

Aan de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport  
Mevrouw drs. E.I. Schippers  
Postbus 20350  
2500 EJ DEN HAAG

Laan van Nieuw Oost-Indië 334  
2593 CE Den Haag  
Postbus 93245  
2509 AE Den Haag  
Telefoon 070 349 51 11  
Fax 070 349 51 00  
www.zonmw.nl  
info@zonmw.nl

**Dossiernummer**  
839301001  
**Ons kenmerk**  
2017/04287/ZONMW

**Onderwerp**  
Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten

**Datum**  
27 februari 2017

**Contactpersoon**

Geachte mevrouw Schippers,

Met genoegen biedt ik u het slotadvies aan van het Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten. Het afstemmingsoverleg heeft daarbij het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten als uitgangspunt genomen. Dit Nationaal Plan is op 10 oktober 2013 aan u aangeboden.

Het afstemmingsoverleg heeft in opdracht van VWS de stand van zaken ten aanzien van de implementatie van dit plan uit 2013 in kaart gebracht en doet in het slotadvies ook aanbevelingen voor toekomstig beleid. Hiervoor is door VWS zelf een belangrijke stap gezet, door het erkennen van expertisecentra voor zeldzame ziekten. Het afstemmingsoverleg ziet goede mogelijkheden om op dit ingezet beleid voort te bouwen. De belangrijkste aanbeveling van het afstemmingsoverleg is om ondersteuning, zorg, kennisoverdracht en onderzoek te concentreren binnen deze erkende expertisecentra en hun netwerk (in de regio). Dit is vergelijkbaar met de ontwikkeling van oncologienetwerken, uiteraard met specifieke eisen vanwege de complexiteit en diversiteit van zeldzame ziekten.

Zeldzame ziekten zijn vaak complex (meer orgaansystemen aangedaan), chronisch invaliderend en soms levensbedreigend. Veelal zijn het erfelijke aandoeningen. Vandaag de dag zijn er al ongeveer 7000 (zevenduizend) zeldzame ziekten ontdekt en er worden regelmatig nieuwe ziekten beschreven in de medische literatuur. Naar schatting leeft meer dan een miljoen mensen in Nederland met een zeldzame ziekte. Een treffend voorbeeld werd gepresenteerd op de VWS Medewerkers dag (23 januari 2017).

Hier vertelde Annette Stekelenburg vertelde over haar gezin waarin drie gezinsleden (haar man en twee kinderen) lijden aan de erfelijke progressieve ziekte myotone dystrofie. Voor deze aandoening bestaat geen genezing. Haar zoektocht in het zorgveld is een herkenbare situatie voor veel gezinnen met zeldzame ziekten. Het gezin heeft te maken met zestig zorgprofessionals, vier ziekenhuizen, twee GGZ-organisaties en vier afdelingen van één revalidatiecentrum. Daarnaast valt het gezin onder vier verschillende wetten: de WIA, WMO, WLZ en de Jeugdwet. Sinds kort is er - na een periode van twee jaar - bij haar gemeente een coördinator en gezinsbudget aangesteld. Dit verlicht een deel van de problemen voor dit gezin, maar lang niet alles. En gezien het feit dat de ziekte progressief is komen er steeds nieuwe problemen op hun pad.

Zoals het gezin Stekelenburg zijn er veel meer gezinnen met zeldzame ziekten in Nederland. En niet iedereen is in staat, zoals Annette Stekelenburg, om het

overzicht te bewaren en zelf actie te ondernemen. Duurzaam beleid vanuit de overheid is nodig om de situatie van mensen met zeldzame ziekten te verbeteren.

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

Het afstemmingsoverleg is bereid om ook in de toekomst mee te blijven denken. Ze geeft indien gewenst graag nadere toelichting op de aanbevelingen die in dit slotadvies worden beschreven.

Met vriendelijke groet,

Marianne de Visser,  
Voorzitter Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten

**Bijlage(n)**  
Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten

# Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten

Slotadvies



ZonMw

Slotadvies  
Afstemmingsoverleg  
Zeldzame Ziekten

28 februari 2017



## Colofon

ZonMw stimuleert gezondheidsonderzoek en zorginnovatie  
Vooruitgang vraagt om onderzoek en ontwikkeling. ZonMw financiert gezondheidsonderzoek én  
stimuleert het gebruik van de ontwikkelde kennis – om daarmee de zorg en gezondheid te verbeteren.

ZonMw heeft als hoofdopdrachtgevers het ministerie van VWS en NWO.

Voor meer informatie over het Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten kunt u contact opnemen met  
het secretariaat via e-mail [info@zonmw.nl](mailto:info@zonmw.nl) of telefoon

Auteur: Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten, secretariaat ZonMw  
Datum: 28 februari 2017

ZonMw  
Laan van Nieuw Oost-Indië 334  
Postbus 93245  
2509 AE Den Haag  
Tel. 070 349 51 11  
Fax 070 349 53 58  
[www.zonmw.nl](http://www.zonmw.nl)  
[✉ info@zonmw.nl](mailto:info@zonmw.nl)

## Inhoud

Introductie (Samenvatting) .....	9
1. Achtergrond .....	11
1.1. Zeldzame ziekten.....	11
1.2 Afstemmingsoverleg & Nationaal Plan Zeldzame Ziekten .....	12
2. Resultaten uit het Nationaal plan .....	13
Resultaten NPZZ 2013 .....	13
2.2. Witte vlekken .....	15
3. Aanbevelingen.....	16
3.1. Regie en Continuïteit, rol voor de overheid .....	17
3.2 Coördinatie, vorming van netwerken .....	19
3.3 Verbeteren Kwaliteit van zorg.....	20
3.3.1 Diagnostiek .....	20
3.3.2. (Na) Zorg, ondersteuning en behandeling.....	20
Tot slot .....	23

## Introductie (Samenvatting)

Het afstemmingsoverleg heeft als stip op de horizon gedefinieerd:

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

Dit slotadvies van het Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten is opgesteld in opdracht van het ministerie van VWS. De basis voor het afstemmingsoverleg is het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) uit 2013. Het slotadvies voorziet in een update van de stand van zaken van het NPZZ. Daarnaast biedt het een blik op toekomstig beleid op het terrein van zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen.

Het afstemmingsoverleg is van mening dat het huidige ingezette VWS beleid voortgezet moet worden. Het biedt goede kansen om de zorg voor mensen met een zeldzame ziekte te verbeteren. Indien gewenst kan nadere toelichting op de aanbevelingen in dit slotadvies worden verschaft. Het afstemmingsoverleg is uiteraard bereid om een rol te blijven vervullen in het proces rond de expertisecentra.

Zeldzame ziekten hebben grote impact op diverse aspecten van het leven, zowel op fysiek als ook op psychisch en maatschappelijk vlak. Er zijn naar schatting meer dan 1 miljoen mensen in Nederland die zelf lijden aan of via een gezinslid betrokken zijn bij zeldzame ziekten.

