

Bijlage Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten



Bijlage

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 huizer@zonmw.nl of telefoon 070-3495257

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
 info@zonmw.nl

Inhoud

1	Inleiding.....	7
1.1	Zeldzame Ziekten	7
1.2.	Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten	7
1.1.1	Overzicht stand van zaken Aanbevelingen NPZZ 2013.....	8
2.	Goede voorbeelden	8
2.1	Diagnostiek	8
2.1.1.	Preconceptie zorg	8
2.1.2.	NGS	8
2.1.3	Genetische aandoeningen.....	9
2.2.	Informatievoorziening	9
2.2.1	Informatie voor patiënten en familie	9
2.3.	Vroegsignalering	9
2.4.	Registratie van zeldzame ziekten.....	10
3.	Expertisecentra voor zeldzame ziekten.....	10
3.1.	Randvoorwaarden voor de toekomst.....	10
3.2.	Monitoren van expertise centra	11
3.3.	Zorgstandaarden	12
	Zorgstandaarden VSOP	12
	Samen Beslissen VSOP	12
4.	Witte vlekken	12

Bijlagen

BIJLAGE A	Overzicht stand van zaken aanbevelingen uit NPZZ 2013.....	15
Bijlage B	Expertisecentra spierziekten.....	38
Bijlage C	Witte vlekken sociale domein.....	40

1 Inleiding

In dit document treft u achtergrond informatie aan bij het Slotadvies van het Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten. Deze informatie is gebruikt om het slotadvies op te stellen. De informatie is verzameld over een aantal relevante activiteiten/initiatieven die ondersteunend kunnen zijn voor het slotadvies en voor ontwikkelen van beleid en onderbouwing van te nemen maatregelen voor expertise-netwerken en anderen aanbevelingen.

Het slotadvies van het Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten is opgesteld in opdracht van het ministerie van VWS. Het slotadvies voorziet in een update van de stand van zaken van het NPZZ. Daarnaast biedt het een blik op de toekomstig beleid ten aanzien van beleid op het terrein van zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen Het slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten is aangeboden aan het ministerie van VWS op 28 februari 2017, de Zeldzame Ziekten Dag.¹

1.1 Zeldzame Ziekten

Zeldzame ziekten zijn vaak complex, levensbedreigend of chronisch invaliderend. En gaan vaak gepaard met een verstandelijke of lichamelijke beperking en/of psychische aandoening. Van de Nederlandse bevolking heeft 6-8% een zeldzame ziekte of iemand in de familie met een zeldzame ziekte. De meeste zeldzame ziekten zijn genetisch bepaald. De kans op het krijgen van een zeldzame ziekte is gemiddeld 1:17 (bron RIVM). Het treft dus een groot deel van de samenleving, meer dan 1 miljoen mensen. Een groep die wellicht groter is dan nu bekend. Vandaag de dag zijn er al zeventuizend verschillende zeldzame ziekten ontdekt en beschreven, maar nog steeds worden er nieuwe ziekten ontdekt. Vanwege de zeldzaamheid zijn patiënten met dezelfde ziekte, maar ook de experts, verspreid over de hele wereld. Europese samenwerking is noodzakelijk. Er is grote diversiteit binnen de groep zeldzame ziekten die zowel kinderen als volwassenen treft. Vanwege het feit dat de ziekte weinig voorkomt is veel onbekend. Vaak wordt daarom geen tijdige diagnose gesteld en is er geen doorverwijzing naar een expert en geen 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. Voor slechts een zeer beperkt aantal ziekten is er een weesgeneesmiddel ontwikkeld, soms effectief. Echter aantoonbare effecten op de kwaliteit van leven zijn vaak moeilijk te meten.

1.2. Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten

Uitgangspunt voor het afstemmingsoverleg was het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) uit 2013. Op 10 oktober 2013 is dit NPZZ aangeboden aan de minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. In dit plan uit 2013 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 het voorjaar van 2015 een afstemmingsoverleg in het leven geroepen met als opdracht het samenstellen van rapportage over de stand van zaken inclusief slotadvies aan de minister van VWS.

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 trekker zijn aangemerkt bij de aanbevelingen in het NPZZ 2013. Daarnaast is het afstemmingsoverleg geadviseerd door patiënten via achterbanraadplegingen van VSOP en leder(in). Door het

¹ www.zeldzameziektendag.nl

afstemmingsoverleg is in kaart gebracht welke aanbevelingen uit het NPZZ zijn afgerond. Daarnaast zijn witte vlekken in kaart gebracht, net als andere bijlagen.

1.1.1 Overzicht stand van zaken Aanbevelingen NPZZ 2013

Door het afstemmingsoverleg voor het nationaal plan, is gestart met het in kaart brengen van de status van de aanbevelingen uit het NPZZ versie oktober 2013. Dit was de basis voor het uiteindelijke slotadvies aan de minister. In de **Bijlage A** vindt u de tabel. Er is gewerkt met kleuren: In de 1e kolom de kleur, vervolgens het oorspronkelijke nummer van de aanbeveling uit het NPZZ 2013 en de destijds geformuleerde aanbeveling, het aanspreekpunt (uit het NPZZ, eventueel geactualiseerd), in de laatste kolommen wordt een update gegeven over de stand van zaken.

Rood: heeft prioriteit, actie nodig, Witte vlekken (de ontbrekende thema's en onderwerpen in NPZZ van oktober 2013), genummerd met W1 –W9, Oranje: loopt, voortgang monitoren, Groen: loopt, is afgehandeld. Groen geldt ook voor de aanbevelingen die op dit moment geen actie nodig hebben of sterke overlap hebben met een van de andere aanbevelingen en is daaraan toegevoegd. Tevens zijn aanbevelingen die zijn geprioriteerd vanuit de patiënten (bijeenkomst 1 oktober 2015) gemarkeerd met een ster (*) en daarbij het nummer van de prioriteit (1 t/m 19) en zijn de aanbevelingen uit deze consultatie toegevoegd aan de tabel.

2. Goede voorbeelden

Bij het secretariaat van afstemmingsoverleg zijn diverse voorbeelden aangeleverd. Enerzijds om het afstemmingsoverleg te informeren over lopende initiatieven. Anderzijds om knelpunten of randvoorwaarden onder de aandacht te brengen. In dit hoofdstuk 2 vindt u een opsomming.

2.1 Diagnostiek

Ten aanzien van de diagnostiek van zeldzame ziekten zijn een aantal voorbeelden aangeleverd, die hieronder staan weergegeven.

2.1.1. Preconceptie zorg

Preconceptiezorg wordt op dit moment beperkt in Nederland aangeboden en van de mogelijkheid wordt nog maar nauwelijks gebruik gemaakt. Zwangerwijzer (Erfocentrum, Erasmus MC) is een interactief voorlichtingsinstrument over gezond zwanger worden dat door ruim 30.000 vrouwen jaarlijks ingevuld. Het instrument is opgenomen in de NHG standaard preconceptiezorg. Deze vrouwen (en mannen) zijn veelal niet in de zorg. Binnen de zorg is zwangerwijzer een geaccepteerd voorlichtingsinstrument, opgenomen in de NHG zorgstandaard. Zwangerwijzer is de laatste jaren vernieuwd. Er is een begin gemaakt met het vriendelijker maken voor vrouwen met lage leesvaardigheden. Er wordt, in aansluiting op de NHG standaard, een multidisciplinaire zorgstandaard preconceptiezorg (PIL) gemaakt. Wenselijk is om via een patiënterversie, die geïntegreerd wordt in Zwangerwijzer de standaard te verspreiden en preconceptiezorg bekender te maken.

In de afgelopen jaren zijn diverse dragerschapstesten ontwikkeld, die zowel in de zorg als in de commercie worden aangeboden. Dit aanbod is echter, zowel bij zorgverleners, als bij mensen met een kinderwens onbekend. Om de bekendheid van preconceptieel erfelijkheidsonderzoek te vergroten hebben VuMC, AMC, UMCG, VKGN en Erfocentrum de website benikdrager.nl ontwikkeld.

2.1.2. NGS

Door de toepassing van Next Generation Sequencing zijn er steeds meer diagnoses van nieuwe, zeer zeldzame aandoeningen. Aandoeningen waarvan het verloop onbekend is, mede door het beperkte aantal beschreven patiënten. De ouders van die patiënten, maar ook hun artsen, hebben grote behoefte aan begrijpelijke informatie over hoe het kind zich zal ontwikkelen en over de zorg die geboden moet worden. Voor ouders met zeldzame chromosomale aandoeningen hebben Erfocentrum, VKGN, Unique (UK), Ieder(in) en de AVN in de afgelopen jaren materiaal ontwikkeld op basis van medisch informatie en ervaringen van ouders. Hiermee zijn ouders en hun behandelaars enorm geholpen doordat ze nu beter weten hoe de ziekte kan gaan verlopen.

2.1.3 Genetische aandoeningen

Een huisarts, die in een familie reeds drie gevallen van darmkanker binnen een familie kende, wist niet dat dit een indicatie voor doorverwijzing naar de klinisch genetica. Veel mogelijke dragers van hemoglobinepathie (waarvan een kind uit de hielprik als drager is geïdentificeerd) worden niet doorverwezen, ook als ze daar om vragen. Er is sprake van diagnostische vertraging in Nederland. Een deel van die vertraging kan verkleind worden door een grotere alertheid van eerste lijn, en betere kennis in de tweede lijn. Er wordt door diverse partijen (VSOP, VuMC, NHG, AJN, NVK, NSPOH, FOP, Neurofibromatose patiëntenvereniging) gewerkt aan ontwikkeling van online informatie en nascholing voor huisartsen, jeugdartsen en kinderartsen. Tevens wordt gewerkt aan nascholingsmateriaal over zeldzame varianten van diabetes (Diabetes Fonds, VuMC, LUMC, Erfocentrum). Via de website huisartsengenetica.nl (NHG, Erfocentrum) hebben huisartsen een naslagwerk over genetica. De website wordt veel geraadpleegd, en het bereik groeit nog steeds.

2.2. Informatievoorziening

Diverse patiënten en cliëntenorganisaties, VSOP en Erfocentrum hebben informatie over diverse aspecten van het leven met een zeldzame ziekte uitgebreid en verbeterd, zowel voor patiënten als ook voor professionals.

2.2.1 Informatie voor patiënten en familie

Via www.erfelijkheid.nl heeft Erfocentrum in samenwerking met VKGN, NFU, VSOP en andere patiëntenverenigingen informatie materiaal ontwikkeld en onderhouden over zo'n 400 zeldzame erfelijke aandoeningen. Naast dit ziekte specifieke materiaal is informatiemateriaal ontwikkeld over overstijgende thema's voor zeldzame aandoeningen, zoals familie-informereren, verzekeren, erfelijke aandoeningen en kindervens en dragerschap. Daarnaast levert erfelijkheid.nl dagelijks content aan zichtopzeldzaam.nl en wordt content ontwikkeld voor thuisarts.nl en andere sites voor professionals, publiek en patiënten.

