

Consultatiedocument Expertisecentra**Juni 2010****I. WAAR MOET EXPERTISE VOOR ZELDZAME AANDOENINGEN AAN VOLDOEN?****Inleiding**

Deze notitie is opgesteld door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen¹ (hierna de stuurgroep). De stuurgroep is in april 2001 benoemd door minister Borst van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). De opdracht luidt dat zij de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen moet stimuleren en de situatie van mensen betrokken bij zeldzame aandoeningen moet versterken. Eind 2007 heeft het ministerie van VWS besloten de subsidie (nog eenmaal) met vier jaar te verlengen en de stuurgroep daarbij de opdracht gegeven om zoveel mogelijk taken en verantwoordelijkheden over te dragen aan veldpartijen. De stuurgroep heeft hiervoor een Plan van aanpak opgesteld. Eén van de doelstellingen in dit plan is de zorg en behandeling voor mensen met zeldzame aandoeningen in Nederland beter te organiseren. In deze notitie doet de stuurgroep voorstellen voor de verdere ontwikkeling van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen in Nederland. Eind 2008 heeft de stuurgroep de verdere ontwikkeling van expertisecentra als een van de speerpunten opgenomen in de activiteiten. De stuurgroep wil de inhoud van het consultatiedocument bij het veld toetsen en in kaart brengen waar expertise in Nederland zich bevindt en welke faalfactoren en succesfactoren bij deze expertise een rol hebben gespeeld. Er zal advies worden uitgebracht aan de minister van VWS over hoe expertisecentra in Nederland tot stand kunnen komen, behouden kunnen blijven en hoe dit ingebed zou kunnen worden in de gezondheidszorg.

Expertise voor zeldzame aandoeningen

Een expertisecentrum wordt gezien als een belangrijk instrument om onderzoek naar diagnose en de behandeling van zeldzame aandoeningen te bevorderen, kennis over zeldzame ziekten te verbeteren en kwaliteit van zorg te verhogen. Het concentreren van zorg en behandeling (en onderzoek) is niet nieuw in de zorg en reeds de praktijk indien er sprake is van kleine aantallen patiënten, een kostbare infrastructuur of een hele specifieke deskundigheid.

Een van de belangrijkste knelpunten bij zeldzame aandoeningen is het stellen de juiste diagnose.

Dit is helaas bij veel zeldzame aandoeningen nog steeds een langdurig proces, waarbij diverse specialisten worden bezocht en is niet iets dat door het instellen van expertisecentra direct zal veranderen². Wel zal door meer transparantie over en bundeling van kennis over zeldzame aandoeningen het stellen van de diagnose worden bespoedigd, mede omdat men eerder op de juiste plek terecht komt.

Daarnaast is er een duidelijke informatiebehoefte bij mensen met een zeldzame aandoening en behandelaars over de aanwezigheid van expertise in Nederland en daarbuiten. De aanwezigheid van expertise is in Nederland (en daarbuiten) nog niet in kaart gebracht en/of onvoldoende bekend. Een eerste start om deze expertise in kaart te brengen is door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) uitgevoerd, die de Catalogus Weesziekten opstelde. Een lijst van ongeveer 500 zeldzame aandoeningen (die oorspronkelijk was opgesteld ten behoeve van het onderzoek over risicoverevening) die is ingevuld door de Universitair Medische Centra (UMC). Naar aanleiding hiervan heeft een werkgroep van de stuurgroep zich vanaf eind 2008 gebogen over het kunnen onderscheiden en aantonen van expertise voor zeldzame aandoeningen in Nederland. Een van de belangrijkste conclusies is dat voor het onderscheiden van expertise in Nederland het noodzakelijk is om criteria op te stellen.

¹ www.weesgeneesmiddelen.nl

² De inzet van nieuwe technische mogelijkheden (zoals genome sequencing, bioinformatica, hielprikscreening) lijken wel veelbelovend.