Een aansprekend voorbeeld werd gepresenteerd op de VWS Medewerkersdag (23 januari 2017).<sup>1</sup>

Annette Stekelenburg vertelde over haar gezin waarin drie gezinsleden (haar man en twee kinderen) lijden aan de erfelijke progressieve ziekte myotone dystrofie. Voor deze aandoening bestaat geen genezing. Haar zoektocht in het zorgveld is een herkenbare situatie voor veel gezinnen met zeldzame ziekten. Het gezin heeft te maken met zestig zorgprofessionals, vier ziekenhuizen, twee GGZ-organisaties en vier afdelingen van één revalidatiecentrum. Daarnaast valt het gezin onder vier verschillende wetten: de WIA, WMO, WLZ en de Jeugdwet. Sinds kort is er – na een periode van twee jaar- bij haar gemeente een coördinator en gezinsbudget aangesteld. Dit verlicht een deel van de problemen voor dit gezin, maar lang niet alles. En gezien het feit dat de ziekte progressief is komen er steeds nieuwe problemen op hun pad.

Zoals het gezin Stekelenburg zijn er veel meer gezinnen met zeldzame ziekten in Nederland. En niet iedereen is in staat, zoals Annette Stekelenburg, om het overzicht te bewaren en zelf actie te ondernemen. Duurzaam beleid vanuit de overheid is nodig om de situatie van mensen met zeldzame ziekten te verbeteren.

<sup>1</sup> <https://www.vwscongresmagazine.nl/medewerkersdag-2017#impressie-plenaire-lezing>

De minister van VWS heeft, in navolging van aanbevelingen van de Europese Commissie, expertisecentra voor zeldzame ziekten aangewezen. Hiermee is voldaan aan een belangrijke aanbeveling uit het NPZZ. Echter het aanwijzen is slechts een eerste stap

De belangrijkste aanbeveling van het afstemmingsoverleg aan VWS betreft het ontwikkelen van beleid waarmee zorg(coördinatie), kennisoverdracht en onderzoek worden geconcentreerd in deze erkende expertisecentra en via hun netwerk kunnen worden uitgebouwd ten behoeve van mensen met zeldzame ziekten.

Beleids- en voorwaardenscheppende maatregelen zullen nodig zijn om dit te realiseren (zoals financiële ondersteuning). De huidige expertisecentra (ziekenhuizen) voldoen op dit moment nog niet aan de behoefte van patiënten voor netwerkzorg rond de verschillende aspecten van het leven met een zeldzame ziekte. Ook regionale zorginstellingen of gemeenten zullen een belangrijke rol moeten gaan spelen in de organisatie van de zorg dicht bij huis<sup>2</sup>

De expertisecentra zullen (nieuwe) samenwerkingsverbanden moeten aangaan met elkaar en met andere zorgorganisaties, patiëntenorganisaties, gemeenten en zorgverzekeraars, maar ook dient er aandacht te zijn voor educatie en werk. Dit vergt afstemming, zowel procesmatig als financieel

In het kort hebben de aanbevelingen vanuit het afstemmingsoverleg betrekking op:

- zorgnetwerken met expertisecentra (denk ook aan Europese referentienetwerken) als 'spin in het web' met ook specifieke aandacht voor het (psycho) sociale domein
- beleid ten aanzien van monitoring en evaluatie van expertisecentra
- bekostiging van (keten)zorg/shared care en zorginkoop;
- financiering van coördinatie van zorg, liefst op patiënt of gezinsniveau
- bekostiging van behandeling, incl. (wees)geneesmiddelen
- uniforme codering, landelijke registratie van kerngegevens van patiënten; hiervoor dient bekostiging te komen
- financiering van langjarige onderzoeksprogramma's voor zeldzame ziekten, zowel nationaal als internationaal, gericht op pathogenese en (psychosociale) behandeling
- kwaliteitsstandaarden voor zeldzame ziekten;
- infrastructuur voor verzamelen en delen van kennis, duurzame inzet van eHealth en ICT-mogelijkheden in de zorg
- structurele inbreng en financiering van de bijdrage van patiënten(organisaties) en stimuleren van nationale en internationale uitwisseling van kennis en ervaring onder organisaties van mensen met een zeldzame ziekten
- coördinerend netwerk voor monitoring

---

<sup>2</sup> Dit is ook een vereiste in het door Nederland geratificeerde VN-verdrag voor de Rechten van Personen met een Handicap (2016)



## 1. Achtergrond

### 1.1. Zeldzame ziekten

Van de Nederlandse bevolking heeft 6-8% een zeldzame ziekte of iemand in de familie met een zeldzame ziekte.<sup>3</sup> De meeste zeldzame ziekten zijn genetisch bepaald. De kans op het krijgen van een zeldzame ziekte is gemiddeld 1:17 (bron RIVM). Het betreft dus een groot deel van onze samenleving, meer dan 1 miljoen mensen. Vandaag de dag zijn er al circa zeventuizend verschillende zeldzame ziekten ontdekt en beschreven, maar nog steeds worden er nieuwe ziekten ontdekt. Er is evenwel geen landelijk (of Europees) dekkende registratie van mensen met een zeldzame ziekte. Vanwege de zeldzaamheid zijn patiënten met dezelfde ziekte, maar ook de experts, verspreid over de hele wereld. Europese samenwerking op het terrein van zeldzame ziekten, bijvoorbeeld op het terrein van onderzoek (E Rare) of grensoverschrijdende zorg is dan ook noodzakelijk.

Er is grote diversiteit binnen de groep zeldzame ziekten<sup>4</sup> die zowel kinderen als volwassenen treft. Zeldzame ziekten zijn vaak complex, chronisch invaliderend en kunnen levensbedreigend zijn. En gaan vaak gepaard met een verstandelijke of lichamelijke beperking en/of een psychische aandoening. Vanwege de zeldzaamheid en gefragmenteerde expertise wordt vaak geen tijdige diagnose gesteld en vindt geen doorverwijzing plaats naar een expert voor een passende behandeling. Door de ernst en complexiteit van de ziekte zijn er veelal problemen in de zorg, maar ook op het werk, op school of in het dagelijks functioneren. Inherent aan de zeldzaamheid ontbreekt buiten het medische circuit bekendheid met het ziektebeeld en moet men vaak uitleggen 'wat men precies heeft' en wat daarvoor aan zorg en ondersteuning of maatwerk in de thuissituatie of op school of werk nodig is. Vooral gemeenten, sinds de decentralisaties verantwoordelijk voor de ondersteuning van mensen met een ziekte of beperking in het sociale domein, speelt deze onbekendheid parten. Het opbouwen van functionele samenwerking tussen expertisecentra en gemeenten is daarmee onontbeerlijk.

De meeste zeldzame ziekten zijn niet te genezen, maar veelal 'slechts' symptomatisch te behandelen. Voor een zeer beperkt aantal ziekten is een weesgeneesmiddel ontwikkeld. De effectiviteit is soms moeilijk vast te stellen en op kwaliteit van leven vaak niet onderzocht.