Kennis over erfelijke zeldzame aandoeningen wordt onvoldoende gedeeld binnen families. Patiënten geven aan dat zij problemen ervaren bij het informeren, en niet weten hoe dit te doen. Hierdoor worden kansen voor vroegere diagnose gemist. Voor diverse aandoeningen (erfelijke kanker, Duchenne, CF, stofwisselingsziekten, Ehlers Danlos) en doelgroepen is materiaal ontwikkeld dat moet leiden tot het beter delen van die kennis. Voor Familiaire Hypercholesterolemie, bij uitstek een ziekte waar preventieve handelingsopties leiden tot langer gezond leven, is de actieve opsporing gestopt op het moment dat de minder dan de helft van de patiënten is gediagnosticeerd. In de afgelopen jaren is een begin gemaakt met de ontwikkeling van informatiemateriaal voor zeldzame varianten van veel voorkomende aandoeningen (diabetes, hart, nier, kanker)

Er zijn twee brochures ontwikkeld in het project met als titel: 'Diagnostisch traject en ondersteuning eerste fase bij (vermoeden van een) ontwikkelingsachterstand' Deze informatie kan bijdragen aan het verbeteren van de diagnostiek van kinderen met een zeldzaam syndroom of aangeboren afwijking.

2.3. Vroegsignalering

Met IBM Watson loopt momenteel in Duitsland een pilot om deze technologie in te zetten om dokters te helpen om zeldzame ziekten te diagnosticeren. Deze methode zou verder kunnen worden ontwikkeld om delay in het stellen van de diagnose te verkorten, bijvoorbeeld in de eerste lijn. Twee belangrijke ontwikkelingen kunnen de huisarts helpen om eerder de juiste diagnose te kunnen stellen A: door gebruik te maken van de verzamelde kennis op website "huisartsengenetica.nl" en B: door het gebruik te maken van klinisch beslistkundig ondersteuningssysteem (het expertsysteem) gevuld met kennis uit de expertisecentra.

Randvoorwaarden

1: Een generiek model (kennissysteem) is reeds ontwikkeld. De koppeling van het kennissysteem met een huisartsinformatiesysteem is beschikbaar. 2. Kennis gebundeld op de website huisartsengenetica.nl is beschikbaar. 3. Algoritmes voor betreffende aandoeningen zijn deels ontwikkeld en moeten verder ontwikkeld worden om toegepast te kunnen worden in de huisartsenpraktijk. Dit is nog niet ontwikkeld.

Vroegsignalering Innovatiefonds

Dit project wil een bijdrage leveren aan de verkorting van de periode vóór het vaststellen van de diagnose van een zeldzame aandoening. Het richt zich op kinderen in de leeftijd van 0-19 jaar. Bij dit project zijn alle relevante spelers in de medische keten betrokken; patiënten, ouders van patiënten, huisartsen, jeugdartsen, kinderartsen, en andere relevante specialismen zoals de klinisch genetica, zodat gerealiseerde verandering en kennis en awareness behouden blijven. Er is een palet aan oorzaken die ervoor zorgt dat zeldzame aandoeningen laat gediagnosticeerd worden. Dat houdt in dat er ook niet één oplossing is voor het probleem. Het bevorderen van vroegere signalering vergt een gedifferentieerde aanpak, gericht op de verschillende actoren in de zorgketen. Alléén een gezamenlijke aanpak van al die problemen kan voor een maximaal resultaat zorgen. De activiteiten zijn ondergebracht in vijf werkpakketten. Elk werkpakket richt zich op een andere doelgroep in de keten.

2.4. Registratie van zeldzame ziekten

Nationale Spierziekte-patiëntendatabase

Spierziekten Nederland en Prinses Beatrix Spierfonds werkt in samenwerking met Dutch Hospital Data (DHD) aan een landelijke spierziekten registratie. In de database wordt gebruik gemaakt van de DHD, Nictiz en de diagnose thesaurus (bevat 200 spierziekten) dit is belangrijk voor de continuïteit en integratie met bestaande ziekenhuis EPD's. De spierziekten patiëntendatabase kan als template worden gebruikt voor de registratie van andere zeldzame ziekten. Een landelijke patiëntendatabase die de basale patientengegevensset- inclusief een specifieke diagnose- bevat is essentieel om wetenschappelijk onderzoek te faciliteren

Deze opzet geeft geen extra registratielast voor artsen, omdat de gegevens al in EPD geregistreerd worden. Voor de Bijnierziekten loopt een vergelijkbaar traject, de thesaurus voor deze groep aandoeningen is gereed voor gebruik.

3. Expertisecentra voor zeldzame ziekten

3.1. Randvoorwaarden voor de toekomst

Ieder(in)

De inbreng is tot stand gekomen met behulp van input uit de Taskforce Zeldzame Ziekten van Ieder(in).

1) De sterke focus op expertisecentra in het conceptadvies van ZonMW aan de Minister getuigt van stevige nadruk op het medisch model. Wij zien liever een brede visie waarin het medische model met het sociale model wordt verbonden.

2) Voor wat betreft het functioneren van expertisecentra zijn er drie zaken belangrijk:

- Betrek mensen met een zeldzame ziekte en hun representatieve organisaties bij alle beleid en besluiten van deze expertisecentra (artikel 4 VN-verdrag).
- Alle beleid van deze centra zou gericht moeten zijn het versterken van de zeggenschap en het zelfmanagement van mensen met een zeldzame ziekte en hun organisaties, en zou bovendien de collectieve ervaringskennis van deze mensen als uitgangspunt en leidraad moeten nemen. Professionals en staf zijn dienend aan dit doel.

Goed voorbeeld: het expertisecentrum van het AMC, dat zich richt op Pitt-Hopkins, Rubinstein-Taybi, Marshall Smith, Cornelia de Lange, etc. kiest voor kennisontwikkeling in samenwerking met patiënten. Laat andere expertisecentra hiervan leren.

- Focus op een goede kwaliteit van communicatie met mensen met een zeldzame ziekte. Ook hier dienen de wensen en behoeften van patiënten leidend te zijn, uiteraard binnen de redelijke mogelijkheden van de centra.

Voorbeeld: expertisecentra gaan ervan uit dat patiënten het prettig vinden als er zoveel mogelijk afspraken op een dag worden gepland. Dat kan voor sommigen (bijvoorbeeld met lange reistijd) prettig zijn, maar voor anderen (bijvoorbeeld met beperkte energie) weer niet.

Spierziekten Nederland

Een eerste inventarisatie van wat is nodig om als expertisecentrum voor spierziekten optimaal te functioneren in de toekomst? Er heeft een eerste inventarisatie heeft eind 2016 plaatsgevonden door Spierziekten Nederland (in overleg met enkele neurologen).

De expertisecentra voor spierziekten werken samen met Spierziekten Nederland binnen het project 'medisch specialistische zorg naar een hoger plan'. Dit project heeft als doel de zorg van de expertcentra waar nodig te verbeteren en te optimaliseren vanuit het perspectief van de patiënt. Binnen dit project wordt zowel per centrum als centrum overstijgend bekeken welke aandachtspunten/verbeterpunten er zijn. Daarnaast wordt geïnventariseerd wat nodig is om als expertisecentra optimaal te blijven functioneren in de toekomst.

De inventarisatie betreft specifiek de expertisecentra voor spierziekten. Er zijn momenteel expertisecentra voor 40 (clusters van) spierziekten. Het merendeel van deze centra zijn verbonden aan 6 multi-specialistische teams in 6 UMC's. De centra zijn verenigd in het Spierziekten Centrum Nederland (SCN). Dit samenwerkingsverband beschikt hierdoor over specifieke expertise voor zo'n 100.000 mensen die lijden aan één van de meer dan 600, voornamelijk zeldzame, spierziekten.
Zie **Bijlage B**

Landelijk expertisenetwerk Neurofibromatose type 1

Er is een netwerk met een (1) expertisecentrum en vier behandelcentra. De verschillende centra hebben hiervoor een samenwerkingsovereenkomst opgesteld. Er zijn echter nog wel vragen over hoe de verdere samenwerking vorm kan krijgen. Er is (vanuit juristen) nog geen overeenstemming over de overeenkomst. Men zou hier graag een bijeenkomst (ook met andere zeldzame ziekten expertisecentra) over willen beleggen om overeenstemming te bereiken samen met de NFU. En vragen over kostenverdeling tussen centra, veilige data-uitwisseling (overleg over patiënten) en juridische aspecten zijn ook nog niet belegd.

3.2. Monitoren van expertise centra

Expertise in kaart

Hoe werkt het? In een evaluatie middels een enquête onder patiënten en behandelaars geven patiënten hun ervaringen en behoeften aan op het gebied van zorg. Een patiënten panel gaat vervolgens bij dit centrum op bezoek om de organisatie van de zorg in kaart te brengen. Deze informatie wordt samengevat in een zogenaamde kenniskaart. Voor dertig expertisecentra voor zeldzame aandoeningen is de zorg in kaart gebracht. 'Expertise in kaart' is om via kenniskaarten inzicht te geven in de organisatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen. Patiënten en zorgverleners zijn enthousiast over de kenniskaarten. In het proces krijgen patiënten niet alleen een stem in de kenniskaart, maar ook in de zorg. Het samen ontwikkelen van een kenniskaart is een mooi voorbeeld van samenwerking waarbij de patiënt als partner aan tafel zit met specialisten. Een inspirerend, dynamisch en leerzaam proces.

HKZ normering

In 2015 heeft de Gezondheidsraad zich positief uitgelaten over HKZ-certificatie van hemofiliebehandelcentra en hiv-behandelcentra. Zij stelt dat het van belang is dat de behandeling van patiënten met hemofilie en hiv geconcentreerd blijft in gespecialiseerde centra die zijn gecertificeerd op kwaliteit. Daarnaast stelt de raad dat andere soorten zorg (hemofilie is een zeldzame ziekte) een dergelijk certificatiesysteem kunnen inzetten om kwalitatief goede zorg te garanderen. Voorheen was de kwaliteit van hiv- en hemofiliezorg gewaarborgd via de Wet op bijzondere medische verrichtingen (Wbmv). Met de uitstroom uit de Wbmv zijn beide vormen van zorg opgenomen in het vrije segment. Dit betekent dat zorgverzekeraars zelf mogen bepalen waar ze de zorg inkopen met het risico dat betaalbaarheid van zorg het wint van de kwaliteit. De Gezondheidsraad stelt dat de HKZ-kwaliteitssystemen zonder twijfel complete, internationaal gedragen normen neerleggen waaraan behandelcentra dienen te voldoen om kwalitatief goede zorg te bieden. Zij pleit tevens bij de minister voor aanvullende regelgeving die garandeert dat zorgverzekeraars de zorginkoop beperken tot gecertificeerde centra. HKZ normering zou als model kunnen worden gebruikt voor andere zeldzame aandoeningen.

