



ZORG VOOR MENSEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING

STAND VAN ZAKEN EN AANBEVELINGEN

01	Wat verstaan we onder een zeldzame ziekte	02
02	Noden van patiënten... door hun eigen ogen	06
03	Van een Belgisch Plan Zeldzame Ziekten naar Koninklijke Besluiten naar uitvoering	12
04	Zorg voor mensen met een zeldzame ziekte: waar staan we vandaag ?	16
05	Voorstellen voor prioritaire acties	28
06	Addendum	32

Het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, formuleerde tien jaar geleden een reeks voorstellen en aanbevelingen voor de aanpak van de zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte. Dit met het oog op de ontwikkeling van een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Delen van dit Plan hebben geleid tot een aantal Koninklijke Besluiten en een reeks initiatieven in het domein van de zeldzame ziekten. Een beknopt overzicht hiervan wordt gegeven in hoofdstuk 3 'Van een Belgisch Plan Zeldzame Ziekten naar Koninklijke Besluiten naar uitvoering'.

Dit document geeft een stand van zaken anno 2021, gebaseerd op documentenanalyse en gerichte interviews met betrokkenen met verschillende achtergronden. Deze vertrouwelijke interviews leverden een inzicht in de dagelijkse praktijken met betrekking tot zeldzame ziekten. Wat loopt er goed, waar ligt de focus, maar ook: tegen welke drempels zijn patiënten en zorgverleners de voorbije tien jaar aangelopen?

Tevens wordt in dit document aandacht besteed aan de belangrijkste behoeften van patiënten, die uit bevragingen in binnen- en buitenland naar voor zijn gekomen. Daarnaast werden door de leden van het Bestuurscomité van het Fonds vijf aanbevelingen voor prioritaire acties geformuleerd om aan deze behoeften tegemoet te komen.

Deze tekst werd opgesteld op vraag van het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting. Het Fonds wil initiatieven stimuleren en ondersteunen die een verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame ziekte teweegbrengen, op voorwaarde dat deze initiatieven een echte meerwaarde bieden voor deze doelgroep.

Onze bijzondere dank gaat naar alle mensen die kostbare tijd hebben vrijgemaakt om, via gesprekken en teksten, aan deze publicatie bij te dragen.

**Wat verstaan
we onder een
zeldzame ziekte?**

01

Prevalentie als criterium

Volgens de Europese definitie is een zeldzame ziekte een aandoening die voorkomt met een prevalentie van minder dan 1 op 2000 mensen. Als we in dit document spreken over prevalentie bedoelen we 'puntprevalentie' (point prevalence), dit is het aantal personen met de ziekte in de populatie op een welbepaald ogenblik.

Volgens een update uit september 2019 telt Orphanet 6172 unieke aandoeningen die voldoen aan het Europese criterium van een prevalentie lager dan 1 op 2000. Van deze ziekten heeft 71,9% een genetische oorsprong en 69,9% een aanvang tijdens de kindertijd ('pediatric onset').¹

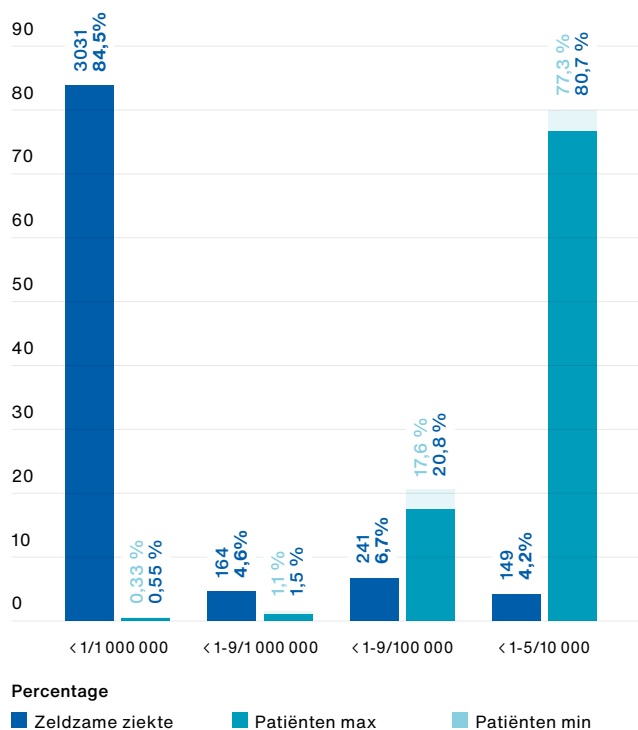
Zeldzaam blijkt dan toch niet zo zeldzaam te zijn – of toch?

De geciteerde Nguengang Wakap et al.-studie¹ schat dat 3,5% tot 5,9% van de wereldbevolking, of 263 tot 446 miljoen mensen, heeft af te rekenen met een zeldzame aandoening.

Dit doorgerekend naar de Belgische populatie spreken we al snel over een groep van om en bij de 500.000 mensen. De groep van zeldzame tumoren, infectieziekten en vergiftiging werden in deze cijfers dan nog niet eens meegeteld. Deze dubbele boodschap – zeldzaam en toch niet zeldzaam – wordt ook stevast megedragen als baseline in informatiecampagnes (zie illustratie radiorg.be/nl/samen-zeldzaam-hoezo/). Achter deze boodschap gaat echter een enorm grote diversiteit schuil, alleen nog maar op vlak van prevalentie.

Zo putten we uit de studie van Nguengang Wakap immers volgende gegevens: 'de grootste druk op de bevolking (population burden) wordt veroorzaakt door 4,2% van de zeldzame aandoeningen, i.e. 149 aandoeningen veroorzaken ziekte bij 77,3% tot 80,7% van het totale aantal mensen met een zeldzame aandoening. Het gaat hier om ziekten met een prevalentie tussen 1 en 5 per 10.000 Europeanen'. Dus, doorgerekend voor België, zou het gaan om ziekten met 1.000 tot zelfs meer dan 5.000 patiënten.

Daartegenover staat de vaststelling (uit dezelfde studie) dat 84,5% van de zeldzame aandoeningen een puntprevalentie heeft van minder dan 1 op 1 miljoen. In België zou het dan gaan om aandoeningen met minder dan 10 patiënten.



¹ Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet. 2020 Feb;28(2):165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.

Grote diversiteit binnen één zeldzame ziekte...

Bijkomende complicatie is dat voor een aantal zeldzame ziekten de symptomen zich heel divers kunnen manifesteren bij patiënten met nochtans dezelfde diagnose. Ook kan hun prognose heel verschillend zijn. Vaak omdat het gaat om andere ziekte-veroorzakende mutaties, hetzij in andere genen, hetzij in hetzelfde gen.

Toch kan ook het spectrum aan symptomen nog heel divers zijn, zelfs bij eenzelfde mutatie. Dit alles zou ervoor pleiten om veel meer te kiezen voor een gepersonaliseerde aanpak die inspeelt op de individuele noden en behoeften (medische en niet-medische) van de patiënten en hun omgeving, eerder dan voor een ziekte-specifieke aanpak of een aanpak onder het label 'zeldzame ziekte'.

... maar toch gemeenschappelijke belangen voor alle zeldzame ziekten

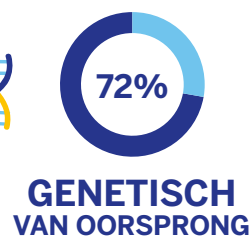
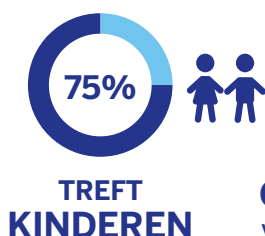
Toch zijn er heel wat bekommernissen en belangen die patiënten met een verschillende zeldzame ziekte delen en die best gebundeld worden.

Enkele voorbeelden: hoe verloopt het diagnoseproces en de behandeling van mensen met een zeldzame aandoening? Wat betekent dit voor ouders van kinderen, of voor de mantelzorgers van patiënten? Hoe wordt gecommuniceerd over mensen met een zeldzame ziekte, de manier waarop klinische activiteiten m.b.t. zeldzame ziekten worden uitgebouwd, de manier waarop wetenschappelijk onderzoek best gebeurt, het gebruik van relevante gezondheidsdata van mensen met een zeldzame aandoening via dynamische databanken, de relaties met de farmaceutische industrie, de relaties met de bevoegde overheden, de deelname aan bepaalde wetenschappelijke of klinische werkgroepen...

KENT U IEMAND MET EEN ZELDZAME ZIEKTE?



GESCHAT AANTAL ZELDZAME ZIEKTEN **6.100**



MOEILIJKE TOEGANG
TOT DE
JUISTE
EXPERTISE



MEESTAL GEEN
GENEESMIDDELEN
VAAK NIET BETAALBAAR
OF TOEGANKELIJK



VAAK ERNSTIG EN COMPLEX
NIET ZELDEN LEVENSBEDREIGEND
OF CHRONISCH INVALIDEREND



VINDEN
MOEILIK
LOTGENOTEN

RaDiOrg brengt mensen met mekaar in contact, steunt en wijst ze de weg naar correcte informatie. Op de internationale Rare Disease Day – altijd de laatste dag van februari – voeren we campagne om de zeldzame ziekten onder de aandacht te brengen.