Veel zeldzame ziekten zijn al op kinderleeftijd aanwezig. Wanneer deze kinderen met een zeldzame ziekte eenmaal volwassen zijn hebben ze nog steeds behoefte aan extra zorg, omdat het chronische (invaliderende) aandoeningen zijn. De impact van een (invaliderende) zeldzame aandoening op de persoon zelf en de directe omgeving (gezin) is groot, zowel in sociaal als in financieel opzicht. Het aanwijzen van expertisecentra waarbij zorg rondom de patiënt georganiseerd wordt, zou een belangrijke stap voorwaarts zijn. De doorgroei naar netwerkzorg is een gefaseerd proces, dat heeft meer tijd nodig. Er zijn beleid- en voorwaardenscheppende maatregelen nodig om dit te realiseren.

---

<sup>3</sup> In Europa wordt een ziekte geclassificeerd als zeldzaam, wanneer deze bij minder dan 1 op de 2000 mensen voorkomt.

<sup>4</sup> In dit advies wordt de term zeldzame ziekten gebruikt. Hiermee worden ook zeldzame aandoeningen en syndromen bedoeld. Ook wordt er de term patiënt gebruikt, uiteraard worden hiermee alle mensen met een zeldzame aandoening bedoeld.

## 1.2 Afstemmingsoverleg & Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

Op 10 oktober 2013 is het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ 2013) aangeboden aan de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. In dit plan zijn aanbevelingen gegeven voor het verbeteren van:

- bekendheid met zeldzame ziekten;
- informatievoorziening en communicatie;
- diagnostiek, zorg en behandeling;
- onderzoek;
- stem van mensen met zeldzame ziekten;
- regievoering;
- continuïteit van zorg en duurzaam beleid

Door de minister van VWS is in het voorjaar van 2015 een afstemmingsoverleg in het leven geroepen met als opdracht het samenstellen van een rapportage over de stand van zaken inclusief slotadvies aan haar.

Het afstemmingsoverleg is daarbij gevraagd in te gaan op;

- implementatie van aanbevelingen uit het NPZZ;
- knelpunten ten aanzien van implementatie;
- inventariseren van nieuwe ontwikkelingen c.q. identificeren van witte vlekken;
- afstemming tussen de diverse partijen die activiteiten of projecten uitvoeren op het terrein van zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen;
- bundelen van 'losse' aanbevelingen tot samenhangende actiepunten.

Het afstemmingsoverleg is samengesteld uit de partijen die het veld breed vertegenwoordigen en als 'probleemeigenaar' zijn aangemerkt bij de aanbevelingen in het NPZZ 2013. Daarnaast is het afstemmingsoverleg geadviseerd door patiënten via achterbanraadplegingen van VSOP en Ieder(in). Door het afstemmingsoverleg is in kaart gebracht welke aanbevelingen uit het NPZZ zijn afgerond. Daarnaast zijn witte vlekken in kaart gebracht.<sup>5</sup>

Bij een follow up van dit slotadvies kan vanuit het afstemmingsoverleg nadere toelichting worden gegeven op de aanbevelingen.

---

<sup>5</sup> [www.zonmw.nl](http://www.zonmw.nl) (afstemmingsoverleg zeldzame ziekten)

## 2. Resultaten uit het Nationaal plan

### Resultaten NPZZ 2013

Diverse partijen zijn na 2013 activiteiten gestart die betrekking hadden op de aanbevelingen uit het NPZZ. Zo zijn de NFU, Orphanet en VSOP actief betrokken geweest bij de aanwijzing van expertisecentra. Het Innovatiefonds van de Zorgverzekeraars heeft 2,8 miljoen euro geïnvesteerd in een aantal implementatieprojecten specifiek op het gebied van zeldzame ziekten.<sup>6</sup> De resultaten die in 2014-2016 zijn geboekt staan hieronder beknopt weergegeven.

#### *Expertisecentra*

De aanwijzing van 300 Nederlandse expertisecentra en 24 Europese Referentie Netwerken (ERN), waarvan vijf vanuit Nederland worden gecoördineerd is een belangrijke stap voorwaarts. Voor de aanwijzing van de Nederlandse expertisecentra zijn criteria gebruikt die zijn afgeleid uit de aanbevelingen van het NPZZ en EUROPLAN (Europese criteria). De toetsingscriteria voor het erkennen van de huidige expertisecentra hebben met name betrekking op de aanwezigheid van multidisciplinaire zorg, leidend wetenschappelijk onderzoek en steun van de Raad van Bestuur van de zorginstelling waartoe het expertisecentrum behoort. De NFU, de achterban van de VSOP en Orphanet hebben in het beoordelingsproces een belangrijke faciliterende rol gespeeld. Erfocentrum zorgt samen met Orphanet op hun websites voor de vindbaarheid van de erkende expertisecentra.

#### *Diagnostiek*

Op advies van de Gezondheidsraad wordt de hielprikscreening de komende jaren gefaseerd uitgebreid met 14 aandoeningen. Hierdoor verbetert de diagnostiek voor een grote groep zeldzame ziekten die bij de geboorte gediagnosticeerd kunnen worden waardoor tijdige behandeling kan worden gestart om gezondheidsschade te voorkomen of te beperken. Het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG) heeft op 14 juni 2016 de minister geadviseerd in haar [signalement](#) 'Vroege opsporing zeldzame ziekten', met een voorstel tot aanvullende screening op de leeftijd van 1 en 10 jaar. De wens van de minister om onderzoek te doen naar screening op aandoeningen die (nog) niet behandelbaar zijn, is hierin verwerkt. Er volgt nog een reactie van de minister op het FBG signalement. De verbetering van genetische diagnostiek heeft volop de aandacht binnen de discipline genetica. De capaciteit ook met betrekking tot bovenstaande hielprik verdient bij kinderartsen en de klinisch-genetische centra nog wel aandacht. Door nieuwe (genetische) diagnostische technieken kunnen zeldzame ziekten eerder worden gesignaleerd. Hierdoor worden ook nieuwe ziekten ontdekt bij mensen die voorheen zonder diagnose bleven. Een aantal projecten loopt op het terrein van [Personalized Medicine](#), met name diagnostiek van zeldzame ziekten. Over vroegsignalering is een project gestart gefinancierd door het [Innovatiefonds Zorgverzekeraars](#).

Voor een grote groep patiënten met een zeldzame ziekte is een diagnose nog niet mogelijk. Voor deze groep heeft de VSOP een platform [ZON](#) met bijbehorende website ingericht.