3.3. Zorgstandaarden

Zorgstandaarden voor stofwisselingsziekten

VKS heeft subsidie van het Zorginstituut Nederland gekregen om de komende twee jaar nieuwe zorgpaden voor stofwisselingsziekten te gaan maken en de bestaande zorgpaden te updaten! Deze subsidie is verstrekt vanuit de subsidieregeling 'Transparantie over de kwaliteit van zorg'. Het doel is de 20 bestaande zorgpaden te updaten en 25 nieuwe zorgpaden te maken. De zorgpaden geven een beschrijving van de benodigde zorg voor patiënten (in een patiënten versie) en zorgverleners. Start 2017

Zorgstandaarden VSOP

Dit project is afgerond en was een samenwerking tussen de VSOP en de volgende twaalf organisaties:

- ADCA-vereniging Nederland (AVN)
- Stichting DES centrum
- Dwarslaesie Organisatie Nederland (DwiOrgNI)
- Landelijk Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en aangezichtsafwijkingen (LaPosa)
- Stichting Marshall Smith Syndroom Research Foundation
- Nederlandse Hypofyse Stichting
- Neurofibromatose Vereniging Nederland
- Nierpatiënten Vereniging Nederland
- Spierziekten Nederland
- Stichting Noonan Syndroom
- Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten
- Vereniging Ziekte van Hirschprung

De VSOP werkt samen met bovengenoemde patiëntenorganisaties aan totaal twaalf zorgstandaarden (ADCA/ATAXIE, dwarslaesie, craniofaciale aandoeningen, Marshall Smith syndroom, hypofyse-aandoeningen, neurofibromatose 1 en 2, nefrotisch syndroom, Noonan syndroom, mitochondriële aandoeningen, myotone dystrofie en de ziekte van Hirschsprung) en een set kwaliteitscriteria (DES).

Looptijd 1 januari 2011 tot 31 december 2014

Subsidieverstrekker CIBG / Fonds PGO

www.zorgstandaarden.net

en <http://www.vsop.nl/nl/wat-doen-wij/projecten/g-zorgstandaarden-de-patient-centraal/>

Samen Beslissen VSOP

'Samen beslissen' is helaas nog niet goed mogelijk door ontbrekende integrale zorgnetwerken - en indien wel aanwezig met suboptimale coördinatie en transparantie - als door ontbrekend zicht op individuele behandelingsopties. Dit project, gefinancierd door het Zorginstituut Nederland, maakt 'samen beslissen' op beide niveaus ook voor zeldzame aandoeningen mogelijk door generieke producten te ontwikkelen die vervolgens toepasbaar zijn voor specifieke zorgnetwerken, aandoeningen en behandelingen. Het project start in 2017

4. Witte vlekken

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.

Zie bijlage C

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.

BIJLAGE A Overzicht stand van zaken aanbevelingen uit NPZZ 2013

I. Aanbevelingen prioriteit, actie nodig (Rood)

2. Onbekendheid met zeldzame ziekten (Hoofdstuk 2 in NPZZ)

	Aanbevelingen Onbekendheid met zeldzame ziekten	1e aanspreekpunt/ove rige partij(en)	Opmerkingen stand van zaken
2.3. 1 (*8)	Stimuleer het vergroten van de algemene bekendheid van 'het fenomeen' zeldzame ziekte bij zorg- en hulpverleners, zorgverzekeraars, (koepels van) patiëntenorganisati es, beleidsmakers bij overheid en gemeenten en het algemeen publiek.	VSOP in samenwerking met lederin, NPCF en Zeldzame Ziekten Fonds (CG raad, deze organisatie is overgegaan in lederin)	Naast de genoemde partijen zijn andere partijen relevant, bijvoorbeeld gemeenteambtenaren, paramedici en overige zorgverleners (regionaal) buiten ziekenhuizen. Gerichte informatie voor specifieke doelgroepen kunnen patiënten zelf oppakken. Maar bijvoorbeeld een algemene publiekscampagne voor het publiek zou een taak kunnen zijn van overheid (of om het ergens te beleggen). Over het nut van een publiekscampagne over zeldzame ziekten algemeen zijn de meningen verdeeld. Omdat de groep divers is. Acute zorg is een aandachtspunt. Informatiebehoefte bij patiënten tbv 1 ^e hulp. voorbeeld: http://www.bijniernet.nl/nood- en-spoed/ Informatie over 300 zeldzame aandoeningen is opgenomen op www.erfelijkheid.nl . Deze informatie is ook beschikbaar op www.zichtopzeldzaam.nl en www.huisartsengenetica.nl Prioriteit patiënten (8)
2.3. 2 (*7)	Vergroot de alertheid op zeldzame ziekten bij basisartsen, artsen in opleiding tot specialist, huisartsen en	Raamplan opleidingen artsen (NFU) in samenwerking met NVZ en huisartsen en JGZ	November 2016 is er een NHG congres van Alledaagse ziekten naar Zeldzame Ziekten Erfocentrum en NHG ontwikkelen informatie over zeldzame ziekten voor www.thuisarts.nl

	<p>jeugdartsen, in de opleiding en nascholing van (medisch) specialisten (en andere zorgverleners).</p> <p>Expliciteer het onderwijs over zeldzame ziekten in het geneeskundecurriculum (Raamplan), bij de specialisten in opleiding en bij de nascholing van specialisten (actieplan NFU en NVZ).</p> <p>Alertheid verhogen heeft als een van de belangrijkste doelen om de diagnostiek van zeldzame aandoeningen te versnellen/verbeteren.</p>		<p>Er wordt een E module voor nascholing voor kinderartsen en jeugdartsen ontwikkeld (afronding 2017)</p> <p>Actiepunten:</p> <p>Inzetten op nieuw raamplan Zie raamplan 2009: http://www.nfu.nl/img/pdf/Raamplan_Artsopleiding_2009.pdf</p> <p>Actiepunt NFU: de informatie over expertisecentra moet geschikt worden gemaakt voor 0^e en 1^e lijn (3.3.1 diagnostiek)</p> <p>FBG heeft een signalement uitgebracht over vroegere diagnose. Dit is aangeboden aan de minister, VNG, NHG en decanen Geneeskunde.</p> <p>In opdracht van SBOH voert ZonMw het programma Huisartsgeneeskunde en Ouderengeneeskunde uit, waarin ook een onderdeel onderwijs.</p> <p>Platform Kwaliteitsverbetering Eerstelijnszorg (opgericht mei 2014 initiatief van de VSOP)</p> <p>Bij en nascholing: https://www.academiemedischspecialisten.nl/ http://www.medschool.nl/ https://www.boerhaavenascholing.nl http://www.knmg.nl/Opleiding-en-herregistratie/GAIA-accreditatie/Accreditatieregelgeving/Algemene-nascholing.htm http://www.nurseacademy.nl/ http://ajnjeugdartsen.nl/de-jeugdarts/e-learning_zelfstudie/ http://www.hetwkz.nl/nl/Opleidingen/Nascholing</p>
--	--	--	---

3. Informatie en communicatie (Hoofdstuk 3 in NPZZ)

	Aanbevelingen Informatievoorziening en communicatie	1e aanspreekpunt /overige partij(en)	Opmerkingen stand van zaken
3.3.1 (*14)	<p>Verbetering van differentiële diagnostiek van zeldzame ziekten door:</p> <p>a) Inzet ICT: e-learning en andere ICT applicaties; (=witte vlek)</p> <p>b) Inzet e-mail en videoconsult vanuit expertisecentrum; (witte vlek)</p> <p>c) Verbetering zichtbaarheid van zeldzame ziekten (algemeen) en informatie over expertisecentra. (= deels afgehandeld)</p>	<p>Zorgverzekeraars als het gaat om bekostiging. Eerst in kaart brengen wat nodig is en dan pas wat er niet vergoed wordt</p>	<p>Onderdeel a en b is witte vlek. Probleem lijkt te zijn dat deze vorm van zorg en consult niet vergoed kan worden en dit bevordert tevens de samenwerking niet (shared care).</p> <p>Knelpunt: DBC kan maar op een plek "openstaan" dit bevordert samenwerking tussen expertisecentrum en regionale zorg niet (http://www.ncza.nl/)</p> <p>Onderdeel c, daar is informatie over (maar moet wel nog geschikt worden gemaakt voor verschillende doelgroepen)</p> <p>Prioriteit patiënten (14)</p> <p>Bij ZonMw is een programma dat zich richt op implementatie van e health. Waarvan 3 projecten die zich richten op zeldzame ziekten (afronding 2016)</p> <p>Ook relevant projecten Innovatiefonds over diagnostiek</p> <p>E health monitor 2015: https://www.nictiz.nl/SiteCollectionDocuments/Rapporten/eHealth%20monitor%202015.pdf (hoofdstuk 10 gaat over elektronische communicatie tussen zorgverleners, gaat vooral over de technische mogelijkheden/gebruik)</p>

	3.3.2 (*12)	<p>Kennis over verschijnselen van zeldzame ziekten en het instrumentarium voor het van zeldzame ziekten moet verbeteren in de eerste en tweede lijn.</p> <p>Moet zijn: instrumenten om te verwijzen naar de juiste plek (waar expertise aanwezig is)</p>	<p>NHG en AJN (en NCJ) in samenwerking andere wetenschappelijke verenigingen.</p>	<p>NHG en AJN hebben zitting in het afstemmingsoverleg</p> <p>FBG advies over deze aanbeveling</p> <p>E Learning nascholing jeugdartsen en kinderartsen over zeldzame aandoeningen en aangeboren aandoeningen (2017)</p> <p>Van A-Z huisartsencongres (2016)</p> <p>Prioriteit patiënten (12)</p>
--	----------------	--	--	---

4. Zorg en beschikbaarheid van behandeling (Hoofdstuk 4 in NPZZ)

Algemene opmerking

De aanbevelingen over diagnostiek (4.3.1.1. t/m 4.3.1.2) zijn ondergebracht bij andere aanbevelingen. De aanbevelingen over organisatie van zorg (4.3.2.1 t/m 4.3.2.11) staan gedeeltelijk nog "op rood", daar waar de ketenzorg en zorg coördinatie betreft. De aanbevelingen over beschikbaarheid van behandeling (4.3.3.1 t/m 4.3.3.6) staan veelal nog "op rood", of zijn gedeeltelijk toegevoegd aan de aanbevelingen over onderzoek.