#SAMENZELDZAAM #RAREDISEASEDAY



radiorg.be



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM

**Noden
van patiënten...
door hun eigen ogen**

02

Patiëntenorganisaties en hun koepels

RaDiOrg

Is een Belgische overkoepelende organisatie van 85 patiëntenorganisaties voor zeldzame ziekten en 450 individuele patiënten met een zeldzame ziekte. RaDiOrg is de belangrijkste nationale spreekbuis voor mensen met een zeldzame ziekte in België. De organisatie doet aan advocacy, ondersteuning van ledenorganisaties en heeft een hulplijn voor patiënten. RaDiOrg is ook ingebed op Europees niveau in Eurordis en via ePAG in de ERNs.

Via de Rare Disease Day en andere initiatieven brengt de organisatie de problematiek van zeldzame aandoeningen onder de aandacht van de media en de publieke opinie.

Bij gebrek aan continue en voldoende structurele financiering is RaDiOrg sterk ondergefinancierd en moet het vaak aankloppen bij sponsors. Bovendien moeten tal van patiënten met een zeldzame ziekte het stellen zonder ziektespecifieke patiëntenvereniging.

radiorg.be

Rare Disorders Belgium

Heeft als vzw een telefonische hulplijn om patiënten (voornamelijk in Franstalig België) te informeren en te helpen. Voor het beheer van deze hulplijn kregen ze een financiering van de Waalse regionale overheid.

rd-b.be

Het Vlaams Patiëntenplatform (VPP)

Heeft een aparte informatieve thematische webpagina over zeldzame ziekten en voerde eind 2015 een bevraging uit over expertisecentra voor zeldzame ziekten. Op dat ogenblik telde VPP 27 ledenverenigingen actief rond een of meerdere zeldzame aandoeningen.

vlaamspatiëntenplatform.be/themas/zeldzame-ziekten

Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)

Heeft eveneens een (beperkte) informatiepagina over zeldzame aandoeningen

luss.be/themes/maladies-rares

EURORDIS – Rare Diseases Europe

Is een uniek, Europees non-profit samenwerkingsverband van 961 patiëntenorganisaties voor zeldzame ziekten uit 73 landen. EURORDIS noemt zich op zijn website de stem van 30 miljoen mensen die in Europa leven met een zeldzame ziekte. Door patiënten, families en patiëntengroepen met elkaar in contact te brengen, door alle belanghebbenden samen te brengen en door de gemeenschap van zeldzame ziekten te mobiliseren, heeft EURORDIS tot doel de stem van de patiënt te versterken en vorm te geven aan onderzoek, beleid en dienstverlening aan patiënten.

eurordis.org

Wat staat er op hun agenda? Aan welke noden van patiënten moet prioritair worden tegemoetgekomen volgens deze organisaties?

RaDiOrg – Zeven kernpunten

RaDiOrg volgt de vorderingen van de uitrol van het Plan voor Zeldzame Ziekten systematisch op en rapporteert hierover zeer gedetailleerd op hun website (radiorg.be/nl/zeldzame-ziekten/beleid/). Het stelt zelf vast dat *'te veel maatregelen zijn blijven steken in goede bedoelingen. Ons land kan beter'*. Het organiseerde dan ook diverse rondetafels en formuleerde op 12 februari 2020 zeven concrete voorstellen *'voor doeltreffende en haalbare maatregelen die zowel voor de betrokken patiënten als voor de samenleving een belangrijke stap vooruit zullen zijn.'*

In een notendop gaat het om¹:

- De erkenning en financiële ondersteuning van expertisecentra voor zeldzame ziekten
- Meer en betere informatie rond zeldzame ziekten
- Trajectmanagers voor de begeleiding en zorgcoördinatie van mensen met een zeldzame ziekte
- Een volwaardig register zeldzame ziekten
- Toegang tot therapie en medicatie op basis van medische nood
- Structurele verankering en financiering van nationale netwerken voor specifieke zeldzame ziekten
- Uitbreiding van de neonatale screening tot meer aandoeningen

De EMRaDi – Studie naar noden

Een relatief recente en lokale, maar tegelijkertijd beperkte studie naar de noden van patiënten met een zeldzame ziekte werd uitgevoerd in het EMRaDi-project. 'EMRaDi' staat voor Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases (Zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn). Het project geeft vorm aan een grensoverschrijdende samenwerking tussen ziekenfondsen (Christelijke Mutualiteiten, Socialistische Mutualiteiten), universitaire ziekenhuizen (Aken, Maastricht, Luik), patiëntenorganisaties (VSOP), en een universiteit in de Euregio Maas-Rijn (Maastricht). In totaal werden 62 patiënten en naasten, en 42 zorgverleners bevestigd over met hun zorgtrajecten en zorgnoden. De bevestigde groep patiënten, naasten en zorgverleners was onderverdeeld over acht aandoeningen en vijf regio's.

Hieruit komen volgende pijnpunten naar voor²:

- Een tijdig toegankelijk en waardig diagnostisch proces omwille van de ervaring dat een aantal patiëntengroepen nog steeds worden geconfronteerd met late en veelvuldig foute diagnoses
- Toegang tot zorg en zorgcoördinatie want veel mensen met een zeldzame ziekte moeten voor hun behandeling een groot aantal verschillende types zorgprofessionals zien, tevens is er nood aan coördinatie voor alle aspecten van zorg en integratie in het dagelijkse leven
- Gebrek aan bewustzijn over en expertise in zeldzame ziekten bij gezondheidsprofessionals
- Psychologische begeleiding
- Nood aan geïndividualiseerde informatie voor patiënten en hun families, nood aan kennis en competenties voor zelfzorg en zelfregie
- Begeleiding rond statuten, sociale rechten, wettelijke aspecten

¹ Voor een meer uitgebreide samenvatting, zie: radiorg.be/nl/zeven-voorstellen-voor-een-meer-doeltreffend-en-patientgericht-beleid-voor-zeldzame-ziekten/

² Het volledige eindrapport is te lezen op report.emradi.eu/eindrapport/

EURORDIS – De Rare Barometer Survey

De Rare Barometer is een enquêteprogramma van EURORDIS dat is opgezet om systematisch de mening van patiënten over transversale onderwerpen te verzamelen en hen bij het beleid en het besluitvormingsproces te betrekken. De Rare Barometer Survey 'Juggling care and daily life: the balancing act of the rare disease community'¹, gepubliceerd in mei 2017 had als doelstelling de sociale behoeften te onderzoeken van mensen die leven met een zeldzame aandoening, en van hun mantelzorgers. De survey had in het bijzonder aandacht voor de impact van zeldzame ziekten op mentale, sociale en fysieke functies, huishoudbudget, werkgelegenheid en werkcarrières, gezinsleven en welzijn; het evalueren van de toegang van patiënten met een zeldzame ziekte tot sociale en gezondheidszorgdiensten; en het onderzoeken van de uitdagingen rond de coördinatie van zorg. Voor de studie werden iets meer dan 5.000 antwoordformulieren verzameld bij patiënten en mantelzorgers uit 48 landen. De steekproef van dit onderzoek vertegenwoordigde patiënten met 802 verschillende aandoeningen.

De resultaten worden door EURORDIS als volgt weergegeven (in het Engels):

- For 52% of the patients and families surveyed, the rare disease has a severe (30%) or very severe (22%) impact on everyday life (e.g. capacity to carry out daily tasks, motor and sensorial functioning, personal care). The diseases are complex and symptoms can change across time;
- The time burden is substantial for a majority of people living with a rare disease and their carers, especially because of daily care and care coordination. This time burden falls heavily on women, often the main carers;

- The majority of people living with a rare disease need to visit different health, social and local support services in a short space of time, and find that hard to manage;
- Most people living with a rare disease and their carers consider that professionals from social services are poorly prepared to support them and that there is a clear lack of communication between service providers;
- There is a preference for services supporting autonomy of patients and carers (e.g. psychological support, rehabilitation services) and significant number of respondents express unmet needs in this regard. For very complex cases, specialised services are required and often not accessible;
- Work-life balance is a major challenge for people living with a rare disease and their carers: flexibility and adaptation are required to allow for quality of employment (e.g. reorganisation of tasks or working hours);
- Absence from work due to health-related problems is a serious challenge for people living with a rare disease and their carers and the possibility of obtaining special leave is the highest unmet employment need;
- The disease has serious effects on social and family life, thus triggering isolation and feelings of being neglected for some members of the family;
- Mental health of people living with a rare disease often deteriorates and is worse in comparison with the general population.

Uit een meer recente Rare Barometer-bevraging kwam EURORDIS tot de bevinding

- dat patiënten met een zeldzame ziekte een slechtere ervaring met de gezondheidszorg hebben dan patiënten met chronische ziekten.²

1 EURORDIS, Rare Barometer Survey, Juggling care and daily life: the balancing act of the rare disease community, download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf

2 EURORDIS, H-CARE Rare Barometer Survey, download2.eurordis.org/rbv/HCARE/HCARE_FS_long.pdf

EURORDIS – RARE 2030

Recent finaliseerde EURORDIS een participatief ‘foresight’ traject, Rare 2030, dat de input verzamelde van een grote groep patiënten, zorgverleners en belangrijke opinieleiders om beleidsaanbevelingen voor te stellen die zullen leiden tot beter beleid en een betere toekomst voor mensen met een zeldzame ziekte in Europa. Het project duurde twee jaar en werd in het voorjaar van 2021 afgesloten met aanbevelingen voor de meest kritieke gebieden waarvoor een goed beleid nodig is.