#### *Nieuwe wetgeving*

Er is een nieuwe wetgeving die van belang is voor mensen met zeldzame ziekten. De decentralisatiewetgeving (WMO 2015, Participatiewet en Jeugdwet) plus de WLZ en de Wet Passend Onderwijs hebben ook gevolgen voor de zorg en ondersteuning van mensen met een zeldzame ziekte. Een van de belangrijkste veranderingen is dat gemeenten nu verantwoordelijk zijn voor een groot deel van het beleid dat relevant is voor mensen met een zeldzame ziekte. Maar ook samenwerkingsverbanden van scholen, zorginstellingen, woningcorporaties, vervoerders, het UWV en werkgevers zijn bepalend voor de mogelijkheden tot maatschappelijke deelname van deze groep.

<sup>6</sup> <http://www.innovatievoorzeldzaam.nl>

Mensen met een zeldzame ziekte hebben vaak een handicap of (arbeids)beperking, voor hen is de participatiewet van belang en ook het VN verdrag Handicap. Het ministerie van VWS is aangemerkt als focal point, en als zodanig verantwoordelijk voor de coördinatie van de implementatie van het VN-verdrag in Nederlandse wetgeving en beleid. Voor zorg over de grenzen heen biedt de wet over grensoverschrijdende zorg<sup>7</sup> de mogelijkheid expertise te vragen buiten de landsgrenzen indien die niet aanwezig is in Nederland. Patiënten verwachten ook dat de Europese referentiecentra (ERN's) een bijdrage kunnen leveren aan de toegang tot expertise elders. Voor onderzoek is de wet ten aanzien van onderzoek bij minderjarigen van belang.<sup>8</sup> Immers de meerderheid van de zeldzame ziekten manifesteert zich op kinderleeftijd. Door deze wetswijziging kunnen kinderen beter worden betrokken bij onderzoek.

#### *Bekendheid met zeldzame ziekten*

In het NPZZ is het belang van de bekendheid met zeldzame ziekten vooral gekoppeld aan vroegtijdige herkenning van zeldzame ziekten en de rol daarbij met name van jeugd- en huisartsen. Ten aanzien hiervan zijn diverse activiteiten ontplooid. Zo is het Erfocentrum samen VSOP, Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK), Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en Jeugdartsen Nederland (AJN) gestart met de ontwikkeling van een drietal bijscholingen (E-learning). Vanuit het NHG was er in november 2016 een succesvol en drukbezocht huisartsencongres gericht op aandacht voor de vroegsignalering van zeldzame ziekten. In 2017 zal een NFU-commissie aan de slag gaan met het nieuwe raamplan voor de opleiding Geneeskunde, waarvoor het afstemmingsoverleg input zal aanleveren.

#### *Informatievoorziening*

Er zijn grote vorderingen gemaakt op het gebied van informatievoorziening. Naast diverse verenigingen van mensen met zeldzame ziekten hebben VSOP en Erfocentrum geïnvesteerd in diverse nieuwe websites en nieuwe content.

#### *Stem van mensen met een zeldzame ziekte*

VSOP, *leder(in)* en de Patiëntenfederatie Nederland hebben samenwerking gezocht om de stem van mensen met een zeldzame ziekte adequaat te kunnen vertegenwoordigen, zowel op het gebied van de cure als de care. Zowel via VSOP als *leder(in)* kunnen mensen met zeldzame ziekten via een platform input leveren voor beleid. Ook is via deze organisaties input gegeven voor dit slotadvies.

#### *Weesgeneesmiddelen*

Zorginstituut Nederland heeft in november 2015 een [rapport](#) uitgebracht over pakketbeheer weesgeneesmiddelen. VWS werkt samen op het gebied van prijsonderhandeling van weesgeneesmiddelen.

#### *Onderzoek*

ZonMw heeft tot april 2016 aan vier E-Rare JTC meegedaan en heeft in totaal 42 Nederlandse onderzoeksgroepen in 32 projecten gefinancierd. Er loopt nog een aantal projecten door vanuit PM Rare en E Rare. Echter er is geen budget specifiek voor zeldzameziektenonderzoek, ook niet voor nieuwe rondes in E Rare. Nederlands onderzoek is toonaangevend. In ieder geval blijkt dit voor neurologische aandoeningen en metabole aandoeningen. De Nederlandse output van medisch onderzoek is boven het gemiddelde in vergelijking met de Nederlandse bijdrage aan ander medisch onderzoek voor meer voorkomende aandoeningen.<sup>9</sup> Bovendien richten onderzoekers in Nederland

<sup>7</sup> <http://www.cbhc.nl/>

<sup>8</sup> <http://www.ccmo.nl/nl/onderzoek-bij-minderjarigen>

<sup>9</sup> Research-based innovation activities on rare diseases in the Netherlands Overview of period 1995-2015 focused on Inborn errors of metabolism and Neurological disorders, Boon WPC, Hoekman J. Evers, GW. Innovation Studies Group, Utrecht University

zich op zeldzame ziekten die elders relatief weinig aandacht krijgen. Dit suggereert dat Nederlandse onderzoekers fungeren als pioniers in minder onderzochte zeldzameziektegebieden. Bij de Nederlandse onderzoekers die actief zijn in een bepaald ziektegebied (met een weesgeneesmiddel) resulteert dit in bovengemiddelde kennisproductie en het vaker samengaan met ondernemerschap. De sterke kennisproductiepositie van Nederland en de interacties met ondernemersactiviteiten suggereren dat er een aantal van de huidige "innovatiehubs" voor zeldzame ziekten in Nederland is. Het onderzoek en de publicaties komen vooral voort uit de erkende expertisecentra en hun onderzoeksnetwerk. Het grootste aandeel voor financiering van dit medisch onderzoek is door ZonMw/NWO. Echter op dit moment is er geen duidelijkheid over vervolfinanciering. Op 28 februari 2017 wordt op de Zeldzame Ziekten Dag<sup>10</sup> onderzoek aan zeldzame ziekten geagendeerd en een (concept) agenda opgesteld vanuit de verschillende perspectieven (patiënten, behandelaars, onderzoekers, farmacie, verzekeraars etc.) Een onderzoeksagenda zal als een addendum bij het slotadvies worden aangeboden aan het ministerie van VWS.

## 2.2. Witte vlekken

Er is een aantal witte vlekken benoemd die onvoldoende aandacht hebben gekregen in het NPZZ 2013.

### *Medisch en sociaal domein*

De nadruk van het NPZZ 2013 lag vooral op het medische (curatieve) domein. Te weinig aandacht is geschonken aan de verbinding met het dagelijks leven, zoals het domein van wonen, werken, leren of vrije tijd. De meeste zeldzame ziekten komen al voor op kinderleeftijd, zijn chronisch, veelal progressief en gaan vaak gepaard met een fysieke en of mentale handicap/beperking. Zeldzame ziekten hebben een grote impact op het dagelijks leven van patiënten en hun omgeving: ouders, broers en zussen, naasten en mantelzorgers. De onbekendheid met zeldzame ziekten leidt tot onbegrip in de directe omgeving waardoor problemen ontstaan bij gemeenten (bijvoorbeeld met de verstrekking van hulpmiddelen of aanpassingen), scholen, werk (keuring) en sociale integratie en inkomen of vervoer. Een voorbeeld van een knelpunt is verschuiving van de zorgtaken naar de ouders, die op school moeten komen om hun kinderen te verzorgen, naast hun dagelijkse zorgtaak en werk door de wijziging van de bekostiging van speciaal onderwijs. Vanwege de onbekendheid met zeldzame ziekten lopen veel ouders en kinderen aan tegen onbegrip ten aanzien van (verstandelijke) beperkingen of afwijkend gedrag.