Deze criteria hebben betrekking op de eisen waaraan expertise zou moeten voldoen om als zodanig (bijvoorbeeld als expertisecentrum) te worden aangemerkt. De criteria zijn mede gebaseerd op de bevindingen van de Europese Rare Disease Taskforce in haar rapport over Europese referentie netwerken (juli 2008)³.

Verbeteren van de zorg en behandeling in Europa

Op 9 juni 2009 zijn er vanuit de Europese Commissie diverse aanbevelingen gedaan om in elke lidstaat activiteiten te ondernemen om (voor 2013) de zorg en behandeling van mensen met een zeldzame aandoening te verbeteren⁴.

Deze aanbevelingen hebben betrekking op: het opstellen van nationale plannen en strategieën voor zeldzame aandoeningen⁵; het adequaat definiëren en coderen van zeldzame aandoeningen⁶; het stimuleren van onderzoek op het terrein van zeldzame ziekten; het inventariseren van expertisecentra in eigen land en binnen Europese netwerken; het bundelen van kennis over zeldzame aandoeningen; vergroten van het zeggenschap van patiëntenorganisaties en het streven naar een passend financierings- en samenwerkingsmechanisme waarmee de duurzaamheid van de infrastructuur op het gebied van zeldzame ziekten op lange termijn gegarandeerd is.

Voor dit consultatiedocument is van belang dat het inventariseren van expertise(centra) breed wordt gesteund binnen Europa en in eigen land. Belangrijk is daarom dat de Raad van Ministers op 9 juni 2009 de hierboven genoemde aanbevelingen (Council Recommendation on actions in the field of rare diseases) heeft aangenomen.

In paragraaf IV van deze **Council Recommendation** waar het gaat over **expertisecentra**, wordt de lidstaten aanbevolen om⁷:

- Op nationaal grondgebied expertisecentra te inventariseren en oprichting te overwegen, uiterlijk eind 2013;
- Nationale expertisecentra stimuleren om te participeren in Europese netwerken voor expertise, met inachtneming van de nationale bevoegdheden en voorschriften met betrekking tot de goedkeuring en erkenning van die netwerken;
- Zorgtrajecten specifiek voor zeldzame aandoeningen op te stellen, zo nodig in samenwerking met de relevante experts in binnen- en buitenland. (De stuurgroep denkt hierbij ook aan ontwikkeling van evidence based richtlijnen en zorgstandaarden);
- Verbeteren van informatie over expertisecentra en de diagnostische- en behandel mogelijkheden voor specifieke zeldzame ziekten;
- Voorwaarden te stellen aan het toegankelijk maken van kennis of het raadplegen van de expertise en kennis van anderen teneinde behandeling dicht bij huis mogelijk te maken;
- Een multidisciplinaire benadering bij de zorg en behandeling van mensen met een zeldzame aandoening na te streven.

Wat willen we met expertisecentra voor zeldzame aandoeningen bereiken? ⁸

Voor deze groep zeldzame complexe aandoeningen is het stellen van de diagnose alleen onvoldoende. De stuurgroep ziet de verdere ontwikkeling van expertisecentra (of het centraal verzamelen van kennis) als een belangrijk instrument om onderzoek en behandeling van zeldzame aandoeningen te bevorderen. De verwachting is dat door een continu en consistent beleid ten aanzien van (symptomatische of causale) behandeling en follow-up volgens de meest recente wetenschappelijke inzichten (vanuit verschillende disciplines) een betere levensverwachting en ook een betere kwaliteit van leven kan worden bereikt.⁹

³ http://www.orpha.net/testor/doc/Standards_of_Care_ERN_Workshop_postreport_july_08.pdf

⁴ Publicatieblad van de Europese Unie. AANBEVELING VAN DE RAAD van 8 juni 2009 betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten (2009/C 151/02)

⁵ De Stuurgroep WGM /ZonMw is binnen het EUROPLAN project verantwoordelijk voor werkpakket 7, waarin aanbevelingen worden opgesteld voor het ontwikkelen van Nationale Plannen voor zeldzame aandoeningen: www.europlanproject.eu