Daaruit kwamen volgende acht aanbevelingen (in het Engels)¹:

The eight final recommendations covering diagnosis, treatment, care, research, data and European and national infrastructures sets out the roadmap for the next decade of rare disease policies.

- **A European policy framework** guiding the implementation of consistent national plans and strategies, monitored and assessed by a multistakeholder body on a regular basis.
- **Earlier, faster and more accurate diagnosis** of rare diseases through better and more consistent use of harmonised standards and programmes across Europe, new technologies and innovative approaches driven by patient-needs.
- **A highly specialised healthcare ecosystem**, with political, financial and technical support at European and national levels, that leaves no person living with a rare disease in uncertainty regarding their diagnosis, care or treatment.

- **Guarantee the integration of people living with a rare disease in societies and economies** by implementing European and national actions that recognise their social rights.
- **A culture encouraging meaningful participation, engagement and leadership of people living with a rare disease** in both the public and private sectors.
- **Rare disease research maintained as a priority** across basic, clinical, translational and social research.
- **Data used to its maximum** to improve the health and well-being of people living with a rare disease.
- **Improve the availability, accessibility and affordability of rare disease treatments**, by attracting investments, fostering innovation and collaboration across countries, to address inequalities.

¹ EURORDIS, Rare 2030, rare2030.eu/recommendations/



**Van een Belgisch
Plan Zeldzame
Ziekten naar
Koninklijke Besluiten
naar uitvoering**

03

Korte historiek

2011 – Voorstellen en maatregelen voor een Belgisch Plan Zeldzame Ziekten

In 2006 werd in het parlement het eerste Belgisch symposium rond weesgeneesmiddelen georganiseerd. Uit de Stuurgroep die hiervoor het initiatief nam, is het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen ontstaan. Dit Fonds wordt beheerd door de Koning Boudewijnstichting en wil alle partijen in België, die bij zeldzame ziekten betrokken zijn, samenbrengen en inspanningen leveren om tot een coherent beleid te komen dat de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte en hun omgeving verbetert.¹

In 2009 lanceerde de Europese Unie een oproep aan alle lidstaten om tegen 2013 plannen en strategieën voor zeldzame ziekten op te stellen en te implementeren, met als doel de preventie, diagnose, behandeling en revalidatie te verbeteren voor patiënten die lijden aan zeldzame ziekten.

De formele opdracht voor de uitwerking van een dergelijk actieplan werd door de toenmalige minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid aan het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen toevertrouwd.

In 2011 werkte het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen 42 concrete voorstellen uit met maatregelen om tot een globale systeemaanpak te komen voor patiënten met een zeldzame ziekte. De voorstellen waren het resultaat van een twee jaar durend overleg met meer dan 75 betrokkenen en experts.

Ze hadden tot doel:

- Het recht van patiënten op een billijke en rechtvaardige toegang tot betaalbare en aangepaste zorg en therapie te verzekeren, inclusief de toegang tot weesgeneesmiddelen en andere medicatie;
- Patiënten en patiëntenorganisaties te empoweren;
- Een garantie te bieden dat patiënten met een zeldzame ziekte kunnen terugvallen op gespecialiseerde, up-to-date, multidisciplinaire en gecoördineerde zorg, geboden door erkende teams van expert-specialisten;
- Het opzetten van netwerken en samenwerkingen rond zeldzame ziekten, zowel op lokaal vlak als tussen ziekenhuis, huisarts, thuisverpleging;
- Op nationaal en internationaal niveau kennis, expertise en informatie te delen en bewustwording te verhogen;
- Wetenschappelijk onderzoek te stimuleren.

¹ Koning Boudewijnstichting, ZOOM Zeldzame Ziekten, Nieuwe perspectieven op gelijke kansen. kbs-frb.be/nl/zoom-zeldzame-ziekten-nieuwe-perspectieven-op-gelijke-kansen

2013 – Een Belgisch Plan Zeldzame Ziekten

In december 2013 lanceerde toenmalig minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, Laurette Onkelinx, het zogenaamde Belgisch Plan Zeldzame Ziekten.¹ Haar plan bestond uit 20 acties, samengebracht in 4 domeinen. Grote delen van de voorstellen rond de oorspronkelijke tekst van het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen werden overgenomen, maar een aantal cruciale punten werden niet overgenomen of vonden in de loop der jaren geen vertaling naar de praktijk (zie verder). Het “Plan Onkelinx” moest het kader vormen voor een integraal zorgplan voor patiënten met een zeldzame ziekte.

De 4 domeinen en de belangrijkste acties waren:

- **Verbetering van de toegang tot diagnostiek en informatie aan de patiënt door**
 - meer geld beschikbaar te stellen voor diagnostische tests en multidisciplinaire consultaties in erkende expertisecentra;
 - de rol van de Centra voor Menselijke Erfelijkheid te versterken op vlak van diagnostiek, genetische adviesverlening (counseling) en kwaliteitsbeheer;
 - een callcenter voor zeldzame ziekten op te richten.
- **Optimalisatie van de zorg door**
 - expertise te concentreren in expertisecentra;
 - een zorgcoördinator voor de patiënt aan te stellen;
 - het gebruik van het elektronisch multidisciplinair patiëntendossier te promoten;
 - de toegang tot innoverende therapieën te vergemakkelijken.

Het is van groot belang dat de zorgverleners georganiseerd zijn in netwerken op lokaal, nationaal en internationaal niveau. Via deze netwerken moet de patiënt tijdig verwezen worden naar het meest geschikte centrum voor diagnose en behandeling, maar eveneens op efficiënte wijze worden terugverwezen naar de minst complexe zorgomgeving die klinisch aanvaardbaar is.

- **Beter management van kennis en informatie door**
 - een Centraal Register voor zeldzame ziekten uit te bouwen;
 - orphanet Belgium verder te ontwikkelen;
 - de opleiding van zorgverleners ten aanzien van zeldzame ziekten te verbeteren.
- **Waken over de uitvoering en de duurzaamheid van de maatregelen door**
 - de implementatie, coördinatie en opvolging van de acties toe te wijzen aan een managementteam; dit team zal werken onder supervisie van de minister van Volksgezondheid, het RIZIV, de FOD Volksgezondheid en het WIV-ISP (nu Sciensano).

Deze structuur moet erover waken dat het ‘Plan Zeldzame Ziekten’ geen eindpunt is, maar de start van een geïntegreerd beleid dat flexibel inspeelt op de specifieke noden van patiënten met een zeldzame ziekte.

¹ Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekte. rare diseases.sciensano.be/sites/default/files/Belgisch_plan_voor_zeldzame_ziekten_NL.pdf

2014 – Koninklijke Besluiten

In 2014 werden op initiatief van minister Onkelinx drie Koninklijke Besluiten uitgevaardigd over zeldzame ziekten (de teksten zijn opgenomen in het addendum).

Deze KBs hebben respectievelijk betrekking op:

- De functie zeldzame ziekte (2014024242)
- Erkenningsnormen voor het netwerk zeldzame ziekten (2014024247)
- Erkenningsnormen voor referentiecentra/ expertisecentra (2014024248)

Nog in hetzelfde jaar vond echter de zesde staatshervorming plaats die de bevoegdheidsdomeinen over zeldzame ziekten dooreen zou schudden. De erkenning van functies en netwerken is deelstaatbevoegdheid terwijl de aanduiding van expertisecentra federale bevoegdheid is.

Bijvoorbeeld het opstellen van erkenningsnormen voor ziekenhuizen is deelstaatbevoegdheid, terwijl de federale overheid bevoegd blijft voor de ziekenhuisfinanciering, de ziekteverzekering, de programmatie en de basiskenmerken van ziekenhuizen. Efficiënte besluitvorming is dus niet eenvoudig door de bevoegdheidsverdeling over verschillende beleidsniveaus. Eventuele initiatieven met betrekking tot het aanduiden van expertisecentra dienen overlegd te worden met de deelstaten.

2017 – Europese netwerken en Vlaams Netwerk

In 2017 werden 24 Europese Referentie Netwerken (ERN) voor zeldzame ziekte gelanceerd. (zie verderop) en in hetzelfde jaar werd een aanvang genomen met het Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten (zie eveneens verderop).

2020 – Federaal regeerakkoord

De concentratie van expertise voor complexe en zeldzame aandoeningen staat opgenomen in het federale regeerakkoord van september 2020. Er is duidelijk een wil is om dingen te verbeteren, maar hiervoor zal interfederaal moeten gewerkt worden, zoals dat idealiter ook rond andere issues in zeldzame ziekten gebeurt.

**Zorg voor
mensen met
een zeldzame ziekte:
waar staan
we vandaag?**

04

Waar staan we anno 2021 op vlak van structuren en procedures?

Europa en de European Reference Networks



Sinds 2017 werden 24 Europese Referentie Netwerken (ERNs) erkend, Belgische expertteams nemen deel aan 23 van de 24 netwerken. Het is de bedoeling dat ERNs uitwisseling tussen expert(team)s vergemakkelijken over concrete casussen onder andere door het opbouwen van Clinical Patient Management Systems (= IT-platform voor klinische consultaties tussen ERN-leden); onderzoek opzetten, guidelines uitschrijven etc.