		Aanbevelingen Organisatie van de Zorg	1e aanspreekpunt /overige partij(en)	
	4.3.2.4 (*1)	<p>In expertisecentra wordt gewerkt met multidisciplinaire teams voor kinderen en volwassenen met zeldzame ziekten met een aanspreekpunt (zorgcoördinator). Waarbij aandacht is voor transitie van zorg van kind naar volwassene.</p>	<p>Zorg coördinatie vanuit centra: NFU in samenwerking met NVZ, NHG en AJN</p>	<p>Een van de criteria waarop expertisecentra zijn getoetst is multidisciplinaire teams, daarin is deze aanbeveling ook gedeeltelijk groen</p> <p>Zorgcoördinator staat boven aan de lijst van patiënten (op 1), dus staat daarom op rood.</p> <p>Voor zorg coördinatie is een rol voor ziekenhuizen weggelegd, maar ook voor huisartsen en artsen in</p>

				jeugdgezondheidszorg (netwerkszorg)
	4.3.2.5 (*2)	Expertisecentra leveren een bijdrage aan de totstandkoming van zorgstandaarden en richtlijnen en werken volgens de vastgestelde procedures uit deze standaard.	NFU in samenwerking met NVZ en VSOP	<p>Een van de criteria was de medewerking aan richtlijnen en standaarden. Daarom staat de aanbeveling deels op groen. Echter voor veel zeldzame aandoeningen zijn er nog geen richtlijnen of standaarden of niet up to date.</p> <p>Bij patiënten staat deze aanbeveling op 2 omdat deze aanbeveling door hen zou worden moeten ingezet als een <i>verplichting</i> voor expertisecentra om richtlijnen en zorgstandaarden samen met patiënten te ontwikkelen.</p> <p>Patiënten wijzen erop dat er in 'het buitenland' vaak al belangrijke informatie beschikbaar is die kan worden overgenomen in Nederlandse richtlijn of standaard. Hiervan wordt nog onvoldoende gebruik gemaakt.</p> <p>Overzicht van kwaliteitsstandaarden voor zeldzame aandoeningen op website van VSOP en op website Zorginstituut</p>
	4.3.2.6	Er moet meer aandacht komen voor de NHG standaard preconceptie zorg.	NHG	Er is een website ontwikkeld voor het algemeen publiek over preconceptioneel dragerschap onderzoek, deze website is een initiatief van

				<p>UMCG, AMC en VUMC en wordt ook onder aandacht van huisartsen gebracht. www.benikdrager.nl</p> <p>Ook op www.zwangerwijzer.nl is informatie aangevuld met zorgprotocollen en publieksinformatie.</p>
4.3.2.7	Er moet meer aandacht komen voor preconceptioneel erfelijkheidsadvies (FBG signalement)	<p>VWS FBG</p> <p>Maar ook VKGN en Erfocentrum</p>	<p>= witte vlek. Erfocentrum constateert eerder een toename dan afname van aangeboren afwijkingen. Voer eventueel een pilot uit die meer inzicht geeft in de mogelijkheden en eventuele knelpunten.</p>	
4.3.2.8	Zorg dicht bij huis ('zorg in de buurt') dient beter gecoördineerd te worden in samenspraak met het expertisecentrum.	LHV - NHG	<p>Witte vlek Dit is actiepoint voor expertisecentra, huisartsen en ziekenhuizen. Dit is ook relevant voor de monitor van expertisecentra.</p>	
4.3.2.9	<p>Ontwikkel een code 'zeldzame ziekten' (morbus zeldzaam) of maak gebruik van de 'Orphacode' (Orphanet).</p> <p>Met name Huisartseninformatiesysteem (HIS) aandachtspunt</p>	<p>RIVM (ICD/ICF) in samenwerking met NHG (HIS), NFU (ZIS), Orphanet (Orphacode), VKGN (Cineas)</p>	<p>Loopt deels via Orphanet.</p> <p>Cineas registratie is overgedragen aan Dutch Hospital database. Met name HIS verdient nog wel aandacht.</p> <p>Thesaurus en DHD (spierziekten en BIJNIERNET)</p> <p>Knelpunt RIVM: geen extra financiering op dit moment voor inzet op dit actiepoint.</p>	

	<p>4.3.2.10</p>	<p>Het opzetten en in stand houden van een databank met gegevens van mensen met zeldzame ziekten moeten een declarabele prestatie worden.</p> <p>Een patiënt hoeft niet altijd naar het centrum te komen, er kan ook met hulp van ICT worden samengewerkt met ziekenhuizen in de regio.</p>	<p>NZa Zorgverzekeraars DBC-Onderhoud</p>	<p>Registers is nog groot knelpunt en er is grote noodzaak toe, het is onbekend hoeveel mensen er zijn met zeldzame ziekten in Nederland. Veel registraties voor de ontwikkeling van geneesmiddelen zijn in handen van de industrie</p> <p>Dit punt bevat drie aparte aanbevelingen:</p> <p>Toepassen van E Health voor zeldzame ziekten (kunnen we ervaringen van Reshape gebruiken in Nijmegen http://radboudreshapecenter.com/ Facetalk wordt momenteel verbeterd, maar is wellicht een applicatie die kan worden ingezet bij shared care voor zeldzame aandoeningen http://radboudreshapecenter.com/projects/facetalk/</p> <p>Kunnen declareren van bijhouden van database/registratie en</p> <p>Kunnen declareren van een consult bijvoorbeeld via email of telefoon, facetalk</p> <p>GGG commissie (ZonMw) over registers voor zeldzame aandoeningen werkt (mei 2016) aan een advies over registraties voor zeldzame aandoeningen</p> <p>NAZOEKEN STZ</p>

	<p>4.3.2.11(*-3) = 4.3.2.4.</p>	<p>Mensen met een zeldzame ziekte lopen vaak bij diverse specialisten, die vaak onderzoek herhalen, zoals foto's maken of bloedonderzoek.</p> <p>Patiënten vinden dit belastend en vaak heeft het geen toegevoegde waarde.</p> <p>Er is behoefte aan coördinatie van zorg.</p>	<p>ZN en Zorgverzekeraars</p>	<p>Behoeftte aan coördinatie van zorg in en rond het ziekenhuis en overdracht naar collega's in de keten</p> <p>Ook is blijvende aandacht nodig voor behoud van multidisciplinaire teams. Transitie kind-volwassenenzorg blijft aandachtspunt.</p> <p>Deze aanbeveling is ook relevant voor andere chronische aandoeningen, echter daar is vaak meer over bekend bij andere specialisten en is overdracht van kind naar volwassenen minder een probleem.</p>
--	--	--	--------------------------------------	--

4.3. BESCHIKBAARHEID BEHANDELING (HOOFDSTUK 4.3 IN NPZZ)

	Aanbevelingen Beschikbaarheid behandeling	1e aanspreekpunt /overige partij(en)	Opmerkingen
	<p>4.3.3.1 (*-10)</p> <p>Bij de ontwikkeling van het beleid ten aanzien van vergoeding van weesgeneesmiddelen dient rekening te worden gehouden met specifieke kenmerken van de behandeling van zeldzame ziekten (kleine groepen patiënten, grote diversiteit).</p>	<p>VWS (en Zorginstituut/pakket)</p>	<p>Deze aanbeveling heeft ook betrekking op het Zorginstituut en niet alleen op weesgeneesmiddelen, maar behandeling in de brede zin.</p> <p>Deze aanbeveling heeft ook te maken met uitkomstmaten waarop regulators zich baseren en die vaak van verminderde relevantie zijn voor de doelgroep (zoals de 6 min. Walktest). Aanbeveling: onderzoek financieren naar uitkomstmaten voor zeldzame ziekten (maar niet (alleen) te financieren door</p>

			<p>farmaceutische industrie). Onderzoek naar natuurlijk beloop (= is taak van expertisecentra)</p> <p>Prioriteit patiënten (10)</p> <p>Zie ook https://www.rijksoverheid.nl/actueel/nieuws/2016/01/29/nieuwe-geneesmiddelenvisie http://www.zonmw.nl/nl/actueel/nieuws/detail/item/knelpunten-ontwikkeling-geneesmiddelen-in-kaart-gebracht/</p> <p>CBG en ZINL zouden (analoog naar voorbeeld van Italië) op het terrein van weesgeneesmiddelen registratie en vergoeding in vroege fasen samen kunnen optrekken. Er vindt al regulier overleg plaats tussen deze instituten.</p>
4.3.3.3 (* -9)	Noodzakelijk is onderzoek en dataverzameling ten aanzien van de off-label toepassing van geneesmiddelen bij zeldzame ziekten, zodat ze - na positief advies van CVZ- kunnen worden vergoed.	UMC's CVZ en Zorgverzekeraars	<p>Met name Off Label gebruik is een actiepunt</p> <p>Mogelijke Aanbeveling: in Farmaceutisch kompas ook mogelijk opnemen om off label gebruik toe te voegen (voor zeldzame ziekten)</p> <p>Prioriteit patiënten (9)</p>
4.3.3.4 (* -11)	Inkopen zorg in lijn met aangewezen expertisecentra voor zeldzame ziekten. Zeldzame ziekten worden als non-concurrentieel verklaard (invoeren van	ZN en Zorgverzekeraars	<p>= witte vlek, hoort ook bij onderdeel financiering van zorg</p> <p>Prioriteit patiënten (11)</p>

		bepaalde contracten voor expertisecentra).		
	4.3.3.6	Invoeren ketenzorg (Keten DBC) voor zeldzame ziekten, analoog aan Pilot CF - DBC zeldzame ziekten?	ZN Zorgverzekeraars Kwaliteitsinstituut	Congres over expertisecentra (http://www.ncza.nl/): DBC kan niet in 2 centra geopend zijn. Dus er wordt of een nieuwe DBC geopend, of er wordt een rekening gestuurd naar het andere ziekenhuis. Binnen een ziekenhuis zijn er mogelijkheden voor collegiaal consult/Multidisciplinaire DBC (nazoeken)

5. Onderzoek (hoofdstuk 5 in NPZZ)

		Aanbevelingen Onderzoek	1e aanspreekpunt /overige partij(en)	Opmerkingen
	5.3.1	Verbeter instrumenten voor signalering en herkenning van zeldzame ziekten vanuit huisartsenpraktijk en de Jeugdgezondheidszorg.	NHG NCJ	In november 2016 organiseert NHG een congres van Alledaagse ziekten naar Zeldzame Ziekten. Link naar verslag E learning (zie hierboven)
	5.3.3	Het wetenschappelijk onderzoeksveld moet blijvend aandacht besteden aan diverse aspecten van zeldzame ziekten, zoals: medisch en sociaalwetenschappelijke aspecten van zeldzame ziekten; ontwikkeling van meer en betere diagnostische methoden; (nieuwe) therapeutische	ZonMw in samenwerking met SGF en NFU, Nefarma en Biofarmind	Zoveel mogelijk aanbevelingen over onderzoek kunnen worden samengevoegd. Over onderzoek aan zeldzame ziekte wordt een tevens een separaat advies opgesteld. PM Rare en E Rare programma

	<p>mogelijkheden; natuurlijk beloop; start- en stopcriteria, dosis en frequentie weesgeneesmiddelen; doelmatigheid- en (kosten)effectiviteit (vernieuwde (HTA en MTA) methoden); Off label toepassing (5.3.4) prioriteit patiënten (*6)</p> <p>Patiënten moeten betrokken worden bij onderzoek en prioriteiten van onderzoek (5.3.7)</p> <p>Sterke aanbeveling om onderzoek te koppelen aan de expertisecentra/shared care</p>		<p>lopende projecten (Innovatiefonds)</p> <p>In de nationale wetenschapsagenda zijn ook vragen gesteld over diagnostiek, vroege opsporing (rol genetica) en behandeling van zeldzame aandoeningen (ook bij verstandelijke handicaps of psychiatrische zeldzame aandoeningen)</p> <p>Mail van Jos over voortgang NWA</p>
--	---	--	---