⁶ Coding & classification working group van de Rare Disease Task Force, www.rdtf.org

⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:NL:PDF>

⁸ In de bijlagen vindt u hierover meer achtergrond informatie

⁹ Onder andere gebaseerd op de jarenlange ervaringen met de gecentraliseerde behandeling van CF en Hemofilie

Doelstelling consultatiedocument

Het einddoel van dit document is te komen tot een aanvaardbaar en realistisch model voor inventarisatie van expertise op het terrein van zeldzame aandoeningen in Nederland. De notitie dient ervoor om de discussie over expertise voor zeldzame aandoeningen in Nederland in het veld aan te jagen en te komen tot criteria die aan een indeling van verschillende vormen van expertise ten grondslag liggen. In aansluiting hierop dient een adequaat bekostigingsmodel ontwikkeld te worden. De stuurgroep heeft voor ogen dat er eerst over de inhoud en de vorm van expertise dient te worden gesproken omdat dan inzichtelijk is waar behoefte aan is. Daarna gaan we ons buigen over welke kosten hieraan verbonden zijn en welke (bestaande) bekostigingssystemen hiervoor aangesproken kunnen worden. De verwachting is wel dat door efficiëntere (keten)zorg de kosten over het algemeen kunnen afnemen.

Ten behoeve van de financiering van expertise(centra) op het terrein van zeldzame ziekten in Nederland zal rekening moeten worden gehouden met een aantal specifieke elementen:

- De zorg en behandeling is multidisciplinair en overschrijdt soms de landsgrenzen;
- Zeldzame aandoeningen zijn vanwege hun diversiteit en vaak chronische karakter moeilijk onder te brengen in een DBC (Diagnose Behandeling Combinatie);
- Voor de meeste zeldzame aandoeningen is nog onvoldoende kennis verzameld om te komen tot een zorgstandaard of evidence based richtlijn;
- Weesgeneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen kunnen relatief duur zijn of verlangen extra onderzoek om de effectiviteit aan te tonen. De bewijslast (onderzoek en wetenschappelijke artikelen) voor de behandeling met recent geregistreerde weesgeneesmiddelen is vaak beperkt.
- Slechts voor een kleine groep zeldzame aandoeningen is een specifiek weesgeneesmiddel ontwikkeld. Deze groep aandoeningen wordt vaak off-label behandeld met een geneesmiddel dat voor een andere indicatie geregistreerd is, of met een apothekbereiding omdat er geen geregistreerd geneesmiddel beschikbaar is.

Een Nederlands expertisemodel voor zeldzame aandoeningen

Voor de meeste zeldzame aandoeningen is momenteel niet transparant waar de expertise zich bevindt of waar deze expertise uit bestaat.

Onder expertise kan specifieke (wetenschappelijk) kennis over en ervaring met een complexe aandoening worden verstaan, die noodzakelijk is om kwalitatief goede diagnostiek, zorg, behandeling en voorlichting te kunnen verlenen aan mensen (kinderen en volwassenen) met deze zeldzame aandoeningen.

Eén solitair werkend behandelend arts kan vanwege het feit dat hij/zij een van de weinigen is die mensen met een specifieke zeldzame aandoening in de praktijk heeft gezien bijzondere expertise hebben opgebouwd. Dat is zeer waardevol en is in veel gevallen van zeer zeldzame ziekten (met maar een handjevol patiënten in Nederland) de dagelijkse praktijk. Echter, een dergelijke situatie is zeer kwetsbaar en bovendien is de stuurgroep ervan overtuigd dat het vanwege de complexiteit van de meeste zeldzame aandoeningen het noodzakelijk is om samen te werken met meerdere disciplines (in binnen- en/of buitenland), onderzoek te (blijven) doen naar diagnostiek en beloop van de aandoening en daarvan systematisch gegevens bij te houden. Uiteraard is een en ander afhankelijk van de ernst en complexiteit van de aandoening en het aantal patiënten in Nederland.