- Er was een groot initieel enthousiasme voor deelname vanuit Belgische academische centra:
 - in de eerste ronde (2017) nemen 70 Belgische expertteams uit 10 ziekenhuizen hieraan deel.
 - Voor de universitaire ziekenhuizen gaat het om UZA dat deelneemt aan 7 ERNs, UZ Brussel aan 4, UZ Gent aan 12, UZ Leuven aan 19, UCL aan 9, Hôpital Erasme aan 7 en CHU de Liège aan 6.
 - Verder zijn er ook perifere ziekenhuizen die expertteams hebben ingeschreven in ERNs.
- Opvallende vergelijking: in de eerste ronde telde zowel Frankrijk als Duitsland elk ongeveer 150 ERN-expertteams. België, een land dat toch minstens vijf keer kleiner is, telt in verhouding een veel hoger aantal (zelfverklearde) expertteams. Bovendien werden in de tweede ronde 41 bijkomende Belgische kandidaturen ingediend. De goedkeuringsprocedure voor de tweede ronde zal tegen het einde van 2021 afgerond worden in de Board of Member States, die daarover de finale beslissing neemt.

Vaststelling

De Europese Netwerken zijn geen onverdeeld succes. Er heerst op het terrein animositeit over de modaliteiten en procedures voor toetreding, maar ook over de werking van sommige netwerken, over de vraag of de 'return on investment' wel voldoende hoog ligt en over de relatief lage impact op het leven van de patiënten zelf.

De Functies Zeldzame Ziekten



De Functie zeldzame ziekte (FZZ) is een ziekenhuisfunctie die onder meer interdisciplinaire diagnose, therapie en opvolging van patiënten met een zeldzame aandoening (KB 2014/ 24242) inhoudt. De Functie is nu aanwezig in 7 universitaire ziekenhuizen + 1 genetisch centrum verbonden aan een niet-universitair ziekenhuis. Er wordt onder meer financiering voorzien van functiecoördinatoren.

Vaststelling

Er zitten flinke verschillen op de uitwerking van de Functie Zeldzame Ziekten binnen de diverse ziekenhuizen. Die uitwerking valt in een aantal gevallen helemaal niet samen met de verwachtingen die patiënten erover hebben. Wel is iedereen het erover eens dat de huidige financiering tekortschiet voor de taken die vandaag worden opgenomen door de Functies.

Expertisecentra Zeldzame Ziekten



Expertisecentra voor specifieke zeldzame ziekten of groepen zeldzame ziekten (KB 2014/ 24248)

Tot op vandaag werden er geen expertisecentra voor zeldzame ziekten erkend. Wel zijn er een aantal referentiecentra voor bepaalde pathologieën die een conventie hebben met het RIZIV (zie later). Het is voor patiënten dus nog steeds niet duidelijk waar ze best terecht kunnen voor diagnose, behandeling en opvolging.

Een expertisecentrum kan gedefinieerd worden als een centrum dat internationaal erkend wordt voor zijn expertise in een bepaalde (groep van) zeldzame ziekten, waarbij de zorg, behandeling, diagnose en opvolging gebeuren in het expertisecentrum of in een ander centrum in samenspraak met het expertisecentrum. Het zorgtraject van de patiënt wordt dan bepaald onder coördinatie van het expertisecentrum, maar de minder gespecialiseerde aspecten kunnen opgenomen worden in een ander ziekenhuis. Dit alles werd al voorzien in het KB betreffende de functies en de netwerken zeldzame ziekten: de functie kan samenwerkingsakkoorden sluiten met centra die geen erkende functie hebben, maar die kunnen instaan voor een (deel van) de behandeling, diagnose of opvolging.

De netwerken kunnen afspraken maken met algemene ziekenhuizen zonder erkende functie of expertisecentrum en een gemeenschappelijke kwaliteitsopvolging uitwerken.

Vanwaar het uitblijven van erkende Expertisecentra?

Hiervoor zijn verschillende oorzaken aanwijsbaar:

- Uit de gesprekken is gebleken dat bij een aantal zorgverleners (i.e. artsen-specialisten) en zorginstellingen (i.e. ziekenhuizen) enige terughoudendheid bestaat omtrent het objectief identificeren van (zorg)expertise ten aanzien van zeldzame ziekten en het transparant communiceren hierover naar de patiëntengroep.
- Het ontbreken van een duidelijke definiëring en erkenning van 'deskundigheid', zowel op het niveau van de Colleges van Geneesheren als op het niveau van de ziekenhuisinfrastructuur, wegens het ontbreken van objectieve en consensuele criteria.
- Verwarring over de rol van algemene en universitaire ziekenhuizen. Het specifieke karakter van elk type ziekenhuis en de ontwikkeling van lokale en regionale klinische ziekenhuisnetwerken maken dat de situatie op het terrein complex blijft en kan leiden tot een gevoel van concurrentie, terwijl er ruimte is voor partnerschap en complementariteit.
- De 6^{de} staatshervorming en herverdeling (lees: versnippering) van bevoegdheden.
- Gebrek aan initiatieven vanuit de overheid voor erkenning van expertise (en daaraan gekoppeld de eventuele erkenning van bepaalde nieuwe gezondheidsberoepen)

Expertise: méér dan medisch

Expertise houdt in de eerste plaats **medische expertise** in: kennis, ervaring en competenties hebben op vlak van diagnose en behandeling. Dat alleen al kan tot een effectievere gezondheidszorg leiden die bovendien bespaart op diverse kostenposten. Voor echte expertise zijn commitment, deelname aan wetenschappelijk en/of klinisch onderzoek en het opbouwen van ervaring (i.e. voldoende patiënten zien) sleutelementen. Toch moet er ook plaats zijn om te leren en te groeien. Dit laatste kan diametraal kan staan tegenover een 'statische erkenning' van expertisecentra. Maar expertise betekent óók: voorzien in een coherente **multidisciplinaire opvang van patiënten** (paramedische, psychologisch, sociaal...)

Vaststelling

Concentratie en erkenning van expertise en correcte toeleiding van patiënten naar expertise worden als een essentiële pijler gezien van een efficiënt beleid rond zeldzame ziekten. Toch werden er tot op vandaag nog geen expertisecentra aangeduid, en is het voor patiënten dus niet duidelijk waar ze best terecht kunnen voor diagnose, behandeling en opvolging.

Professionals uit het veld zien het niet erkennen van expertise als het grootste struikelblok om een vlotte implementatie van een coherente aanpak voor zeldzame ziekten in België mogelijk te maken. Bovendien kan het niet-erkennen van expertisecentra in België nefast zijn voor het ontplooiën van complexe en innovatieve klinische studies, nochtans een domein waarin België traditioneel een voortrekkersrol speelt, maar waarin we onze positie kunnen verliezen.

Conventies voor bepaalde (groepen van) zeldzame ziekten



Het RIZIV heeft conventies afgesloten met referentiecentra voor bepaalde groepen van zeldzame ziekten: neuromusculaire ziekten, mucoviscidose, metabole ziekten, hemofilie, refractaire epilepsie,...

RIZIV heeft een initiatief opgezet om rond vier aandoeningen pilootprojecten te ondersteunen (idiopathische longfibrose, primaire immuundeficiënties (PID), epidermolysis bullosa (EB) en multisysteematrofie (MSA)). De financiële middelen voor 2022 laten enkel de uitwerking van case-management toe voor deze vier aandoeningen.

In de toekomst is echter wel verdere uitbreiding mogelijk naar case-management voor meer ziekten, of naar de drie andere pijlers van (generieke) zorgplannen: multidisciplinair overleg, specifieke zorgen en educatie.

Vaststelling

De huidige conventies leiden tot een meerwaarde voor de patiënten die ervan kunnen genieten. Wel kunnen we ons vragen stellen bij de selectie van patiënten die in aanmerking komen voor een conventie en/of deze selectie wel beantwoordt aan waarden als billijkheid en rechtvaardigheid?

De vraag is ook of alle geconventioneerde centra wel evenwaardige kwaliteitszorg bieden, in hoeverre dit gemeten wordt, of patiënten daar betrokken worden bij die meting en of er controle is op de goede besteding van de budgetten. De indruk bestaat dat de rapportering vooral een administratief karakter heeft en er weinig oog is voor werkelijke kwaliteitszorg.

Tenslotte heerst er grote onduidelijkheid – tot ronduit onbegrip over de selectie van de vier nieuwe conventies voor zeldzame ziekten en het al dan niet verder uitwerken van een generiek zorgpad. En ook hier blijft de vraag welke centra worden opgenomen in de conventies alsnog onbeantwoord – wat *de facto* neerkomt op een vraag over erkenning van expertise.

Colleges weesgeneesmiddelen en Bijzonder Solidariteitsfonds



Het RIZIV regelt ook de terugbetaling van weesgeneesmiddelen. De meeste erkende weesgeneesmiddelen zijn ook terugbetaald, maar wel onder voorwaarden. Hiervoor is doorgaans een voorafgaande goedkeuring van de adviserend arts van het ziekenfonds nodig. De terugbetaling is vaak volledig, maar kan in sommige gevallen ook gedeeltelijk zijn. De vergoedingscategorie, die zelf de noodzaak van het geneesmiddel en de ernst van de ziekte uitdrukt, bepaalt dit. Omdat het soms om weinig gekende ziektes gaat, kan er een College van artsen worden gevormd om de adviserend arts te helpen bij deze taak. De mogelijkheid om bij deze instantie advies in te winnen, wordt bepaald in de vergoedingsvoorwaarden van het geneesmiddel en is bijgevolg eigen aan het geneesmiddel. Er wordt dus niet systematisch een **College voor een weesgeneesmiddel** opgericht: de Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen (CTG) oordeelt of dit nuttig is. Voor de geneesmiddelen die voor eenzelfde ziekte worden gebruikt, geldt echter één enkele collegesamenstelling om de samenhang van de adviezen te verzekeren.