6. Versterken stem Patiënt (Hoofdstuk 6 in NPZZ)

		Aanbevelingen versterken stem van de patiënt	1e aanspreekpunt /overige partij(en)	Opmerkingen
	<p>6.3.3 (*-15)</p>	<p>Patiëntenorganisaties en zorgverzekeraars moeten nauwer samenwerken.</p> <p>Dit zal de ontwikkeling van zorgpaden en zorgketens stimuleren en de kwaliteit van zorg en inkoop van zorg voor mensen met zeldzame ziekten verbeteren.</p>	<p>VSOP in samenwerking met CG-Raad, NPCF, Zorgverzekeraars</p>	<p>In contact komen met individuele zorgverzekeraars is genoemd in de consultatie met patiënten als een knelpunt. Het is nog witte vlek hoe samenwerking verbeterd kan worden</p> <p>Prioriteit patiënten op 15</p>

II. Witte vlekken die niet in een aanbeveling Nationaal Plan Zeldzame Ziekten zijn benoemd:

	W.1	Voor het monitoren en evalueren van aangewezen	VWS en NFU, NVZ, VSOP	Het project expertise in kaart kan als een voorbeeld dienen voor het opzetten van een monitoringsysteem
--	-----	--	-----------------------	---

		expertisecentra dient beleid te worden ontwikkeld.	Voor ondersteuning patiëntenorganisaties: Fonds PGO, PGO support, VSOP	Overige voorwaarden vanuit patiëntenorganisaties: - ondersteuning om een bijdrage te leveren aan de monitoring (denk aan scholing en financiering)
	W.2.	Er zijn nu over twee tranches expertisecentra in ziekenhuizen aangewezen. De vraag is welke zeldzame ziekten nu nog 'onbediend' zijn of voor welke zeldzame ziekten geen centrum is in NL	NFU, NVZ, VSOP Zorginstituut; loket grensoverschrijdende zorg?	Bijvoorbeeld voor langdurige zorg (VVT) en gehandicaptenzorg is expertise van zeldzame syndromen nog niet in kaart gebracht
	W.3.	In het plan is te weinig aandacht voor langdurige zorg en chronisch zieken (kind-volwassenen), mensen met een handicap	Wie?	Betrek: artsen voor Verstandige Handicap (AVG) Zie ook 1.2. http://www.vsop.nl/nl/actueel/europese-aanbevelingen-sociale-zorg-voor-zeldzame-aandoeningen/ download rapport
	W.4	Hoe wordt vormgegeven aan de samenwerking met zorgverleners buiten ziekenhuizen Inrichten van netwerkzorg-ketenzorg	NHG JGZ en NFU/ NVZ	Dit punt heeft ook betrekking op het aanstellen van een zorg coördinator, zie aanbevelingen: 4.3.2.11. 4.3.2.4 & 4.3.2.5
	W.5	Het sociale domein ontbreekt in het plan. Terwijl gemeenten steeds meer een belangrijkere rol spelen in de zorg rondom de patiënt. Transitie van zorg	NVG, VWS/SZW	Zie ook input lederi(in)
	W.7	Financiering patiënten organisaties voor zeldzame aandoeningen.	VWS-Fonds PGO VSOP	Veel patiëntenorganisaties voor zeldzame ziekten zijn Europees georganiseerd en lopen daardoor subsidie mis bij Fonds PGO, terwijl buitenlandse leden ook bijdragen aan landelijk beleid.
	W.7	ERN		(artikel Orphanews)

		Financiering zorg (expertisecentra) en netwerken		
	W.8	<p>Financiering zorg (EC) Steeds vaker zullen EC geraadpleegd worden over patiënten die elders worden behandeld. Deze consulten die via e-mail, telefoon of video conference worden gedaan, kunnen niet worden gedeclareerd.</p> <p>Omschreven problemen - patiënten moet worden gezien om rekening te kunnen schrijven, terwijl het vaak niet nodig is dat de patiënt reist of het medisch niet mogelijk is dat de patiënt reist naar het centrum. -DBC kan enkel en alleen op 1 plek openstaan - geen makkelijke manier van Shared Care/Multi disciplinair overleg (MDO) op afstand</p>	NFU-NVZ Zorgverzekeraars	<p>DBC zeldzaam DBC “kijk en luistergeld” DBC multidisciplinair/ketenzorg?</p>
	W.9	Hoe hou je gretigheid voor zeldzame aandoeningen vast?	?	Sluit aan bij alertheid voor zeldzame ziekten. Maar ook coördinatie en monitoring van beleid

III. Orange (monitoren)

Hoofdstuk 4 Aanbevelingen zorg, specifiek ten aanzien van diagnostiek

	4.3.1.3	Onderzoek of screeningsmogelijkheden (bijvoorbeeld cascadescreening) kunnen	FBG VKGN STOET (stichting)	VKGN kan dit op zich nemen (actiepunt VKGN)
--	---------	---	---	---

		worden ingezet voor de opsporing van erfelijke zeldzame ziekten.	opsporing erfelijke tumoren) VKGN wil dit oppakken	
4.3.1.4. (*18)	Er moet meer aandacht en voorlichting komen over de genetische aspecten van zeldzame ziekten.	VKGN in samenwerking met het Erfocentrum	VKGN en Erfocentrum Voor diverse groepen patiënten (hart-, nier-, diabetespatiënten) is informatiemateriaal over erfelijkheid van zeldzame erfelijke vormen van deze ziekten beschikbaar bij het Erfocentrum. Bijvoorbeeld over nieuwe diagnostische technieken (next genome sequencing) of materiaal over delen van kennis over erfelijke risico's.	
<i>Tabel 4.3.2</i>	<i>Aanbevelingen organisatie van zorg</i>			
4.3.2.9	Ontwikkel een code 'zeldzame ziekten' (morbus zeldzaam) of maak gebruik van de 'Orphacode' (Orphanet).	RIVM (ICD/ICF) in samenwerking met NHG (HIS), NFU (ZIS), Orphanet (Orphacode),VKGN (Cineas)	Met name doorontwikkeling HIS verdient nog wel aandacht	
<i>Tabel 5.3</i>	<i>Aanbevelingen onderzoek</i>			

	5.3.7 (*5)	<p>Betrek patiënten bij onderzoek en bij stellen van prioriteiten in onderzoek.</p> <p>Betrek patiënten bij onderzoek naar klinische eindpunten, natuurlijk beloop, kwaliteit van leven en palliatieve zorg</p>	ZonMw in samenwerking met gezondheidsfondsen NPCF, SGF, VSOP	Het betrekken van patiënten bij onderzoek gebeurt al op verschillende terreinen.
	5.3.9	Stimuleer publiek private samenwerking voor de ontwikkeling van therapie.	ZonMw in samenwerking met de SGF, Nefarma & Biofarmind	<p>Samenwerking is niet alleen noodzakelijk voor de ontwikkeling van therapie.</p> <p>Deze aanbeveling is niet specifiek voor zeldzame ziekten</p> <p>ZonMw organiseert een PPS bijeenkomst 3 maart 2016 en maart 2017</p>
	<i>Tabel 6.3.</i>	<i>Versterken stem van de patiënt</i>		
	6.3.1	<p>Het vergroten en uitbreiden van samenwerking van patiëntenorganisaties ten aanzien van generieke aspecten van zeldzame ziekten, met name ten behoeve van belangenbehartiging, is noodzakelijk.</p>	VSOP in samenwerking met lederin en NPCF	<p>Website Zichtopzeldzaam is bedoeld om elkaar te laten vinden.</p> <p>Samenwerking tussen patiëntenorganisaties gaat beter (ook dankzij vouchers)</p> <p>VSOP is in overleg met VWS over nadere invulling van rol als belangenbehartiger voor zeldzaam</p> <p>Opmerking patiëntenconsultatie</p>

				VSOP: aandacht voor afstemmen wederzijdse verwachting en financiering van de inbreng door patiënten (bijvoorbeeld bij aanwijzen of monitoren expertisecentra)
--	--	--	--	---

IV. Aanbevelingen monitoren (Groen)

Hieronder staan de aanbevelingen die momenteel geen prioriteit (meer) hebben. Dit zijn lopende activiteiten of zaken die zijn overgedragen aan veldpartijen. Soms is een aanbeveling overgeheveld, omdat er overlap bestond (zoals bij onderzoek)

Tabel 3.3. Aanbevelingen informatievoorziening en communicatie

	3.3.3 (*13)	<p>Portaal website en loket en verwijsfunctie voor:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mensen die op zoek zijn naar diagnose; - Patiënten en/of ouders/familie die op zoek zijn naar informatie over de ziekte, (genetisch) onderzoek, lotgenoten, een patiëntenorganisatie of expertisecentrum. - Hulpverleners, studenten of leerkrachten op zoek naar algemene informatie over (de begeleiding van mensen met) zeldzame ziekten - Systematisch verzamelen van informatie uit de groep patiënten met zeldzame ziekten (en hun ouders) (hoort bij belangenbehartiging, rol VSOP) 	<p>Erfocentrum</p> <p>In samenwerking met Orphanet en VSOP</p>	<p>Er zijn nieuwe websites www.zichtopzeldzaam.nl en www.ziekteonbekend.nl</p> <p>Expertisecentra via website Orphanet</p> <p>Erfelijkheid.nl (recent 48 nieuwe beschrijvingen). Totaal 300 beschrijvingen. Erfocentrum beantwoord jaarlijks 1700 vragen over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen. Op de website erfelijkheid.nl staat ook informatie over afsluiten van verzekeringen, DNA testen, Preconceptionele testen en PGD www.erfelijkheid.nl</p>
--	----------------	---	---	---

				<p>RIVM: http://www.nationaalkompas.nl/gezondheid-en-ziekte/ziekten-en-aandoeningen/zeldzame-ziekten/</p> <p>Het vinden van informatie heeft prioriteit patiënten (13), echter geven ze daarbij ook aan dat informatie op verschillende plekken beschikbaar kan zijn en niet 1 portaal hoeft te zijn.</p>
	3.3.4	Verbeteren van de algehele toegang tot informatie over zeldzame ziekten in begrijpelijke taal voor patiënten, familie en verwijzers.	Erfocentrum en Orphanet in samenwerking met NFU (TRF portal)	Hoort hierboven bij 3.3.3.
	3.3.5	Loket of meldpunt voor mensen voor mensen die problemen hebben met zorg of vergoeding van behandeling (signaleringsfunctie voor belangenbehartiging).	VSOP in samenwerking met CG-Raad en NPCF	Dient mogelijk meer structureel te worden opgepakt. Nu nog weinig ervaring mee.
	3.3.6	Maak een overzicht van alle organisaties in Nederland van patiënten en ouders die betrokken zijn bij zeldzame ziekten.	PGO support in samenwerking met VSOP CG-Raad en NPCF	www.zichtopzeldzaam.nl
	3.3.7	Wetenschappelijke verenigingen, beroepsgroepen, patiëntenorganisaties organiseren met regelmaat symposia of nascholing over	In algemeen; samenvoegen met 2.3.2.	2016 NHG congres van Alledaagse ziekten naar zeldzame ziekten Geen verdere actie, hier is moeilijk op te sturen

		diverse aspecten van zeldzame ziekten.		(dat men het gaat organiseren)
--	--	--	--	--------------------------------

