of CF-SPID daar onder behandeling zijn, in 2021. CF-SPID: positieve uitslag van de hielprikscreening, geen bevestigde CF diagnose.

Tabel 1. Aantal mensen met CF of CF-SPID of CF-gerelateerde ziekte per CF-centrum, vanaf 2015. Sinds 2020 worden alleen de gegevens van mensen met CF of CF-SPID opgenomen in de registratie. Er missen naar schatting gegevens van ongeveer 100 mensen met CF. *In 2018 was er tijdelijk een lager aantal deelnemers aan de CF registratie i.v.m. niet bijtijds getekende toestemmingsformulieren.

	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
UMC Utrecht							
Kinderen	196	190	191	158	146	143	144
Volwassenen	245	260	281	251	308	303	333
Erasmus MC Rotterdam							
Kinderen	143	140	149	135	141	137	140
Volwassenen	120	139	138	122	134	153	160
HagaZiekenhuis							
Kinderen	63	59	55	55	52	53	49
Volwassenen	210	217	215	200	204	197	194
Amsterdam UMC							
Kinderen	105	104	100	104	102	101	104
Volwassenen	106	109	116	118	121	125	132
UMC Groningen							
Kinderen	73	74	72	65	67	64	61
Volwassenen	84	83	80	83	90	86	86
Radboud UMC Nijmegen							
Kinderen	49	52	58	67	73	82	88
Volwassenen	57	56	56	57	64	61	60
Maastricht UMC							
Kinderen	28	26	27	29	28	28	25
Volwassenen	42	40	40	43	51	52	54
TOTAAL	1521	1549	1578	1487*	1581	1585	1630

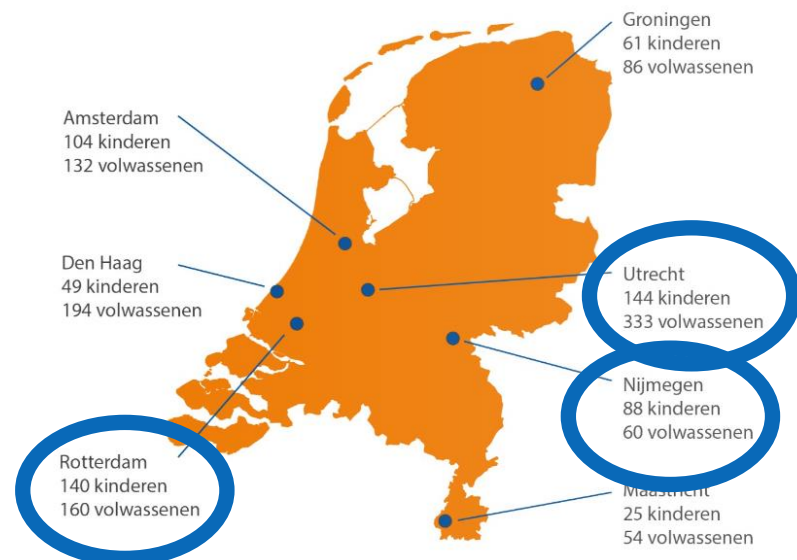
Aangepaste beleidsvisie - November 2022

Beleidsvisie expertisecentra zeldzame aandoeningen 2022

Beleidsvisie op grond van artikel 8, eerste lid, van de Wet op bijzondere medische verrichtingen met betrekking tot Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen die willen deelnemen aan een Europees referentienetwerk

Indien een kandidaat ECZA nog niet eerder erkenning heeft aangevraagd en verkregen en er al één of meerdere ECZA's actief zijn voor eenzelfde zeldzame aandoening of een cluster van aandoeningen waar deze specifieke aandoening onder valt, dient het kandidaat ECZA aan te tonen dat deze meerwaarde heeft ten opzichte van de reeds erkende ECZA's.

Zeldzaam = Europees



European Reference Networks

Figuur 5. Kaart van Nederland met daarin aangegeven waar de CF-centra zich bevinden. Per CF-centrum staat vermeld hoeveel volwassenen en kinderen met CF of CF-SPID daar onder behandeling zijn, in 2021. CF-SPID: positieve uitslag van de hielprikscreening, geen bevestigde CF diagnose.

Tabel 1. Aantal mensen met CF of CF-SPID of CF-gerelateerde ziekte per CF-centrum, vanaf 2015. Sinds 2020 worden alleen de gegevens van mensen met CF of CF-SPID opgenomen in de registratie. Er missen naar schatting gegevens van ongeveer 100 mensen met CF. *In 2018 was er tijdelijk een lager aantal deelnemers aan de CF registratie i.v.m. niet bijtijds getekende toestemmingsformulieren.

	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
UMC Utrecht							
Kinderen	196	190	191	158	146	143	144
Volwassenen	245	260	281	251	308	303	333
Erasmus MC Rotterdam							
Kinderen	143	140	149	135	141	137	140
Volwassenen	120	139	138	122	134	153	160
HagaZiekenhuis							
Kinderen	63	59	55	55	52	53	49
Volwassenen	210	217	215	200	204	197	194
Amsterdam UMC							
Kinderen	105	104	100	104	102	101	104
Volwassenen	106	109	116	118	121	125	132
UMC Groningen							
Kinderen	73	74	72	65	67	64	61
Volwassenen	84	83	80	83	90	86	86
Radboud UMC Nijmegen							
Kinderen	49	52	58	67	73	82	88
Volwassenen	57	56	56	57	64	61	60
Maastricht UMC							
Kinderen	28	26	27	29	28	28	25
Volwassenen	42	40	40	43	51	52	54
TOTAAL	1521	1549	1578	1487*	1581	1585	1630

ERN-LUNG

Standards of care, guidelines, quality controls covered by ECFS working groups

CF-Registry already functioning very well

Clinical trials covered by ECFS-CTN

Strong CF-community already enables cross-border clinical knowledge

ERN-LUNG can help to ratify ECFS statements at EU-level

ERN-LUNG can be beneficial for future EU funding

CPMS helpful to support developmental countries



ERN-LUNG

Twinning project:

To build up (and promote) a long-term partnership between two centres

2021 Kamerbrief verbetering beleid zeldzame aandoeningen

- Implementatie juridische borging
 - Aanscherping eisen ECZA
 - Aansluiting met ERN's
- Informatie uitwisseling
 - E-Health: CPMS
 - Regie op Registers DuGe
 - Register: NicTiz/DHD
- Snellere diagnostiek
 - (Ontwikkelings)achterstand
- Expertiseconsult

> Retouradres Postbus 20350 2500 EJ Den Haag

De Voorzitter van de Tweede Kamer
der Staten-Generaal
Postbus 20018
2500 EA DEN HAAG

Datum 6 januari 2021

Betreft Beleid ten aanzien van (expertisecentra voor) zeldzame aandoeningen

Inbedding expertisecentra in het UMC

- Kwaliteit & veiligheid.
- Strategie & beleid.
- Strategische allianties.
- Planning & control.
- Juridische zaken.
- Speerpunten.
- Divisies.
- Marketing & communicatie.



**Een betere
gezondheid
voor iedereen**

Vragen en afsluiting

Kors van der Ent

[UMC Utrecht Expertisecentrum voor cystic fibrosis](#)