Vaststelling

Controle op het efficiënt inzetten van dure geneesmiddelen is beslist verdedigbaar. Maar het gaat om een administratief zware en tijdrovende procedure zodat patiënten vaak maandenlang moeten wachten voor ze toegang krijgen tot belangrijke medicatie. Ook voor de producenten van deze geneesmiddelen is het trage beslissingsproces problematisch. De inzet van technologie en stroomlijning van procedures kan een belangrijke verbetering inhouden.

Opnieuw vormt het ontbreken van erkende expertise en expertisecentra een blokkering voor de vlotte toegang tot weesgeneesmiddelen. Zelfs de referentiecentra die al vele jaren bestaan, zijn niet vrijgesteld van de zware en tijdrovende procedure. De vraag wordt gesteld waarom de overheid hier geen pilootprojecten had/zou kunnen opzetten om na te gaan onder welke voorwaarden voor dergelijke centra de procedure kan aangepast worden, eventueel gekoppeld aan een *a posteriori* controle?

Daarnaast kunnen patiënten die lijden aan een ernstige zeldzame aandoening in bepaalde gevallen ook terecht bij het **Bijzonder Solidariteitsfonds (BSF)** van het RIZIV. Het BSF is een bijkomend vangnet naast de 'gewone' dekking van de verplichte ziekteverzekering (verzekering voor geneeskundige verzorging). Dit fonds geeft aan patiënten met een zeer ernstige aandoening een financiële tegemoetkoming voor bepaalde medische verstrekkingen, waarvoor geen terugbetaling voorzien is en die bijzonder duur zijn.

Vaststelling

Bij de ziekenfondsen is weinig kennis aanwezig over de procedures van het Bijzonder Solidariteitsfonds, met als gevolg dat patiënten niet altijd op alle opties worden gewezen.

Register voor zeldzame ziekten



Reeds in 2011, nog vóór de publicatie van de Voorstellen en Aanbevelingen voor een Belgisch Plan Zeldzame Ziekten, werd aan Sciensano (toen nog Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV) de opdracht gegeven om een centraal register voor zeldzame ziekten uit te bouwen en te beheren.

In de praktijk is van een centraal register voor zeldzame ziekten weinig terechtgekomen. Nochtans wijzen alle actoren erop dat registratie belangrijk is voor kennisopbouw rond zeldzame ziekten, wetenschappelijk en klinisch onderzoek, bundelen en transparant maken van expertise, het verbeteren van de toegang tot en de terugbetaling van geneesmiddelen en andere behandelingen, enzovoort. Kortom, een goed en controleerbaar beleid rond zeldzame ziekten staat of valt bij volledig en dynamisch databeheer.

Het zorgvuldig, volledig en kwaliteitsvol opslaan van data zorgt ervoor dat iedereen gestructureerd werkt en rekening houdt met de parameters die worden opgevraagd. Dat zorgt al voor een betere zorgkwaliteit voor de patiënt op zich. Maar verder levert een register ook informatie op alle niveaus, onder meer op epidemiologisch vlak (hoeveel casussen zijn er voor een bepaalde pathologie in België), we kunnen nagaan of bepaalde centra ondermaatse zorg leveren, of waarom wij in België betere of slechtere outcomes hebben dan andere landen. Registers zijn een belangrijke basis om te remediëren, want zonder te meten en te weten, kan je weinig remediëren.

Bovendien zullen patiënten sneller toegang krijgen tot nieuwe therapieën, klinische studies, innovatieve behandelingen, ... en meteen daaraan gekoppeld kan de totale kostprijs van een nieuwe behandeling voor het RIZIV worden ingeschat. Kortom, met registers gaat er een heel nieuwe wereld van kennis en inzichten open.

Verder bouwen op het genetisch register dat vandaag al bestaat, lijkt om meerdere redenen dan weer géén optie.

Vaststelling

In de praktijk is van een centraal register voor zeldzame ziekten weinig terechtgekomen.

Daarvoor is niet alleen Sciensano verantwoordelijk.

Er zijn ook heel wat obstakels op administratief en wettelijk vlak, en problemen gelinkt aan de veelheid van gegevens die moeten worden aangeleverd, en dit zowel op Belgisch als op Europees niveau.

Registers betekenen voor zorgverstrekkers ook extra werk, wat niet bij iedereen tot groot enthousiasme leidt.

Nochtans wijzen alle actoren erop dat goede registratie superbelangrijk is voor een goed beleid, en voor de toegang tot en terugbetaling van geneesmiddelen.

FAGG/AFMPS – Programma vroege toegang tot geneesmiddelen (early access) & off label gebruik van geneesmiddelen



Programma voor vroege toegang tot geneesmiddelen (early access)

FAGG/AFMPS is verantwoordelijk voor en Programma voor vroege toegang tot geneesmiddelen, hetzij weesgeneesmiddelen, hetzij andere geneesmiddelen. Het early-access programma, opgenomen in het Plan voor Zeldzame Ziekten, heette een mijlpaal te zijn voor de versnelde toegang voor patiënten tot belangrijke innovatieve geneesmiddelen. In de praktijk is het programma echter een mislukking.

Daarvoor zijn meerdere redenen, zoals aanvankelijk een aarzeling bij industrie, een te complexe administratie en controle door college-artsen directeurs, discussie over gegevensverzameling bij een systeem van tijdelijke en voorwaardelijke vergoeding (privacy). Een voorstel voor een nieuwe, eenvoudige procedure werd voorgelegd aan de vorige regering maar kreeg geen opvolging in de huidige regering.

Off-label gebruik van bestaande geneesmiddelen

Voor wat betreft het gebruik van geneesmiddelen die voor sommige patiënten cruciaal zijn, maar die niet zijn erkend voor hun indicatie, blijven er problemen bij de terugbetaling. Ook als een bestaand geneesmiddel na een klinische studie effectief blijkt te zijn voor een zeldzame ziekte waarvoor het niet erkend is, stelt zich de vraag onder welke voorwaarden patiënten uit de klinische studie het geneesmiddel kunnen blijven gebruiken, eenmaal de studie is afgelopen. Als de producent het niet vrijwillig ter beschikking blijft stellen, ontstaat er een groot probleem.

Vaststelling

Er is nog steeds geen (in de praktijk werkend) regelgevend kader voor de early access of voor het off-label gebruik van geneesmiddelen voor patiënten met een zeldzame ziekte, buiten de omslachtige procedures van het BSF om.

College voor Menselijke Erfelijkheid en Zeldzame Ziekten



Het College voor Menselijke Erfelijkheid en Zeldzame Ziekten richt zich op de ontwikkeling van deskundigheid op klinisch, technisch en onderzoeksgebied inzake genetica en verenigt de acht erkende genetische centra in België (aan beide zijden van de taalgrens). Het College stelt ook richtlijnen op voor genetische diagnostiek en behandeling.

De acht genetische centra hebben, aldus de website van het College, ook een uniform informaticasysteem ontwikkeld voor een gemakkelijke uitwisseling tussen de verschillende centra van medische informatie, controle en analyse van de uitgaven en een inventaris van de noodzakelijke middelen. Bovendien laat het systeem toe om een goed overzicht te krijgen van zeldzame en genetische aandoeningen die voorkomen in België. Om deze taak tot een goed einde te brengen, heeft het College een werkgroep die nauw samenwerkt met Sciensano.

Vaststelling

De genetische centra spelen al decennialang een belangrijke rol in de diagnose van genetische zeldzame ziekten.

Regionale netwerken zeldzame ziekten



De vier universitaire ziekenhuizen in Vlaanderen werden erkend voor een **Functie zeldzame ziekten** en werken samen in het **Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten (VNZZ)**. Intussen werden in Vlaanderen 11 specifieke subnetwerken opgericht voor een aantal groepen zeldzame ziekten, naar analogie met de indeling van de Europese Referentienetwerken (lung, connective tissue diseases, bone, metabolic, neuromuscular, neurologic, immunity disorders, heart/vessels, skin, epilepsy, genetic tumors).

Het VNZZ richt zich verder op het inventariseren van expertise en het uitwerken van gezamenlijke *care pathways*. Bij de implementatie van de netwerken voor zeldzame ziekten is één van de doelstellingen dat tussen de ziekenhuizen afspraken gemaakt worden over welke centra welke pathologie behandelen. Op deze manier kan de expertise in kaart gebracht worden.

Vaststelling

De Zesde Staatshervorming heeft er niet toe bijgedragen dat de organisatie van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening er eenvoudiger op geworden is. Integendeel. Over de werking van de Vlaamse Netwerken Zeldzame Ziekten zijn de meningen verdeeld, en ook het gebrek aan ondersteuning door de (Vlaamse) overheid wordt aangekaart. Er bestaat vooralsnog geen Franstalig Netwerk Zeldzame Ziekten, maar er worden voorzichtig bruggen geslagen tussen Vlaanderen en Franstalig België.

Voorstellen voor prioritaire acties

05

Uit de analyse van patiënten surveys en uit de gesprekken met betrokkenen komen een aantal dringende noden van patiënten naar voor waaraan tot nu toe onvoldoende tegemoet wordt gekomen.