Hoofdstuk 4 diagnostiek, met name verbeteren alertheid

	Tabel 4.3.1	Aanbevelingen zorg, specifiek op terrein diagnostiek		
	4.3.1.1 =2.3.1 en 2.3.2 (*17)	Verbeter alertheid op zeldzame ziekten.	Zie aanbevelingen: 2.3.1, 2.3.2, 3.3.1 ,3.3.2	Zie ook projecten innovatiefonds en advies FBG Deze aanbeveling overlapt met andere aanbevelingen, zoals ook al aangegeven in NPZZ
	4.3.1.2	Periodiek moet worden bekeken of het aantal ziekten in de hielprik op basis van nieuwe inzichten kan worden uitgebreid. De hielprik versnelt tijdige diagnostiek van zeldzame ziekten.	RIVM FBG	Gezondheidsraad advies (2015) is aangeboden aan minister. Monitoren is taak commissie Neonatale screening
	Tabel 4.3.2	Aanbevelingen organisatie van zorg		
	4.3.2.1	Breng expertisecentra voor zeldzame ziekten onder werking van de WbmV.	VWS	De expertisecentra komen niet onder Wet Bijzonder Medische Verrichtingen.
	4.3.2.2	Wijs op transparante wijze expertisecentra aan waarbij gebruik wordt gemaakt van bestaande uniforme criteria.	VWS	VWS heeft eerste tranche centra onderschreven. Procedure voor tweede set loopt. <i>Actiepunt: witte vlekken</i> expertisecentra en in Nederland voorkomende ziekten

				VSOP en NFU organiseren een bijeenkomst betreffende expertisenetwerken op 10 maart 2016
4.3.2.4 (*-1)	In expertisecentra wordt gewerkt met multidisciplinaire teams voor kinderen en volwassenen met zeldzame ziekten met een aanspreekpunt (zorgcoördinator). Waarbij aandacht is voor transitie van zorg van kind naar volwassene.	NFU in samenwerking met STZ	Zorgcoördinator staat boven aan de lijst van patiënten. Ook rol voor NHG en AJN	
4.3.2.5 (*-2)	Expertisecentra leveren een bijdrage aan de totstandkoming van zorgstandaarden en richtlijnen en werken volgens de vastgestelde procedures uit deze standaard.	NFU in samenwerking met STZ en VSOP	Centra hebben aandacht voor standaarden en richtlijnen. Volgens patiënten moeten deze aanbeveling meer een verplichting worden dan een verzoek.	
4.3.2.3	Bestuurders zijn verantwoordelijk voor het adequaat functioneren van expertisecentra over langere periode.	Raden van Bestuur van UMC's	Raden van Bestuur van UMC's hebben centra aangeleverd voor beoordeling, deze hebben de steun van Raden van Bestuur deze punten zijn allemaal onder deel van toetsing/monitor na 1 en 5 jaar.	
4.3.3.5	Implementeer wetgeving in Nederland op het gebied van grensoverschrijdende zorg.	VWS	Wetgeving is er. De werkzaamheden van het Nationaal Contractpunt t.a.v. zeldzaam is punt van aandacht.	

				NCP is ondergebracht bij ZIN
	Tabel 5.3	Aanbevelingen onderzoek		
	5.3.4 (*-6)	Stimuleer onderzoek naar behandeling met bestaande geneesmiddelen die (nog) niet voor de ziekte geregistreerd zijn (off-label toepassing).	ZonMw NFU (UMC's) Nefarma en Biofarmind	Off label is 4.3.3.3 Geprioriteerd door patiënten
	5.3.5	Meer onderzoek naar de verbetering van genetische diagnostiek voor meer zeldzame ziekten (onder andere met exoom- en genoomsequencing) en onderzoek naar genvarianten en publicatie van deze gegevens in wereldwijde databanken.	VKGN	Loopt, is gestart
	5.3.6	Subsidieer zeldzame ziekten onderzoek waarin verschillende wetenschappelijke disciplines (bijvoorbeeld medisch en sociaal wetenschappelijk) nationaal en internationaal samenwerken.	ZonMw /E-Rare	E Rare III (ronde 2016) Dit punt toevoegen aan 5.3.3
	5.3.8	Er is internationaal onderzoek nodig naar HTA en MTA voor het meten van effectiviteit en doelmatigheid van weesgeneesmiddelen.	ZonMw	Vervalt hier, gaat samen met 5.3.3. Deels loopt dergelijk onderzoek al (actiepunt secretariaat nazoeken)

	Uit tabel 4.3.3: 4.3.3.2	Onderzoek naar natuurlijk beloop en naar start- en stopcriteria, dosis en frequentie, kan informatie opleveren over de doelmatige inzet van weesgeneesmiddelen.	NFU en UMC's	4.3.3.2
	5.3.10	Ontwikkel en financier voor alle zeldzame ziekten in de hielprik een follow-up database (NEORAH) ten behoeve van lange termijn onderzoek over het beloop van de aandoening.	VWS RIVM	Is afgehandeld.
	5.3.11	Registers en biobanken dienen een integraal onderdeel te zijn van Nederlandse expertisecentra voor zeldzame ziekten voor zover mogelijk aansluiting te zoeken bij registratie in andere landen. Daarbij dient het bijhouden van een patiëntenregister/databank van mensen met zeldzame ziekten te worden bekostigd.	NFU ZN	Samenvoegen met 5.3.3. en punt over register/database hoort bij ook bij expertisecentra
	5.3.13	Neem de barrières weg die de ontwikkeling van nieuwe diagnostische hulpmiddelen en nieuwe therapie voor zeldzame ziekten in de weg staan. Verruim wettelijke beperkingen die in de WOG zijn opgenomen voor het uitvoeren van fase 1 en fase 2 onderzoek bij kinderen.	VWS (wetsaanpassing) CCMO en METC's (uitvoering)	Rapport commissie Doek Is afgehandeld

HOOFDSTUK 6

Tabel 6.3 Versterken stem van de patiënt met een zeldzame ziekte

	6.3.2 (* -16)	Patiëntenorganisaties moeten gestimuleerd worden om lotgenoten of kleine groepen aan te laten sluiten (clusteren per ziektegroep) en meer samen te werken op het terrein van zeldzame ziekten.	Fonds PGO in samenwerking met NPCF	Fonds PGO (= VWS) kan hier weg Dit kan samen met 6.3.1 (samenwerken en belangenbehartiging) 2017: Aansluiten bij Project bijzondere zorg voor bijzondere aandoeningen. Betere zorg en kwaliteit van leven op het terrein van (1) Diagnostiek, onderzoek en therapieontwikkeling en (2) Kwaliteit en organisatie van zorg. http://www.vsop.nl/nl/actueel/besteding-vouchers-2017-en-2018/
	Tabel 7.3.	Regie, coördinatie, continuïteit		
	7.3.1 (* -19)	Er dient een regisseur aangesteld te worden die de 1e verantwoordelijkheid draagt voor het uitvoeren van het plan en aanjagen van activiteiten in het plan.	Minister van VWS	Afstemmingsoverleg is ingesteld. Een van de taken is om advies uit te brengen aan de minister eind 2016
	7.3.2	Er is behoefte aan een adviesorgaan van de overheid dat de activiteiten in het plan nauwgezet volgt,	FBG	FBG houdt zich aanbevolen voor ondersteuning van het dossier zeldzame

		bewaakt en rapporteert over voortgang en knelpunten.		ziekten en weesgeneesmiddelen
--	--	--	--	-------------------------------

Bijlage B Expertisecentra spierziekten

Wat is nodig om als expertisecentrum voor spierziekten optimaal te functioneren in de toekomst? Een eerste inventarisatie.

Aandachtspunten voor de toekomst

Het multidisciplinaire team

Anno 2016 beschikt elk expertisecentrum over een goed op elkaar afgestemd en samenwerkend multi-specialistisch team met specifieke kennis van en ervaring met spierziekten. Desalniettemin zijn er soms per centrum vanuit het patiënten perspectief nog specifieke wensen. Deze verschillen per centrum en gelden zeker niet voor alle centra. Te denken valt aan:

- de team-samenstelling (denk bv aan vaste vervanger voor de hoofdbehandelaar; het vergroten van de spierziekte specifieke deskundigheid bij specifieke teamleden)
- optimaliseren van de samenwerking binnen het team (en de mogelijkheid voor patiënten om onderzoeken op één dag te krijgen)
- optimaliseren samenwerking met de revalidatiearts/-team
- optimaliseren van de samenwerking tussen kinder- en volwassenteam
- aandacht voor de emotionele gevolgen van de ziekte
- capaciteit van het team (en terugdringen van wachttijden)
- zichtbaarheid van het expertisecentrum binnen het eigen UMC (bv vindbaar op UMC-website)

Verder wil de patiëntenorganisatie aandacht vragen voor de continuïteit van de expertisecentra. Diverse veranderingen komen op de centra af. Denk aan nieuwe ontwikkelingen op het gebied van spierziekten met gevolgen voor het toekomstig behandelbeleid (nieuwe medicijnen). Daarnaast zal het team in de toekomst te maken krijgen met personeelwisselingen en (wijzigingen in) het UMC-beleid. Worden vacante posities goed ingevuld? Krijgt het team de mogelijkheid om haar behandelbeleid aan te passen aan de nieuwste ontwikkelingen? Hoe zorgen we ervoor dat de expertisecentra ook in de toekomst hoogwaardige zorg kunnen blijven leveren?

Landelijk zorgnetwerk met taakverdeling

De meeste patiënten zijn laagfrequent onder behandeling bij het expertisecentrum of komen incidenteel met complexe zorgvragen bij het centrum. De meer alledaagse zorg vindt voor veel patiënten dicht bij huis plaats in ziekenhuizen en/of revalidatie-instellingen.

Het zou wenselijk zijn om als expertisecentrum een landelijk zorgnetwerk in te stellen bestaande uit teams in ziekenhuizen en revalidatie-instellingen die beschikken over kennis van spierziekten. Het expertisecentrum maakt samenwerkingsafspraken met deze teams en verwijst patiënten hier gericht naartoe. Dit zorgnetwerk is daar waar mogelijk niet diagnose specifiek maar breed inzetbaar voor spierziekten.

Goed afspraken over de verdeling van taken en verantwoordelijkheden zijn hierbij belangrijk. Dit begint met duidelijk afspraken per spierziekte over de taken van de expertisecentra: Welke patiënten willen ze wanneer zien en hoe frequent'. In dit kader is ook de taakverdeling tussen de UMC's van belang: Kunnen patiënten onder controle blijven bij het UMC dichterbij huis (waar ze soms al jaren bekend zijn) en wanneer is een eenmalige consult of juist volledige overdracht naar het expertisecentrum van hun specifieke spierziekte wenselijk?

Daarnaast zijn afspraken met de teams van de andere instellingen van belang: Welke zorg kan regulier gegeven worden en wanneer moet men het expertisecentrum consulteren of de patiënt daarna toe verwijzen?