### *(Medische) expertise buiten de centra*

In het NPZZ is geconstateerd dat huisartsen en jeugdartsen te weinig ervaring en expertise hebben om zeldzame ziekten vroegtijdig te signaleren. Hier is de afgelopen periode door de huisartsen en jeugdartsen op ingezet. Het herkennen (pluis/niet pluis) van zeldzame ziekten verdient zeker nog aandacht en kan sterk worden verbeterd. In het [signalement](#) 'Vroege opsporing zeldzame ziekten' van het Forum Biotechnologie en Genetica wordt een belangrijke rol weggelegd voor de jeugdarts bij de (vroeg)diagnostiek. Er is nog een aantal andere domeinen gespecificeerd waar onvoldoende kennis aanwezig is over zeldzame ziekten. Genoemd zijn spoedeisende hulp, arbodiensten en keuringsartsen, (speciaal) onderwijs, gemeenten, verpleeghuiszorg en langdurige zorg.

---

<sup>10</sup> [www.zeldzameziektendag.nl](http://www.zeldzameziektendag.nl)

### 3. Aanbevelingen

Een aantal aanbevelingen uit het Nationaal Plan 2013 is opgepakt door de in het plan benoemde 'probleemeigenaren' (zie 2). Een aantal doelen is nog niet behaald, zoals bijvoorbeeld de realisatie van ketenzorg en shared care voor zeldzame ziekten, of onderzoek naar natuurlijk beloop of uniforme registratie.

Het afstemmingsoverleg meent dat de focus van de overheid zou dienen te liggen op beleid, ondersteuning en voorwaardenscheppende maatregelen ten behoeve van de expertisecentra en hun netwerkvorming rondom de patiëntenpopulatie met zeldzame ziekten. Ondanks het feit dat de huidige expertisecentra zijn getoetst, voldoen ze voor een belangrijk deel nog niet aan alle gestelde criteria voor netwerkketenzorg. Hiervoor kan een voorbeeld worden genomen aan het model van oncologische netwerken<sup>11</sup> waarin sterk gespecialiseerde centra in netwerkverband (Managed Clinical Networks) samen met andere relevante (zorg)partijen samenwerken.

Mensen met zeldzame ziekten zijn verspreid door het land en hebben in de dagelijkse zorg te maken met diverse hulpverleners. Frequent bezoek aan het expertisecentrum is voor de dagelijkse zorg vaak niet nodig, echter de kennis die in het centrum aanwezig is moet wel worden doorvertaald naar de zorg en ondersteuning dicht bij huis. Om dat te verbeteren zou binnen een netwerk op een wetenschappelijk verantwoorde en gestandaardiseerde manier gewerkt dienen te worden, uiteraard met ruimte voor individuele afwegingen. Dit is nu nog niet het geval. De netwerken met specialistische kennis dienen te zorgen voor optimale diagnostiek en behandeling, een sterke infrastructuur voor onderzoek, waaronder de effectmeting van zorg en behandeling en innovatie, en zij dienen een belangrijk aandeel te hebben in de opleiding van zorgverleners van de toekomst. Regie zou vanuit een erkend expertisecentrum moeten worden gevoerd op de samenwerking rondom diagnostiek, maar ook op samenwerking tussen alle hulpverleners die behandelingen of andere manieren van zorg uitvoeren. Meer nog dan nu al het geval is, zullen expertisecentra inclusief hun netwerk, zich in moeten kunnen zetten voor gezamenlijke zorg, onderzoek, onderwijs, opleiding en innovatie op het gebied van zeldzame ziekten.

Het afstemmingsoverleg heeft als stip op de horizon gedefinieerd:

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

De aanbevelingen zijn verdeeld in 3 paragrafen

- 3.1. Regie en Continuïteit, rol voor de overheid
- 3.2. Coördinatie, vorming van netwerken
- 3.3 Verbeteren Kwaliteit van zorg

<sup>11</sup>[http://www.nfu.nl/img/pdf/NFU-12.8080\\_VisieOncologischeZorg\\_2012.pdf](http://www.nfu.nl/img/pdf/NFU-12.8080_VisieOncologischeZorg_2012.pdf)

In het kort hebben de aanbevelingen vanuit het afstemmingsoverleg betrekking op:

- zorgnetwerken met expertisecentra (denk ook aan Europese referentienetwerken) als 'spin in het web' met ook specifieke aandacht voor het (psycho) sociale domein
- beleid ten aanzien van monitoring en evaluatie van expertisecentra
- bekostiging van (keten)zorg/shared care en zorginkoop;
- financiering van coördinatie van zorg, liefst op patiënt of gezinsniveau
- bekostiging van behandeling, incl. (wees)geneesmiddelen
- uniforme codering, landelijke registratie van kerngegevens van patiënten; hiervoor dient bekostiging te komen
- financiering van langjarige onderzoeksprogramma's voor zeldzame ziekten, zowel nationaal als internationaal, gericht op pathogenese en (psychosociale) behandeling
- kwaliteitsstandaarden voor zeldzame ziekten;
- infrastructuur voor verzamelen en delen van kennis, duurzame inzet van eHealth en ICT-mogelijkheden in de zorg
- structurele inbreng en financiering van de bijdrage van patiënten(organisaties) en stimuleren van nationale en internationale uitwisseling van kennis en ervaring onder organisaties van mensen met een zeldzame ziekte
- coördinerend netwerk voor monitoring

### 3.1. Regie en Continuïteit, rol voor de overheid

De regie voor landelijk beleid ten aanzien van bevoegdheden en verantwoordelijkheden van expertisecentra ligt primair bij het ministerie van VWS. Door in te zetten beleids- en voorwaardenscheppende maatregelen, zoals financiering, kan de continuïteit worden gewaarborgd en kwaliteit van zorg worden verbeterd. In de gehanteerde criteria voor het aanwijzen van centra worden onder meer overdracht van kennis en bereidheid van toetsing (door visitatie) genoemd. Het afstemmingsoverleg ziet een kans om ingezet beleid ten aanzien van het aanwijzen van expertisecentra te benutten voor verdere kennisverspreiding en organisatie van zorg op de diverse aspecten van het leven van mensen met zeldzame ziekten. De expertisecentra dienen hierin een centrale rol te vervullen ('spin in het web'). Zorgverzekeraars hebben een rol waar het gaat om inkopen van de zorg in expertisecentra en het netwerk daarom heen. IGZ zal de kwaliteit en veiligheid bewaken. Zorginstituut Nederland heeft meerdere rollen. Het adviseert VWS over opname van weesgeneesmiddelen in het pakket en kunnen daarnaast de ontwikkeling van zorgstandaarden voor zeldzame ziekten stimuleren die veelal uit de wetenschappelijke verenigingen voortkomen. Hier is wellicht ook doorzettingsmacht nodig, indien hierin geen vooruitgang wordt geboekt. Het afstemmingsoverleg pleit voor een duurzaam overheidsbeleid.