In de eerste plaats moeten patiënten met een zeldzame ziekte kunnen vertrouwen op een **deskundige en competente** gezondheidszorg die hen een **correcte diagnose, up-to-date behandeling en vakbekwame zorg** biedt. De zeldzaamheid, het complexe karakter en de uitgebreidheid van de symptomen van veel aandoeningen vraagt van zorgverleners een aangepaste **expertise**.

Bovendien moeten patiënten kunnen rekenen op een **multi-disciplinaire, gecoördineerde en geïntegreerde zorgaanpak** op medisch, paramedisch, psychologisch en sociaal vlak.

Gezondheidsdata over mensen met een zeldzame ziekte moeten maximaal worden benut om de gezondheid en het welzijn van deze patiënten te verbeteren en het wetenschappelijk en klinisch onderzoek naar zeldzame ziekten te stimuleren. Ook moet de **beschikbaarheid, toegankelijkheid en betaalbaarheid van bestaande en innovatieve therapieën** worden verbeterd en moet meer worden ingezet op vlak van **screening en preventie**.

Tot slot moeten alle zorgverleners en de brede samenleving in het algemeen, nog meer worden **gesensibiliseerd** rond zeldzame ziekten zodat mensen met een zeldzame ziekte ten volle kunnen **participeren en deelnemen aan het maatschappelijke leven**.

We stellen volgende prioritaire acties voor:

1

Opdat patiënten kunnen vertrouwen op een deskundige diagnose, behandeling en zorg

- Transparante identificatie, validering en monitoring van expertise voor zeldzame ziekten in het Belgische gezondheidszorgsysteem, aansluitend op internationale criteria. Hierbij moet rekening worden gehouden met het perspectief van patiënten¹. De resultaten hiervan moeten vlot beschikbaar zijn voor zowel zorgverleners als patiënten.

2

Opdat patiënten kunnen rekenen op geïntegreerde zorg

- Ontwikkeling en implementatie van een model voor geïntegreerde zorg volgens het principe 'zorg in een hooggespecialiseerde zorgsetting indien nodig, dicht bij huis wanneer mogelijk'; het model moet voor de patiënt een optimaal niveau van zorg garanderen (ongeacht waar de zorg wordt verleend), afgestemd op internationale richtlijnen en aangepast aan de Belgische context. Dit betekent concreet:
 - De inzet van zorgcoördinatoren/trajectbegeleiders die de persoon met een zeldzame ziekte begeleiden doorheen zijn of haar zorgtraject. Deze zorgprofessionals coördineren met kennis van zaken de zorg in elke fase van het leven, communiceren op een begrijpelijke manier met de patiënt en zijn/haar naasten, bieden ondersteuning waar nodig, aangepast aan de individuele behoeften van de patiënt.
 - Voor elke patiënt die er baat bij heeft de organisatie van een 'Multidisciplinair Overleg Zeldzame Ziekte' (MOZZ), naar analogie met het MOC.
 - Het organiseren van samenwerkingsverbanden over de verschillende zorglijnen heen, zodat patiënten behandeld worden op het voor hen meest adequate zorgniveau.
 - Het organiseren van expertnetwerken op nationale en internationale schaal, zowel voor het verlenen van hooggespecialiseerde zorg (grensoverschrijdend indien nodig), het uitwisselen van expertise en het opzetten van wetenschappelijk en klinisch onderzoek naar zeldzame ziekten.

¹ Desomer A, Van den Heede K, Triemstra M, Paget J, De Boer D, Kohn L, Cleemput I. Het gebruik van patiëntuitkomsten en -ervaringen (PROMs/PREMs) voor klinische en beleidsdoeleinden – Synthese. Health Services Research (HSR) Brussel: Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE). 2018. KCE Reports 303As. D/2018/10.273/37.

3

Opdat patiënten maximaal voordeel halen uit het gebruik van gezondheidsdata om hun gezondheid en welzijn te verbeteren

- Uitbouw van een dynamische, state-of-the-art, centrale databank voor zeldzame ziekten – naast ziektespecifieke, gespecialiseerde databanken – op basis van informatie uit elektronische patiëntendossiers. Deze databanken laten, in het belang van de patiënt en rekening houdend met de geldende wettelijke regels voor persoonsgegevens, een vlotte uitwisseling van informatie toe, stimuleren wetenschappelijk onderzoek, onderbouwen het beleid rond zeldzame ziekten en laten toe de zorgkwaliteit te verhogen.¹

4

Opdat patiënten makkelijker en sneller toegang krijgen tot innovatieve en andere therapieën die hen ten goede komen

- Realisatie van een betere beschikbaarheid en tijdige toegang tot (innovatieve) therapieën en geneesmiddelen op basis van medische nood. Enerzijds door sneller, maar niettemin gefundeerde beslissingen te nemen over individuele aanvragen, anderzijds door gepaste mechanismen uit te werken om de tijdspanne tussen een Europese goedkeuring van een nieuw geneesmiddel en de beschikbaarheid ervan voor Belgische patiënten te verkorten.
- Uitrol over heel België van optimale neonatale en andere screeningsprogramma's zodat risicopatiënten sneller opgespoord worden. Deze programma's moeten inspelen op de hedendaagse technische mogelijkheden van diagnostiek en screening, beter afgestemd zijn op beschikbare en aankomende therapieën en rekening houden met wijzigende maatschappelijke verwachtingen.

5

Opdat patiënten en naasten beter worden geïnformeerd, geëmpowerd en geïntegreerd deel kunnen uitmaken van de samenleving

- Oprichting van een gevalideerde nationale helpline/nationaal informatieplatform voor mensen met een zeldzame ziekte. Dit platform moet laagdrempelig zijn en informatie verlenen aan zowel zorgverleners als aan patiënten en families.
- Ontwikkelen van en investeren in een ecosysteem dat patiënt-experten en patiëntenorganisaties versterkt en faciliteert, en hen in staat stelt om met alle belanghebbenden samen te werken.
- Sensibilisering over zeldzame ziekten voor artsen en andere zorgverleners in de eerste en tweede lijn en in niet-gespecialiseerde ziekenhuisdiensten en zorginstellingen; dit zowel via opleiding en training, nascholing als sensibilisatiecampagnes.

¹ Koning Boudewijnstichting en Fonds Dr. Daniel De Coninck. Acht effectiviteitsprincipes voor 'Caring Technology'. caringtechnology.be

Addendum

06

Koninklijke Besluiten uit 25 april 2014 over zeldzame ziekten

Koninklijk besluit houdende vaststelling van de normen waaraan een functie 'zeldzame ziekten' moet voldoen om te worden erkend en erkend te blijven

Hoofdstuk 1 – Algemene bepaling

Art 1

De functie 'zeldzame ziekten' moet om erkend te worden en erkend te blijven voldoen aan de normen vastgesteld in dit besluit.

Hoofdstuk 2 – Medische omkadering

Art 2

Het ziekenhuis beschikt over:

- 1° een functie voor intensieve zorg;
- 2° een functie 'gespecialiseerde spoedgevallenzorg';
- 3° een centrum voor menselijke erfelijkheid;
- 4° een ziekenhuisapotheek met activiteiten van klinische farmacie;
- 5° faciliteiten van medische beeldvorming;
- 6° een laboratorium voor klinische biologie dat 7 dagen op 7, 24 u op 24 u, beschikbaar is voor het uitvoeren van bijzondere testen;
- 7° een laboratorium voor pathologische anatomie;
- 8° een biobank die een juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst heeft met minstens één internationaal netwerk.

In afwijking op het eerste lid, 8°, volstaat het dat het ziekenhuis beschikt over een juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst met een in punt 8° bedoelde biobank. Wanneer in een gewest slechts één functie 'zeldzame ziekten' kan worden erkend doordat enkel één ziekenhuis binnen het gewest beschikt over een erkend centrum voor menselijke erfelijkheid, kan in afwijking op het eerste lid, 3°, in dat gewest bijkomend één functie 'zeldzame ziekten' worden erkend op voorwaarde dat het ziekenhuis beschikt over een juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst met een erkend centrum voor menselijke erfelijkheid.

Hoofdstuk 3 – Personeelsomkadering

Art. 3

§ 1 De functie 'zeldzame ziekten' beschikt per zeldzame ziekte of groep van zeldzame ziekten over een multidisciplinair team bestaande uit minstens:

- 1° een geneesheer-specialist in de pediatrie met aantoonbare ervaring in de betreffende zeldzame ziekte of groep van zeldzame ziekten;
- 2° een geneesheer-specialist in de inwendige geneeskunde met aantoonbare ervaring in de betreffende zeldzame ziekte of groep van zeldzame ziekten;
- 3° een klinisch geneticus voor ondermeer de diagnosestelling en genetisch counseling van de patiënt en eventueel zijn familieleden. Onder klinisch geneticus wordt verstaan een geneesheer die, na zijn basisopleiding, een specifieke voltijdse opleiding heeft gevolgd ten belope van vijf studie jaren in een Belgisch of buitenlands centrum voor menselijke erfelijkheid;
- 4° de nodige verpleegkundige omkadering;
- 5° de nodige paramedische omkadering;
- 6° de nodige psychosociale omkadering.

Onder de leden van het multidisciplinair team wordt met het oog op de coördinatie van de behandeling en opvolging van de patiënt gedurende elke levensfase, een coördinator aangesteld.

§ 2 De functie moet een beroep kunnen doen op geneesheer-specialisten die een bijzondere en aantoonbare ervaring en expertise hebben in bepaalde zeldzame ziekten of groepen van zeldzame ziekten.