Informerende, adviserende en bijscholende zorgverleners

Doordat naast de expertisecentra ook andere zorgverleners/zorginstellingen betrokken zijn bij de reguliere zorg aan patiënten met spierziekten, is het van belang dat ook bij deze andere zorgverleners de juiste kennis aanwezig is. Daarom zal er geïnvesteerd worden in het verder uitbouwen van de advies- en consultfunctie van het expertisecentrum.

Randvoorwaarden voor onderzoek en zorg

Van expertisecentra wordt verwacht dat ze diverse activiteiten op zich nemen die randvoorwaardelijk zijn voor het leveren van goede zorg en/of onderzoek. Voor de expertisecentra voor spierziekten zijn in dit kader onder meer de volgende activiteiten van belang:

- Ontwikkelen van sensitieve, functionele uitkomstmaten voor specifieke spierziekten. Dit is een belangrijke randvoorwaarde voor het kunnen doen van patiëntgebonden onderzoek.
- Het opzetten en onderhouden van diagnose gebonden registraties (voor de spierziekten waarvoor expertisecentra zijn ingesteld)
- Een bijdrage leveren aan de invoering van de algemene registratie zodat alle mensen met een spierziekte in Nederland bekend zijn (CRAMP 2).
- Ontwikkelen van richtlijnen voor zeldzame spierziekten. Hierbij is het een uitdaging om met beperkte inzet (mankracht) toch kwalitatief goede richtlijnen voor zeldzame ziekten te ontwikkelen.
- Het op zich nemen van een pro-actieve rol bij de ontwikkeling en toelatingsprocedures van nieuwe medicijnen (denk aan bepalen uitgangsmaten, start- en stop criteria, uniform vervolgen patiënten enz).
- Het verder uitbouwen van het Spierziekten Centrum Nederland (SCN). Het SCN is het samenwerkingsverband van alle (ruim 40) expertisecentra voor spierziekten in Nederland en kan nationaal en internationaal deze expertisecentra vertegenwoordigen.
- Het onderhouden van Europese en internationale samenwerkingsverbanden en het verder uitwerken van de European Reference Networks (ERN's).

Bijlage C Witte vlekken sociale domein

Input vanuit leder(in) ten behoeve van de actualisatie van het Nationaal Programma Zeldzame Ziekten

Knelpunten	Oplossingen	Wie kan een rol spelen	Goede voorbeelden
Onbekendheid van zeldzame ziekten			
<p>De problematiek bij (chronische) zeldzame aandoeningen verschilt van die met een meer prevalentie chronische aandoening. Behalve dat de ziekte minder voorkomt, en dus onbekender is, ervaren patiënten met een zeldzame ziekte vaak ook dat de ziekte meer complex is.</p>	<p>Maatwerk: zoeken naar bij de groep zeldzame aandoeningen passende oplossingen.</p> <p>Ondersteuning en voorzieningen zijn idealiter gericht op het leefbaar houden van de situatie van mensen met een zeldzame ziekte of aandoening.</p> <p>Actieve voorlichting aan (teams van) professionals (bijvoorbeeld in de gemeente) is er besef van het grote belang van preventie en behoud, omdat herstel niet mogelijk is voor veel mensen.</p> <p>Een speciaal Keurmerk/Label voor zeldzame ziekten voor instanties kan kwaliteitsverbetering stimuleren en leiden tot meer passende inzet van ondersteuning en voorzieningen.</p>	<p>Expertisecentra, Patiëntenfederatie Nederland, VSOP, VNG, individuele gemeenten, belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.</p>	<p>Mogelijk kan er worden geleerd van het Keurmerk Seniorencare of het predicaat 'Dementievriendelijk'.</p> <p>WaihonaPedia: Online ontwikkeling van kennis voor zeldzame aandoening gebaseerd op bv de methodiek van de Dementie-Tafel en Parent2Parent.</p>
<p>Door hun zeldzaamheid zijn de aantallen op nationaal niveau vaak te gering om resultaten te behalen of een tool te ontwikkelen.</p>	<p>Zoveel mogelijk aansluiting zoeken bij de internationale know how en internationaal ontwikkelde systemen en tools is meer efficiënt dan onderzoek of opnieuw ontwikkelen en opzetten.</p>	<p>Belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte en hun internationale syndroomspecifieke verenigingen.</p>	<p>Zoeken naar bestaande projecten en dat wat er internationaal al is ontwikkeld en succesvol is.</p>
<p>Mensen met een zeldzame ziekte en</p>	<p>Meer informatie over zeldzame aandoeningen</p>	<p>Ministerie van VWS.</p>	<p>Angelman Walk.</p>

<p>hun familie hebben een extra maatschappelijke beperking: de grote onbekendheid.</p> <p>De onbekendheid van de zeldzame ziektes zorgt voor onbegrip in de sociale en maatschappelijke omgeving, waaronder problemen ontstaan bij ondersteuning, werk, keuring en sociale integratie.</p>	<p>communiceren, bijvoorbeeld door middel van een campagne, gericht op bekendheid en begrip. Bijvoorbeeld op 28 februari (Rare Disease Day).</p> <p>Na/bijbscholingstrajecten om de omgeving bewust te maken van de extra problematiek van het bestaan zeldzame aandoeningen. Dit kan belangrijk zijn voor betrokken beroepsgroepen en voor werknemers in organisaties als het UWV. Ook werkgevers, en organisaties als vakbonden kunnen hiervan leren.</p> <p>Informatie/voorlichting aan Wmo consulenten.</p>	<p>Ministerie van SZW, UWV, opleidingsinstituten voor personeelsmanagement, beroepsverenigingen, Ieder(in).</p> <p>Ieder(in) (opgenomen in werkplan 2017).</p>	
<p>Behoeftte aan verbinding tussen de medische wereld en de leefwereld</p>			
<p>Mensen met een zeldzame aandoening hebben integrale zorg en ondersteuning nodig. Waarbij ook wordt gekeken naar participatie: werken, school afmaken en zelf management/ empowerment ontwikkelen.</p> <p>Expertisecentra zijn te weinig gericht op integrale zorg en een multidisciplinaire aanpak.</p>	<p>Door het chronische karakter van veel zeldzame aandoeningen is samenwerking en afstemming in de keten van betrokken partijen essentieel.</p> <p>Hier ligt ook een taak voor de expertisecentra. Betrek belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte bij de benoeming en het beleid van expertcentra.</p> <p>En ook bij de formulering en vaststelling van landelijke zorgstandaarden en een multidisciplinaire aanpak.</p>	<p>Belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte, expertisecentra en behandelcentra.</p>	
<p>De deling in maatschappelijke thema's en medische thema's. Hierdoor hebben scholen, vervoersdiensten en verzekeringen hebben nauwelijks kennis van de</p>	<p>Idem: meer informatie over zeldzame ziekten communiceren, bijvoorbeeld door middel van een campagne. En na- of bijscholingstrajecten ontwikkelen voor professionals.</p>	<p>Ministerie van VWS, IenM, met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.</p> <p>ZonMW, VSOP, Patiëntenfederatie Nederland.</p>	

<p>zeldzame aandoeningen.</p>	<p>Maak gebruik van de effort die bijvoorbeeld in een indicatie wordt gestoken Door deze indicatie te stroomlijnen en meer leidend te maken.</p> <p>Breng zeldzame chronische aandoeningen in verband met WHO classificatie functioneren; de ICF.</p> <p>Gebruik het VN-verdrag om het sociaal model, in plaats van het medisch model centraal te stellen.</p>	<p>ZonMW, leder(in).</p> <p>ZonMW, leder(in), belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.</p>	
<p>Grote verschillen tussen, en gebrek aan kennis van gemeenten bij toekenning van ondersteuning en voorzieningen</p>			
<p>Grote verschillen in de toekenning van voorzieningen en kwaliteit van maatwerkoplossingen per gemeente.</p>	<p>Ontwikkeling en verspreiding van goede voorbeelden van maatwerkoplossingen (of het proces om daartoe te komen).</p> <p>Ontwikkeling van kwaliteitsindicatoren.</p>	<p>ZonMW, VNG, KING, leder(in), met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte .</p> <p>ZonMW, VNG, KING, leder(in).</p>	
<p>Gemeenten hebben niet de inhoudelijke noch medische kennis om complexe gevallen te beoordelen.</p>	<p>Goed toegankelijke informatie, bijvoorbeeld in de vorm van een website, over de zeldzame ziekten voor gemeenten. Deze informatiebron wordt actief onder de aandacht gebracht.</p> <p>Stimuleer goede samenwerking tussen gemeenten en artsen.</p> <p>Bouw meer ruimte en tijd voor ondersteuning op het gebied van welzijn voor mensen met een zeldzame ziekte in. Zorg bijvoorbeeld voor meer individuele aandacht dan misschien nodig wordt geacht, en deel de kennis die daar bij wordt vergaard.</p> <p>Informeer Wmo-consulenten over zeldzame ziekten.</p>	<p>Ministerie, ZonMW, VNG, VSOP, leder(in), Patiëntenfederatie Nederland, met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte .</p>	

Verschillen en gebrek aan flexibiliteit bij toekenning van PGB's			
De hoogte van het PGB is erg verschillend binnen een groep met dezelfde diagnose, dezelfde leeftijd en dezelfde zorgvraag.	Onderzoek naar de mogelijkheid voor een gelijklopende passende indicatie voor kinderen/volwassenen van eenzelfde leeftijd met dezelfde diagnose en dezelfde zorgvraag over de domeinen heen. Aan te vullen afhankelijk van specifieke extra zorgbehoeften.	Ministerie van VWS, SVB, VNG, met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte .	
Gebrek aan flexibiliteit in de regels voor het PGB. <i>Voorbeeld: het aantal keer dat catheteriseren nodig is, kan niet van tevoren worden vastgelegd, het kan door de tijd heen verschillen.</i>	Ruimte laten voor flexibiliteit in de regels rondom het PGB.	Ministerie van VWS, SVB, VNG, met input van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.	
Bureaucratie en systeemdenken			
Enorme bureaucratie om bij vele instanties hetzelfde verhaal te moeten overleggen. Verdacht worden van fraude door instanties.	Een persoonlijke casemanager bij de gemeente, met garantie van cliëntondersteuning die onafhankelijk is en waarborgen creëert voor zorgvuldigheid.	VNG, gemeenten.	
Het gebrek aan gestroomlijnde indicaties en de overbelasting van mantelzorgers qua administratieve lasten treft de groep zeldzame aandoeningen extra hard.	Vereenvoudigen (verbeteren/ verbreden) van indicatieprocedures.	SVB, expertisecentra, gemeenten.	
Er is nog te weinig regie van de mensen met een zeldzame aandoening/ hun naasten. Hoewel ze in praktijk bewegen	Daadwerkelijke onafhankelijke cliëntondersteuning Een persoonlijke zorg omgeving faciliteren, door	ZonMW, VSOP, Ieder(in), Patiëntenfederatie Nederland , belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.	