Dit beleid dient zich te richten op drie aspecten:

1. Doorontwikkeling van nieuwe criteria voor aangewezen centra ten aanzien van netwerkvorming en samenwerking in het netwerk en samenwerking met mensen met zeldzame ziekten en hun organisaties. Degelijke ondersteuning, zoals financiering is hiervoor een vereiste.<sup>12</sup>
2. Monitoring en evaluatie van expertisecentra met als mogelijke consequentie dat centra die niet voldoen aan de criteria afvloeien of worden samengevoegd (concentratie)
3. Aanwijzen van nieuwe expertisecentra

Naast de criteria die zijn gebruikt om de expertisecentra aan te wijzen dient ook toetsing plaats te vinden op het vermogen van expertisecentra om a) netwerken op te bouwen en te onderhouden; b) de verbinding tussen het medische en het maatschappelijke domein praktisch vorm te geven in het netwerk; en c) organisaties van mensen met een zeldzame ziekte actief te betrekken.

<sup>12</sup> Als voorbeeld: de oncologische netwerkvorming wordt door subsidie vanuit [ZonMw](#) vanuit Citrienfonds gefaciliteerd en gestimuleerd.

## Aanbevelingen

Ontwikkel duurzaam beleid ten aanzien van uitbreiden van taken van expertisecentra en het inrichten van hun netwerken tussen centra onderling en zorg rondom de patiëntengroep (in de regio van de patiënt). De centra fungeren als 'spin in het web'.

- Richt voor de komende jaren een monitor in voor het bewaken van voortgang van centra en hun netwerk, bijvoorbeeld door een commissie. Hierbij kan gebruik worden gemaakt van de ervaringen van Orphanet en VSOP en NFU<sup>13</sup>.
- Stel een extern toetsingskader op (accreditatie).<sup>14</sup>
- Bij het beoordelen van de voortgang en toetsing dient de doelgroep, mensen met een zeldzame ziekte, een belangrijke stem te krijgen en gefaciliteerd te worden.<sup>15</sup>

Randvoorwaarden dienen te worden omvat in beleidsmaatregelen die het vormen van een kennis-, zorg- en behandelnetwerk stimuleren en op termijn verplicht stellen via toetsingscriteria:

- via een programmasubsidie beschikbaar stellen voor onderzoek wat aansluit bij de groep ziekten die vallen onder de centra en aansluiten bij de prioriteiten van patiënten. Niet alleen medisch onderzoek, maar ook kwaliteit-van-leven onderzoek, organisatie-van-zorgonderzoek of (zorg)uitkomstenonderzoek. Nationaal en internationaal (Europees);
- maatregelen voor het voorschrijven van weesgeneesmiddelen door de expertisecentra of daaraan gelieerde behandelaars;
- maatregelen tot vergoeding van weesgeneesmiddelen via deze centra en monitoren van de werking van weesgeneesmiddelen;
- maatregelen die drempels wegnemen voor samenwerking tussen specialisten en de verschillende echelons, met name ten aanzien van financiering van ketenzorg en shared care;
- vergoeden/subsidiëren van opzetten netwerkstructuur
- opzetten van landelijke uniforme codering en registratie voor alle expertisecentra en hun netwerken;
- faciliterende maatregelen (training, financiering) voor de participatie van patiënten(organisaties);
- Er is ook een belangrijke rol voor zorgverzekeraars om deze zorg te financieren en continuïteit te waarborgen, zoals het financieren van netwerkzorg en expertisecentra binnen een expertisenetwerken. Er zijn innovatieve manieren (van financiering) nodig om zorg rondom de patiënt met een zeldzame ziekte te organiseren.

---

<sup>13</sup> Voor het maatschappelijke domein is ieder(in) bereid om mee te denken

<sup>14</sup> Bijvoorbeeld via de HKZ normering, NIAZ/QMentum, ISO

<sup>15</sup> Een voorbeeld van interne toetsing door patiënten is expertise in kaart  
<https://www.expertisekaart.nl/uitleg-over-kenniskaarten/>



### 3.2 Coördinatie, vorming van netwerken

Coördinatie van zorg en het vormen van netwerken is een taak die vooral bij de expertisecentra zelf ligt. De overheid kan indien nodig hiervoor een aantal randvoorwaarden scheppen of belemmeringen wegnemen (zie 3.1). De expertisecentra dienen in samenwerking met de patiënten een primaire rol te vervullen, omdat zij de expertise hebben (en nieuwe kennis verzamelen) over de (groep) zeldzame ziekten waarvoor ze zijn aangewezen. Patiënten en hun familie hebben coördinatie van zorg bij de update van het NPZZ 2013 geprioriteerd als een van de belangrijkste actiepunten.

#### *Coördinatie van zorg*

Er is behoefte aan coördinatie van zorg en aan ondersteuning. Het voorbeeld van Annette Stekelenburg die op de VWS medewerkersdag sprak (zie introductie /samenvatting) illustreert dit. Er is behoefte aan een aanspreekpunt /coördinator ten aanzien van de afstemming van de zorg /hulpverlening rond de patiënt en zijn/haar familie. De expertisecentra dienen hierin nog een grote stap te zetten. Hiervoor is maatwerk per doelgroep nodig. Voor sommige aandoeningen komen mensen vaak in een centrum en is er soms een wachtlijst. Voor andere aandoeningen komen patiënten nauwelijks in het centrum. De netwerkvorming rond het expertisecentrum speelt hierin een belangrijke rol.

De zorg en hulpverlening vindt in veel gevallen (ook) dicht bij huis plaats (bijvoorbeeld bij de huisarts). EHealth biedt mogelijkheden voor verplaatsing van (een deel van) de zorg naar de regio (consultatie). Dit wordt wel omschreven als: 'de kennis reist, niet de patiënt'. Binnen het netwerk dient de kwaliteitsstandaard leidend zijn. Echter momenteel is slechts voor een beperkt aantal aandoeningen een standaard ontwikkeld.