Art. 4

De functie beschikt over een geneesheer-diensthof met bewezen ervaring op het vlak van wetenschappelijk onderzoek. Bedoelde ervaring wordt aangetoond aan de hand van wetenschappelijke publicaties en een score van minimum 15 binnen de Hirsch-index.

Art. 5

§ 1 De functie beschikt over een multidisciplinaire commissie voor zeldzame ziekten.

§ 2 In bedoelde multidisciplinaire commissie zetelen minstens een vertegenwoordiger van elke multidisciplinair team zoals bedoeld in artikel 3. De arts-beheerder van de biobank wordt uitgenodigd voor de vergaderingen van de multidisciplinaire commissie.

§ 3 Bedoelde multidisciplinaire commissie heeft als taken:

- 1° het ondersteunen van de geneesheer-diensthooft;
- 2° het ontwikkelen van een meerjarenplan voor de functie;
- 3° het uitwerken van een lijst van zeldzame ziekten of groepen van zeldzame ziekten waarop de functie zich richt;
- 4° het uitwerken van een strategie voor wetenschappelijk onderzoek;
- 5° het uitwerken van initiatieven rond opleiding en bijscholing.

Art. 6

De coördinator bedoeld in artikel 3, § 1, en de geneesheer-diensthooft bedoeld in artikel 4, nemen deel aan overleg omtrent registratie van gegevens en omtrent kwaliteit georganiseerd door Sciensano¹ en het Rijksinstituut voor ziekte- en invaliditeitsverzekering.

¹ AR 2018-03-28/02, art. 124, 002 ; Inwerkingtreding: 01-04-2018

Art. 7

De functie organiseert op regelmatige tijdstippen voor de medewerkers van de functie, zowel zorgverstrekkers als wetenschappelijke medewerkers, opleiding en bijscholing. Deze staan eveneens open voor medewerkers van andere erkende functies.

Art. 8

De functie organiseert klinisch wetenschappelijk onderzoek op het vlak van zeldzame ziekten al dan niet met een translationeel karakter.

Hoofdstuk 4 – Infrastructuur**Art. 9**

De functie ‘zeldzame ziekten’ beschikt over:

- 1° faciliteiten voor multidisciplinaire raadplegingen met eigen infrastructuur en uitrusting;
- 2° faciliteiten voor daghospitalisatie die duidelijk identificeerbaar zijn;
- 3° faciliteiten voor hospitalisatie die duidelijk identificeerbaar zijn;
- 4° faciliteiten voor videoconferentie en telegeneeskunde.

Hoofdstuk 5 – Kwaliteitsnormen**Art. 10**

De functie maakt gebruik van een multidisciplinair kwaliteitshandboek.

Bedoeld kwaliteitshandboek bevat:

- 1° multidisciplinaire richtlijnen met betrekking tot de diagnosestelling, behandeling en opvolging;
- 2° richtlijnen met betrekking tot de periodieke evaluatie van de zorgkwaliteit binnen de functie;
- 3° de organisatorische afspraken van de verwijzing van patiënten in het kader van netwerken ‘zeldzame ziekten’ met inbegrip van Europese netwerken zoals bedoeld in de Europese richtlijn 2011/24/EU van het Europees Parlement en de Raad van 9 maart 2011 betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg;
- 4° de verwijzing naar expertisecentra ‘zeldzame ziekten’;
- 5° de medewerkers van de functie.

Het handboek ligt in het ziekenhuis ter inzage.

Art. 11

Voor elke patiënt met een zeldzame ziekte stelt de functie een zorgplan op volgens de richtlijnen van het multidisciplinair kwaliteitshandboek zoals bedoeld in artikel 10. Het opstellen van het zorgplan gebeurt in het kader van een multidisciplinair overleg zoals bedoeld in artikel 12.

Art. 12

§ 1 Op regelmatige tijdstippen wordt er multidisciplinair overleg gepleegd per zeldzame ziekte of groep zeldzame ziekten.

§ 2 Aan dit overleg nemen de betrokken zorgverstrekkers van de functie deel. In functie van de complexiteit van de zeldzame ziekte worden eveneens zorgverstrekkers van andere functies en expertisecentra 'zeldzame ziekten' betrokken.

§ 3 Van elk overleg wordt er een verslag opgemaakt met volgende gegevens:

- 1° de datum van het overleg;
- 2° de deelnemers aan het overleg;
- 3° een samenvatting van het resultaat van het overleg. Het verslag wordt toegevoegd aan het patiëntendossier.

Art. 13

Voor elke patiënt met een zeldzame ziekte wordt een verslag van de behandeling opgesteld.

Bedoeld verslag van de behandeling bevat:

- 1° de intern geregistreerde gegevens zoals bedoeld in artikel 16;
- 2° het zorgplan;
- 3° een motivering van eventuele afwijkingen van de richtlijnen van het kwaliteitshandboek zoals bedoeld in artikel 10;
- 4° eventuele nevenwerkingen van de behandeling;
- 5° het resultaat van de behandeling;
- 6° de modaliteiten voor de opvolging van de patiënt.

Art. 14

De functie verzekert de continuïteit van de behandeling en opvolging van de patiënt doorheen elke levensfase. Dit houdt ondermeer de opvolging van late effecten en de eventuele organisatie van een transitieraadpleging in. De in het eerste lid bedoelde transitieraadpleging wordt georganiseerd bij de overgang van kind naar volwassene.

Art. 15

De functie kan een juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst afsluiten met een ziekenhuis dat niet beschikt over een erkende functie 'zeldzame ziekten', maar dat wel de interdisciplinaire diagnose, behandeling en de opvolging van patiënten met een zeldzame ziekte verzekert. In bedoelde samenwerkingsovereenkomst worden de nodige afspraken gemaakt opdat in vernoemd ziekenhuis de nodige kwaliteitsgaranties worden geboden op het vlak van diagnose, behandeling en opvolging van zeldzame ziekten.

Art. 16

De functie registreert intern voor elke patiënt volgende gegevens:

- 1° de demografische gegevens;
- 2° de aard van de ziekte;
- 3° het stadium van de ziekte;
- 4° de verschillende therapeutische stadia;
- 5° de datum van het eventuele overlijden van de patiënt.

Art. 17

De functie neemt deel aan de interne en externe toetsing van de medische activiteit zoals bedoeld in het koninklijk besluit van 15 februari 1999 betreffende de kwalitatieve toetsing van de medische activiteit in de ziekenhuizen.

Art. 18

De functie neemt deel aan minstens drie netwerken 'zeldzame ziekten' zoals bedoeld in het koninklijk besluit van 25 april 2014 die zich elk richten tot een andere zeldzame ziekte of groep zeldzame ziekten. Tevens neemt de functie deel aan Europese en internationale netwerken inzake zeldzame ziekten.

Hoofdstuk 6 – Slotbepaling**Art. 19**

De minister bevoegd voor Volksgezondheid is belast met de uitvoering van dit besluit.

Koninklijk besluit tot vaststelling van de erkenningsnormen voor het netwerk ‘zeldzame ziekten’

Art 1

Het netwerk ‘zeldzame ziekten’ is gericht op het aanbieden van zorgcircuits aan patiënten met een zeldzame ziekte, in het kader van een juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst. Voor de toepassing van dit besluit wordt verstaan onder zeldzame ziekte een ziekte met een levensbedreigend en/of chronisch invaliderend karakter met een prevalentie van minder dan 5/10 000 inwoners. Het netwerk richt zich op een of meerdere zeldzame ziekten en/of een of meerdere groepen zeldzame ziekten.

Art. 2

Het netwerk ‘zeldzame ziekten’ biedt minstens een zorgcircuit aan dat ertoe leidt dat patiënten met een zeldzame ziekte worden behandeld en opgevolgd door de meest aangewezen functie ‘zeldzame ziekten’ of voor zover deze zijn aangeduid, het meest aangewezen expertisecentrum ‘zeldzame ziekten’.

Art. 3

Van het netwerk ‘zeldzame ziekten’ moeten minstens volgende zorgaanbieders deel uitmaken:

- 1° algemene ziekenhuizen zonder erkenning voor een functie ‘zeldzame ziekten’ of voor een expertisecentrum ‘zeldzame ziekten’;
- 2° ziekenhuizen met een erkende functie ‘zeldzame ziekten’;
- 3° ziekenhuizen met een expertisecentrum ‘zeldzame ziekten’ voor zover als aangewezen;
- 4° centra menselijke erfelijkheid.

Van het netwerk kunnen bovendien huisartsenkringen zoals bedoeld in het koninklijk besluit van 10 november 1967 betreffende de uitoefening van de gezondheidszorgberoepen, deel uitmaken. Elke zorgaanbieder mag deel uitmaken van meerdere netwerken. Onder voorbehoud van de toepassing van het tweede lid maken de voor de zeldzame ziekte(n) of groep(en) zeldzame ziekten waarop het netwerk zich richt relevante zorgaanbieders in elk geval deel uit van het netwerk.

Art. 4

§ 1 In elk netwerk ‘zeldzame ziekten’ wordt een coördinator aangeduid volgens de modaliteiten bepaald in de juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst.

§ 2 De coördinator wordt belast met de organisatie en de coördinatie van de activiteiten van het netwerk ‘zeldzame ziekten’ in samenspraak met de deelnemende zorgaanbieders zoals nader uitgewerkt in de juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst.