<p>tussen de vele zorg aanbieders en systemen is het nog moeilijk inzicht te krijgen welke zorg geboden wordt; wat ontbreekt en wat onnodig is. Het is erg onduidelijk welke zorg men kan aanvragen en hoe dit in zijn werk gaat. Chaotische regelgeving, onduidelijke informatie.</p>	<p>interoperabiliteit te bevorderen.</p> <p>Veel betere informatie, volledig en goed te begrijpen, van de mogelijkheden opstellen. Aan <u>alle</u> mensen met een zeldzame aandoening uitreiken want soms hebben mensen zorg nodig waarvan ze niet weten dat dit ergens te verkrijgen valt.</p> <p>In Nederland is veel kennis en gebruik van ICT. Het is wellicht mogelijk om een persoonlijke gezondheidsomgeving te creëren. Hiervoor is integratie van bestaande datasystemen nodig.</p>		
<p>Door de extra complexiteit van zeldzame ziekten is het moeilijk om met een advocaat in de arm een juridische procedure te beginnen om op te komen voor je recht. De juridische weg bewandelen is ook erg duur.</p>	<p>Betere, gemakkelijkere en betaalbare toegang tot het rechtssysteem.</p>		
<p>Behoefte aan kundige, toegankelijke en geschikte medische zorg als basisvoorwaarde om mee te kunnen doen in de maatschappij</p>			
<p>Effectieve medicatie die in het buitenland beschikbaar is, wordt hier geweigerd. Bepaalde medicatie wordt in Nederland uit het vergoedingensysteem gehaald, terwijl deze wel noodzakelijk is.</p> <p>Dezelfde medicatie is hier onbetaalbaar terwijl identieke medicatie zelfs van hetzelfde merk tienvoud of meer</p>	<p>Goede toegang tot noodzakelijke medicatie.</p>	<p>Ministerie van VWS, expertisecentra, Patiëntenfederatie Nederland , met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.</p>	

goedkoper is in het buitenland.			
Door de complexiteit van de combinatie van aandoeningen is het bijna onmogelijk om buiten de normale uren artsenhulp te krijgen.	(Digitale) Medical Alerts brochures.	Expertisecentra, huisartsenposten, behandelcentra.	Medical Alerts PWS.
Met een combinatie van klachten worden mensen structureel van het kastje naar de muur gestuurd. Artsen en specialisten verwijzen door of doen niets uit angst voor complicaties. Soms is het onmogelijk om specialistisch onderzoek te verkrijgen, omdat de eerste lijn doorverwijzing weigert.		Patiëntenfederatie Nederland, met input van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.	
Gebrek aan duidelijkheid voor stellen met een hoger risico en een kinderwens.	Verstrek goede informatie en prediagnostiek.	Ziekenhuizen, expertisecentra, met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.	
De ontwikkeling van richtlijnen of standaarden op nationaal niveau kan vertragend werken.	Gebruik een pragmatische aanpak, waarbij ingezet wordt op kleine pilots en waarbij voortgebouwd wordt op de ervaringen van anderen (nationaal of internationaal).	Met input (goede voorbeelden en methoden) van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte	Bij het Kwaliteitsinstituut is veel expertise over richtlijnen en ook internationaal is er al veel beschikbaar. http://www.rarebestpractices.eu/ Chronisch care (Sick) Model is een mooi verzameling van informatie.
Gebrek aan kennis bij medisch personeel en indicatiestellers. Indicatiestelling door het CIZ wordt ervaren als traag,	Betere opleiding van indicatiestellers leidt ertoe dat er sneller en beter geïndiceerd wordt. Waardoor ook betere oplossingen en passende voorzieningen binnen	Expertisecentra, Behandelcentra, Patiëntenfederatie Nederland, VSOP, opleidingen geneeskunde.	In Engeland zijn er speciale verpleegkundigen met een sociaal en maatschappelijke achtergrond, die de patiënten thuis bezoeken en rapporteren aan

bureaucratisch en top-down.	bereik komen. Passende ondersteuning maakt het mogelijk om zo goed mogelijk mee te doen aan de samenleving.		huisartsen en specialisten van de patiënten.
Drempels bij het meedoen in de maatschappij: vervoer, werken en leren			
Drempels en vertraging bij het aanvragen en verkrijgen van ondersteuning en voorzieningen om te kunnen participeren. Bijvoorbeeld op het terrein van vervoer of begeleiding. <i>Voorbeeld: Door gebrek van geschikt vervoer of de mogelijkheid om samen met je kinderen vervoerd kunnen worden is het lastig om op de school van de kinderen te komen en contact te leggen met leerkrachten. Waardoor belangrijke momenten, zoals een diploma uitreiking, soms gemist worden.</i>	Vaste reële termijnen waarbinnen voorzieningen/woningaanpassingen moeten zijn toegekend Regie op vervoersmogelijkheden en assistentie bij de klant neerleggen (Vervoersbudget). Ontschotten van regelingen of in elk geval één contactadres voor de klant.	Gemeenten, VNG. Ministeries (VWS/I&M/OCen W).	
Het vinden (en behouden) van een baan is vaak een groot probleem. Werkgevers zijn onbekend met de ziekte en willen geen risico's lopen.	Verbeter de informatie over de regelingen en voorzieningen rondom het aannemen van werknemers met een (zeldzame) ziekte. Vertrek hierover duidelijk informatie zowel aan de werkgeverskant als aan de cliëntenkant.	Overheid/gemeenten/werkgevers organisaties en vakbonden, leder(in), met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte	Op Eigen Kracht aan het Werk: http://opeigenkrachtaanhetwerk.nl/
Sinds de invoering van passend onderwijs is de bekostigingssystematiek op scholen voor speciaal onderwijs iets gewijzigd, waardoor scholen opnieuw naar hun personele bezetting zijn gaan kijken en wat hun taken zijn.	Stel verpleegkundigen aan bijv. onder de vlag van de thuiszorg, die de kinderen met een zorgvraag op de scholen binnen de regio verzorgt, dus als collectieve voorziening. Hierbij moeten er wel uitzondering mogelijk zijn voor die kinderen die zo'n specifieke verzorging nodig hebben dat dit het best	Zorgverzekeraars, VNG, ministerie van VWS, OCW, samenwerkingsverbanden (passend onderwijs).	In Amerika is er een wettelijke bepaling die voorziet in de aanstelling van verpleegkundigen in grote scholen.

<p>Daardoor zijn sommige scholen voor speciaal onderwijs strenger gaan kijken wat zij wel en niet doen. En wat zij nu niet meer doen, schuiven ze op het bordje van de ouders die met hun PGB/ZIN een deel van de zorg op school moeten laten verzorgen. Daarbij gaat het bijvoorbeeld om het invullen van de zorgvraag van kinderen (denk aan catheterisatie, sondevoeding, CAPD, dialyse en/of medicatie).</p> <p>Reguliere scholen bestempelen deze ondersteuning als medische hulp en willen niet het risico lopen op fouten/verkeerde handelingen en de daarmee samengaande aansprakelijkheid. Schoolbesturen zijn bang voor aansprakelijkheid en vinden de kosten om zich hiertegen te verzekeren soms te hoog.</p> <p>Gevolg in de praktijk: door de onduidelijkheid over wat onder het onderwijs budget valt en wat onder zorg en partijen niet gezamenlijk tot een ondersteuningsplan komen, komen kinderen thuis te zitten, omdat aan de randvoorwaarden om naar school te gaan niet wordt voldaan.</p>	<p>door vaste, getrainde verzorgers/verpleegkundig en kan gebeuren.</p> <p>Verhelder voor het speciaal onderwijs welke zorgtaken vanuit hun onderwijsfinanciering worden geregeld (OCW) en welke vanuit de zorggelden (VWS).</p>		
<p>Indien een student met een zeldzame aandoening een</p>	<p>Functionaris op school die het systeem kent en die de</p>	<p>Schoolbesturen en samenwerkingsverbanden/koepels . Ministerie OCW.</p>	

toets niet kan bijwonen, is het vaak lastig om voor elkaar te krijgen dat er een ander toetsmoment vastgesteld wordt (<u>voor</u> het moment van herkansingstoetsen). Met name voor examens en toetsen die meetellen voor (examen)punten.	student kan ondersteunen hierin.		
Klein sociaal netwerk en te zware belasting van mantelzorgers			
Sociale netwerken worden kleiner of verdwijnen als mensen te maken krijgen met een (zeldzame) ziekte. Hierdoor raken mensen mogelijk in een isolement. Een klein of verdwenen sociaal netwerk heeft tot gevolg dat de mogelijkheden voor ondersteuning vanuit dit netwerk (zeer) beperkt zijn. Mantelzorgers die wel in beeld zijn worden vaak te zwaar belast.	Beter georganiseerde vrijwilligershulp, betere ondersteuning voor mantelzorgers en goede samenwerking tussen ondersteunende organisaties.	Verzekeraars, gemeenten, belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte	Yad Sara in Israel www.ikwordmaatje.nl
Familie en vrienden op iets meer afstand hebben te weinig kennis van de zeldzame ziekte, waardoor het last wordt om hen actief in te zetten.	Ontwikkel materiaal voor bewustwording en kennis over zeldzame aandoeningen dat mensen kunnen gebruiken in hun eigen sociaal kring.	Belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.	In Zweden is er een zg Buddy systeem waarbij aan één VG persoon 4-5 jongeren worden gekoppeld welke de dag/week/maand onderling invullen.
Financiële problemen en gebrekkige toegang tot financiële diensten			
Mensen komen door bezuinigingen, wegvallen van regelingen, verhoogde premies en kosten voor ziekteverzekeringen, hypotheek en	Breng de stapeling van kosten in kaart. Landelijke wet- en regelgeving (participatiewet en aanpalende wetten) aanscherpen of verbeteren	Ieder(in), Patiëntenfederatie Nederland, NIBUD, gemeenten, met betrokkenheid van belangenorganisaties van mensen met een zeldzame ziekte.	

<p>dergelijk financieel in de problemen. Deze financiële drempel hindert hun deelname aan de maatschappij. <i>Gevolgen in de praktijk: mensen kunnen vanwege de kosten niet sporten of sociale contacten onderhouden.</i></p>	<p>ten behoeve van mensen met zeldzame aandoeningen.</p>		
<p>Voor (jong)volwassenen met een zeldzame aandoening is het aangaan van een hypotheek of een levensverzekering onmogelijk of extreem duur. <i>Gevolgen in de praktijk: mogelijk erfelijk belaste mensen besluiten om de diagnose uit te stellen, zodat zij eerst hun verzekeringen/hypotheek kunnen regelen. Met mogelijke gezondheidsrisico's tot gevolg.</i></p>	<p>Ontwikkel voor hypotheek en levensverzekeringen een socialer stelsel in lijn met bijvoorbeeld de ziektekostenverzekering, zodat degene die een groter risico lopen samen met degene die een laag risico lopen gezamenlijk de premie opbrengen.</p> <p>Een concreet voorstel zou zijn om van overheidswege hypotheek/levensverzekeringen voor chronisch zieken te ontwikkelen, zoals dit nu al voor zorgverzekeringen voor minima bij gemeenten gebeurt.</p>	<p>Ministerie van VWS, Verbond van verzekeraars.</p>	

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