#### **Knelpunten**

- Veel erkende expertisecentra hebben nog geen centraal contactpersoon of coördinator aangewezen (bijvoorbeeld regievoerend arts, coördinerend verpleegkundige, case manager, zorgcoördinator). Bovendien zijn de taken en verantwoordelijkheden in centra waar wel een coördinator is verschillend ingevuld. Deze contactpersonen/coördinatoren kunnen ook een belangrijke rol vervullen in het vormen en onderhouden van netwerken.
- De huidige bekostigingssystematiek (zoals DBC) kent een aantal belemmeringen voor het leveren van multidisciplinaire zorg (vanuit verschillende zorginstellingen en vanuit diverse wetten) aan een patiënt. Er is behoefte aan een echelon overstijgend budget en coördinator. Er is geen duidelijk beleid ten aanzien van bekostiging van *shared care*.
- De doorgeleiding van zorg voor kinderen naar de zorg voor volwassenen is nog onvoldoende geborgd.

#### **Aanbevelingen**

- Expertisecentra (nationaal) moeten hun ervaring delen over de organisatie van zorg en behandeling. Expertisecentra kunnen leren van andere netwerken voor chronische aandoeningen, bijvoorbeeld ParkinsonNet of oncologienetwerken.
- Er zijn nog zeer veel zeldzame ziekten waarvoor geen expertisecentrum is (aangewezen). Stimuleer de vorming van expertisecentra ook voor deze nog ongediagnosticeerde patiënten. Stimuleer in geval van zeer zeldzame aandoeningen aansluiting bij bestaande centra met expertise in vergelijkbare aandoeningen in Nederland of daarbuiten (ERN)
- Expertisecentra zouden gebruik kunnen maken van samenwerkingsafspraken/convenanten die al bestaan voor meer voorkomende aandoeningen of van zeldzame ziekten netwerken die dit reeds hebben opgesteld.
- Expertisecentra dienen binnen het netwerk kind- en volwassenzorg en transitie van kind- naar volwassenzorg te organiseren.

- Expertisecentra dienen te investeren in kennisdeling, met gebruikmaking van ICT en EHealth, *Shared Care* modellen.

### 3.3 Verbeteren Kwaliteit van zorg

Kwaliteit van zorg voor zeldzame ziekten dient te worden vastgelegd in een meerjarenplan van een expertisecentrum, dat is afgestemd met de raad van bestuur en patiëntenorganisaties. Dit plan dient de basis te vormen voor voortgangsgesprekken en toetsing. Verbetering van de kwaliteit van zorg dient breed te worden opgevat en te leiden tot verbetering van kwaliteit van leven.

De zorg rondom de patiënt vindt vaak dicht bij huis plaats, in afstemming met een expertisecentrum. Een expertisecentrum levert hoog gespecialiseerde complexe patiëntenzorg vanuit een multidisciplinair team, met name op het gebied van:

- diagnostiek
- zorg, behandeling en verzamelen en delen van nieuwe kennis (onderzoek, opleiding)

#### 3.3.1 Diagnostiek

Het ontbreken van een tijdige en accurate diagnose kan leiden tot het uitblijven van een tijdige (symptomatische) behandeling en daarmee tot onherstelbare fysieke of psychische schade. Bij erfelijke aandoeningen kan het uitblijven van een tijdige diagnose naast een onjuiste behandeling ook tot de geboorte van nog een kind met dezelfde aandoening in een familie leiden. Gespecialiseerde diagnostiek is bij uitstek een taak van expertisecentra in samenwerking met de klinisch-genetische centra.

#### Knelpunten

- Er is nog onvoldoende herkenning (pluis/niet pluis) van (erfelijke) zeldzame ziekten bij artsen, zowel in de 0<sup>e</sup> lijn (bijvoorbeeld de jeugdarts), 1<sup>e</sup> lijn (bijvoorbeeld de huisarts) en 2<sup>e</sup> lijn (specialisten in regionale ziekenhuizen). Veelal worden klachten niet herkend als passend bij een mogelijke zeldzame ziekte waarvoor verwijzing nodig is.
- Preconceptiezorg wordt op dit moment beperkt in Nederland aangeboden. Hoewel er wel een NHG standaard preconceptiezorg is, is er nog veel onbekendheid bij hulpverleners. Er wordt op diverse plekken dragerschapsonderzoek aangeboden, maar van deze mogelijkheden wordt nog maar nauwelijks gebruik gemaakt.

#### Aanbevelingen

- Herkenning van (erfelijke) zeldzame ziekten is niet voldoende geborgd in de basisopleiding van de geneeskunde (raamplan) en in de opleidingseisen van huisartsen en jeugdartsen. NFU en beroepsgroepen hebben hier een rol om dit te verbeteren.
- Expertisecentra en hun netwerken moeten goed vindbaar zijn, met name voor verwijzers (in regionale ziekenhuizen). Hier is tevens een belangrijke rol voor de Klinisch Genetische centra, wanneer het gaat om erfelijke of aangeboren zeldzame ziekten.

#### 3.3.2. (Na) Zorg, ondersteuning en behandeling

Het leveren van (gecoördineerde) zorg en behandeling vanuit een expertisecentrum (en het netwerk) levert nieuwe kennis op (via zorg en onderzoek) en is een basis voor het verzamelen van data over de groep patiënten.

Voor de meeste zeldzame ziekten is geen genezing mogelijk. Symptomatische behandeling en begeleiding en goede medische en psychosociale zorg kunnen de kwaliteit van leven wel verbeteren en de levensverwachting doen toenemen. Inzet van nieuwe behandelmethoden of toepassing van bestaande geneesmiddelen (bijvoorbeeld *off label*, apotheekbereiding van 'uit patent' geneesmiddelen) bieden ook mogelijkheden voor behandeling van zeldzame ziekten. Onderzoek hiernaar dient meer gefaciliteerd te worden.

Vanuit het expertisecentrum dient een kenniscyclus op gang te worden gebracht waarin ervaring met de groep patiënten ten aanzien van zorg en behandeling, leidt tot nieuwe kennisvragen, onderzoek en toepassing in de praktijk. In deze cyclus dient de inbreng van patiënten een structurele plek te krijgen (prioriteiten voor onderzoek of uitkomstmaten voor zorg en behandeling).

Behandeling is niet alleen medisch curatief, maar omvat meer, zoals counseling (naar aanleiding van genetisch onderzoek), paramedische behandeling (bijvoorbeeld fysiotherapie) of hulp bij school en werk, bijvoorbeeld bij mentale retardatie of autisme. Afhankelijk van de aandoening dient het palet van behandeling en zorg en ondersteuning bij te dragen aan de kwaliteit van leven van mensen met een zeldzame ziekte gecoördineerd vanuit het expertisecentrum/netwerk in nauwe samenwerking met de zorg dicht bij huis.