Art. 5

Het netwerk neemt deel aan Europese en internationale netwerken.

Art. 6

§ 1 Het netwerk ‘zeldzame ziekten’ moet beschikken over een netwerkcomité bestaande uit vertegenwoordigers van elk van de deelnemende zorgaanbieders zoals bedoeld in artikel 3 die worden aangeduid volgens de modaliteiten opgenomen in de juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst. Bij het overleg binnen bedoeld netwerkcomité worden bovendien minstens jaarlijks vertegenwoordigers van patiëntenverenigingen met betrekking tot de zeldzame ziekte of groep zeldzame ziekten waarop het netwerk zich richt, betrokken.

§ 2 Het netwerkcomité heeft als opdrachten:

- 1° waken over de uitvoering van de juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst;
- 2° nemen van initiatieven met het oog op het verbeteren van de kwaliteit van de zorgverlening. In het bijzonder dienen er afspraken te worden gemaakt in verband met het verwijzen en terugverwijzen van patiënten ondermeer naar algemene ziekenhuizen zonder erkenning voor een functie of een expertisecentrum ‘zeldzame ziekten’ voor verdere opvolging of revalidatie;

- 3° uitwerken van modaliteiten van gemeenschappelijke procesbewaking en kwaliteitsopvolging van doorverwezen en terugverwezen patiënten;
- 4° overleg plegen over het uitwerken van zorgcircuits;
- 5° overleg plegen met zorgaanbieders op het vlak van zeldzame ziekten die geen deel uitmaken van het netwerk en hen sensibiliseren;
- 6° de zorgaanbieders bedoeld in artikel 3 ondersteunen bij het opstellen van het multidisciplinair kwaliteitshandboek.
- 7° organiseren van overleg met andere netwerken 'zeldzame ziekten';
- 8° sensibiliseren van het publiek op het vlak van zeldzame ziekten.

§ 3 Het netwerkcomité komt minstens 1 maal per jaar samen voor het uitvoeren van haar opdrachten. Het netwerkcomité stelt een huishoudelijk reglement in verband met haar organisatie en werking op.

Art. 7

De minister bevoegd voor Volksgezondheid is belast met de uitvoering van dit besluit.

Koninklijk besluit houdende vaststelling van de karakteristieken voor het aanwijzen van referentiecentra ‘zeldzame ziekten’, ‘expertisecentra’ genoemd, binnen de erkende functies ‘zeldzame ziekten’

FILIP, Koning der Belgen, Aan allen die nu zijn en hierna wezen zullen, Onze Groet. Gelet op de gecoördineerde wet van 10 juli 2008 op de ziekenhuizen en andere verzorgingsinrichtingen, artikelen 14, eerste lid, en 66, eerste lid;

Gelet op het koninklijk besluit waarbij sommige bepalingen van de gecoördineerde wet van 10 juli 2008 op de ziekenhuizen en andere verzorgingsinrichtingen, toepasselijk worden verklaard op de referentiecentra ‘zeldzame ziekten’, artikel 2;

Gelet op het advies van de Nationale Raad voor Ziekenhuisvoorzieningen, gegeven op 16 mei 2013; Gelet op het advies van de Inspecteur van Financiën, gegeven op 4 april 2014;

Gelet op de akkoordbevinding van de Minister van Begroting, d.d. 22 april 2014;

Gelet op advies 55.768/3 van de Raad van State, gegeven op 16 april 2014, met toepassing van artikel 84, § 1, eerste lid, 2°, van de gecoördineerde wetten op de Raad van State;

Overwegende dat Richtlijn 2011/24/EU van het Europees Parlement en de Raad van 9 maart 2011 betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg de lidstaten aanmoedigt om de ontwikkeling van Europese netwerken op het gebied van zeldzame ziekten te bevorderen door ondermeer op het nationaal grondgebied de geschikte zorgaanbieders en expertisecentra te verbinden en gelet de terzake relevante aanbeveling van de Raad van de Europese Unie van 8 juni 2009 ‘betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten’;

Op de voordracht van de Minister van Volksgezondheid, Hebben Wij besloten en besluiten Wij:

Art. 1

Een functie ‘zeldzame ziekten’ kan worden aangewezen als referentiecentrum ‘zeldzame ziekten’, verder ‘expertisecentrum’ genoemd, voor een welbepaalde groep van zeldzame ziekten of een welbepaalde zeldzame ziekte, indien de functie voldoet en blijft voldoen aan de volgende karakteristieken:

- 1° deelnemen aan internationale netwerken specifiek op het vlak van de groep zeldzame ziekten of de welbepaalde zeldzame ziekte waarvoor een aanwijzing als expertisecentrum wordt gevraagd;
- 2° beschikken over geneesheer-specialisten die erkend zijn voor wat betreft hun expertise en ervaring op het vlak van de groep zeldzame ziekten of de zeldzame ziekte binnen de groep waarvoor een aanwijzing als expertisecentrum wordt gevraagd. Bedoelde ervaring wordt aangetoond aan de hand van wetenschappelijke publicaties en een score van minimum 15 binnen de Hirsch-index.
- 3° andere functies op het vlak van de groep zeldzame ziekten of de zeldzame ziekte waarvoor de aanwijzing als expertisecentrum wordt gevraagd, ondersteunen en het maken van de nodige afspraken met hen in verband met verwijzing en terugverwijzing van patiënten. De functie ‘zeldzame ziekte’ kan eveneens de aanwijzing als referentiecentrum ‘zeldzame ziekten’ aanvragen voor voor wat betreft de activiteiten omtrent zeldzame ziekten in het ziekenhuis waarmee ze een juridisch geformaliseerde samenwerkingsovereenkomst afsloot zoals bedoeld in artikel 15 van het koninklijk besluit van 25 april 2014 houdende vaststelling van de normen waaraan een functie ‘zeldzame ziekten’ moet voldoen om te worden erkend en erkend te blijven.

Art. 2

De minister bevoegd voor Volksgezondheid is belast met de uitvoering van dit besluit.

Gegeven te Brussel, 25 april 2014.

FILIP Van Koningswege:

De Minister van Volksgezondheid, Mevr. L. ONKELINX



Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening

STAND VAN ZAKEN EN AANBEVELINGEN

Cette publication est également disponible en français sous le titre :

Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare

État des lieux et recommandations

Een uitgave van de Koning Boudewijnstichting

Brederodestraat 21

1000 Brussel

Bestuurscomité Fonds Zeldzame ziekten en Weesgeneesmiddelen

Peter Degadt (voorzitter), Vincent Bours, Karin Dahan, Marion Delcroix,

Elfride De Baere, Paul De Munck, Bénédicte Gombault, Eva Schoeters,

Saskia Van den Bogaert en Rene Westhovens

Redactionele bijdrage

Peter Raeymaekers en Astrid Rouvez

Coördinatie voor de Koning Boudewijnstichting

Gerrit Rauws, directeur

Annemie T'Seyen, senior projectcoördinator

Michèle Duesberg, project- en kennismanager

Grafisch concept

signelazer.com

Foto's

Jan Godry Photography (omslag) en Cindy Symons

Deze uitgave kan gratis gedownload worden van onze website kbs-frb.be

Wettelijk depot D/2893/2022/05

Bestelnummer 3839

FEBRUARI 2022

Met de steun van de Nationale Loterij

Koning Boudewijnstichting

Samen werken aan een betere samenleving

De Koning Boudewijnstichting heeft als opdracht bij te dragen tot een betere samenleving in België, in Europa en in de wereld. De Stichting is in België en Europa een actor van verandering en innovatie in dienst van het algemeen belang en van de maatschappelijke cohesie. Ze zet zich in om een maximale impact te realiseren door de competenties van organisaties en personen te versterken. Ze stimuleert doeltreffende filantropie bij personen en ondernemingen.

Integriteit en transparantie, bevorderen van solidariteit, respect voor diversiteit, pluralisme en onafhankelijkheid zijn haar belangrijkste waarden.

Onze visie voor de toekomst?

In België onze activiteiten op alle niveaus verankeren: zowel op lokaal, regionaal als federaal niveau. In Europa KBF verder op de kaart zetten en internationaal een belangrijke speler worden in grensoverschrijdende filantropie – mede dankzij onze KBF Family: KBFUS en KBF Canada, en via ons partnerschap met Give2Asia.

We ontplooiën activiteiten rond deze programma's in dienst van het algemeen belang:

- sociale rechtvaardigheid & armoede
- gezondheid
- erfgoed en cultuur
- maatschappelijk engagement
- internationaal
- onderwijs en ontwikkeling van talenten
- Europa
- klimaat, milieu en biodiversiteit

De Koning Boudewijnstichting werd opgericht in 1976, toen Koning Boudewijn 25 jaar koning was. Dank aan de Nationale Loterij en haar spelers, en aan onze vele schenkers voor hun engagement.

Abonneer u op onze e-news kbs-frb.be
goededoelen.be

Volg ons op     

Koning Boudewijnstichting, stichting van openbaar nut
Brederodestraat 21, 1000 Brussel
info@kbs-frb.be | 02 500 45 55

Giften vanaf 40 euro op onze rekening geven aanleiding tot een belastingvermindering van 45% op het werkelijk gestorte bedrag.
IBAN : BE10 0000 0000 0404 – BIC : BPOTBEB1

Rapport van het Fonds Zeldzame ziekten
& Weesgeneesmiddelen
aan de Koning Boudewijnstichting