## Knelpunten

- In de verschillende aspecten van zorg, behandeling en onderzoek heeft het patiëntenperspectief nog geen structurele plek. Ervaringskennis dient een plek te krijgen en in verbinding te staan met professionele kennis.
- De focus van de overheid ligt veelal op de hoge kosten van de behandeling met een weesgeneesmiddel. Echter het kost niet alleen geld het levert mensen ook kwaliteit van leven op.<sup>16</sup> Bovendien heeft Nederland levert het Nederlands fundamenteel en translationeel medisch onderzoek een belangrijke bijdrage aan de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Er is discussie over de prijs van deze groep geneesmiddelen. Daar heeft het ministerie al op ingezet op prijsonderhandelingen met farmaceuten en samenwerking hierover met andere landen in Europa.
- Voor de ontwikkeling van geneesmiddelen wordt nog te weinig samengewerkt met patiënten. Daardoor ontbreekt het veelal aan relevante uitkomstmaten ten aanzien van de verbetering van kwaliteit van leven. Te weinig innovatieve manieren worden onderzocht om deze uitkomsten te meten.<sup>17</sup> Expertisecentra zouden een centrale rol kunnen vervullen in de (coördinatie van) onderzoek naar nieuwe behandelmethoden en ontwikkeling (wees) geneesmiddelen en relevante uitkomstmaten.
- Het gestructureerd verzamelen van hoogkwalitatieve gegevens die geschikt zijn voor het bepalen van variatie, natuurlijk beloop en behandelingseffecten is nog onvoldoende geborgd. Onafhankelijke registers moeten deel uitmaken van expertisecentra.
- Het stellen van prioriteiten voor onderzoek gebeurt nog onvoldoende met de doelgroep patiënten.<sup>18</sup>
- Er is voor veel zeldzame ziekten nog geen kwaliteitsstandaard of behandelrichtlijn. Veelal is hier binnen de wetenschappelijke vereniging geen geld en menskracht voor vrijgemaakt vanwege prioritering voor veel voorkomende aandoeningen. Medewerking van beroepsgroepen en zorgverzekeraars is nodig, maar dit gebeurt nog niet in de praktijk.

## Aanbevelingen

- Betrek het patiëntenperspectief en de ervaringskennis van mensen met zeldzame ziekten bij besluitvorming en bij het medisch en sociaal wetenschappelijk onderzoek. Zoals het bepalen van prioriteiten, gegevens over natuurlijk beloop, relevante uitkomstmaten, start- en stopcriteria, aspecten van kwaliteit van leven.

<sup>16</sup> Een aantal patiënten met dure geneesmiddelen voor hun zeldzame ziekte kwamen op dinsdag 14 februari 2017 aan het woord in het programma Zorg.nu van AvroTros

<sup>17</sup> Een veel gebuikte uitkomstmaat is de 6-min looptest die voor veel zeldzame aandoeningen geen goede uitkomstmaat is gebleken, bijvoorbeeld bij onderzoek naar behandeling van diverse spierziekten.

<sup>18</sup> Een voorbeeld hiervan is gezondheidsraad advies Medische producten.  
<https://www.gezondheidsraad.nl/nl/taak-werkwijze/werkterrein/innovatie-en-kennisinfrastructuur/medische-producten-nieuw-en-nodig-een>

- Verzamel nieuwe kennis over de impact van een zeldzame ziekte, nieuwe diagnostische methoden, nieuwe behandelmogelijkheden, psychosociale begeleiding, of mogelijkheden voor preventie. En denk na over een goede verspreiding in het netwerk en daarbuiten.
- Maak een uniforme landelijke basisregistratie van mensen met een zeldzame ziekte, bij voorkeur gekoppeld aan DHD. Voorbeelden hiervan zijn te vinden bij spierziekten en bijnieraandoeningen. Zorg voor duurzame financiering van hoogkwalitatieve en onafhankelijke registers (met onderzoek data, bijvoorbeeld over werking behandeling) gekoppeld aan expertisecentra.<sup>19</sup>
- De samenstelling en het kennisniveau van de teams in de expertisecentra dienen aan te sluiten bij datgene waar behoefte aan is en aan wat in de richtlijn en kwaliteitsstandaarden is beschreven. Denk ook aan disciplines zoals arts verstandelijk gehandicapten, psycholoog en maatschappelijk werk, WMO consultants of keuringsarts.
- De beste zorg en behandeling dient te worden vastgelegd in nieuwe of geactualiseerde standaarden en richtlijnen. Voor de ontwikkeling en het actueel houden van kwaliteitsstandaarden en richtlijnen dienen de wetenschappelijke verenigingen menskracht en financiering te organiseren. Te beginnen bij de zeldzame ziekten waarvoor centra zijn aangewezen. De ontwikkeling van standaarden voor die zeldzame ziekten zou als extra stok achter de deur kunnen worden opgenomen op de meerjarenagenda van het Zorginstituut. Voor zeer zeldzame ziekten kan worden aangesloten bij generieke modules voor (zeldzame) ziekten waarvoor al wel een standaard is ontwikkeld. Internationale standaarden kunnen worden overgenomen/hergebruikt, waarbij ook de netwerken in Europa worden benut (ERN).
- Zorgverzekeraars hebben hier ook een rol, ten aanzien van het inkopen van duurzame zorg en daarbij gebruik te maken van de erkende centra en hun netwerk.

---

<sup>19</sup> Zie bijvoorbeeld: Post-authorisation assessment of orphan drugs. Hollak CE, Biegstraaten M, Levi M, Hagendijk R. Lancet. 2015 Nov 14;386(10007):1940-1).

## Tot slot

De problematiek van mensen met een zeldzame ziekte is veelal complex en veelomvattend. Een zeldzame ziekte heeft een grote impact op het dagelijks leven en het betreft een aanzienlijk grote groep mensen. De aanwijzing van expertisecentra die als een 'spin in het web' kunnen gaan fungeren in een netwerk rond de patiënt en zijn/haar omgeving is een belangrijke stap. Echter de netwerkvorming en de randvoorwaarden waaraan de expertisecentra dienen te voldoen zijn nog niet volledig gerealiseerd. Daarnaast zijn er nog vele andere knelpunten. Dat er een langere adem nodig is blijkt ook uit de verschillende groepen (stuurgroep weesgeneesmiddelen, klankbordgroep nationaal plan, afstemmingsoverleg zeldzame ziekten) die de aandacht voor zeldzame ziekten al decennialang "levend hebben gehouden"

Voor continuïteit van de follow-up van de in dit slotadvies geformuleerde aanbevelingen zou VWS kunnen overwegen een afstemmingsoverleg 2.0 in te stellen, met deelname van alle majeure veldpartijen op bestuurs/directieniveau. Taken van dit overleg zouden kunnen zijn aanjager, evaluatie, monitor en adviseur aan VWS. Nederland scoort zeer goed op zeldzame ziekten onderzoek en dit staat in sterke verbinding met de erkende expertisecentra. Om dat te behouden en uit te bouwen is duurzaam beleid en een langetermijnvisie en -investering noodzakelijk, gekoppeld aan het beleid rond de expertisecentra.

ZonMw stimuleert gezondheids-  
onderzoek en zorginnovatie

Laan van Nieuw Oost-Indië 334  
2593 CE Den Haag  
Postbus 93245  
2509 AE Den Haag  
Telefoon 070 349 51 11  
Fax 070 349 51 00  
info@zonmw.nl  
www.zonmw.nl