Veel mensen die betrokken zijn bij een zeldzame aandoening geven er de voorkeur aan om voor de dagelijkse zorg bij hun (vertrouwde) behandelaar in de regio te blijven. Er zijn (bijvoorbeeld met de behandeling van de ziekte van Gaucher) goede ervaringen opgedaan met de combinatie van dagelijkse zorg dichtbij huis en de behandeling vanuit het expertisecentrum, waar alle patiënten periodiek komen voor verder onderzoek, behandeling van specifieke klachten of het verbeteren van de behandeling in het algemeen.

De hieronder opgestelde criteria kunnen helpen bij het onderscheiden van soorten expertise. Uiteraard is de ernst en de aard van de aandoening, het soort behandeling en het aantal patiënten van invloed op het hieronder beschreven model en op het kunnen voldoen aan alle criteria.

Onderscheiden van expertise

Het in dit consultatiedocument beschreven model van expertise waarin een onderscheid is gemaakt tussen verschillende vormen van expertise, zal zijn waarde (in de praktijk) uiteraard nog nader verder moeten bewijzen. Echter is dit model wel gebaseerd op bestaande expertise voor zeldzame ziekten.

De voorlopige kapstok bestaat uit het indelen van de expertise in twee of drie vormen: een expertisecentrum en een expertiseteam of behandelteam. Hierbij wordt er vanuit gegaan dat een expertisecentrum het hoogst haalbare expertiseniveau is voor de betreffende aandoening(en) in Nederland, Europees of wereldwijd. Uiteraard kunnen er meerdere expertisecentra en -teams per aandoening werkzaam zijn. Een expertisecentrum kan ook uit een samenwerkingsverband bestaan, gevestigd op verschillende locaties (virtueel centrum). Echter de uitwisseling van kennis en informatie (en patiëntgegevens) is in zo'n geval cruciaal voor het in stand houden en uitbouwen van de expertise. Het is verder voorstelbaar dat er voor een specifieke aandoening helemaal geen expertisecentrum in Nederland blijkt te zijn, maar wel een of meer expertiseteams of behandelteams. Afhankelijk van de ernst van de aandoeningen en het aantal patiënten in Nederland zal een verfijnde differentiatie in expertise en gespecialiseerde zorg en behandellocaties wel of niet mogelijk zijn. Niet voor elke (groep) zeldzame aandoeningen zal er een expertiseteam en behandelteam zijn, de vraag nog of het in de praktijk nuttig kan zijn om dit onderscheid te maken. Ervaringen met het onderscheiden van expertise voor andere zeldzame aandoeningen (zoals zeldzame vaataandoeningen of CF) toonde wel de behoefte om een keurmerk te onderscheiden. Naast expertisecentra zouden (een aantal) expertise of behandelteams kunnen worden onderscheiden met een keurmerk.

Criteria voor expertise

- Binnen het centrum is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep;
- De kennis en ervaring is gedurende jarenlange ervaring met onderzoek en patiëntenzorg opgebouwd;
- Het centrum is het kenniscentrum en fungeert als informatieloket en vraagbaak voor beroepsbeoefenaren en patiënten en hun familie;
- Het centrum is in staat tot het leveren van hoog gespecialiseerde complexe patiëntenzorg met een multidisciplinair team dat relevant is voor de aandoening;
- Het centrum is in staat tot gespecialiseerde verrichtingen zoals operaties of specifieke (genetische) diagnostiek (en bijbehorende counselling);
- (Basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening is een van de speerpunten van het centrum. De kwaliteit van onderzoek blijkt uit publicaties. Bij voorkeur is er een hoogleraar verbonden aan het centrum; Indien het expertisecentrum gevestigd is in een niet academisch ziekenhuis dient er een sterke samenwerking te zijn met het fundamenteel onderzoek in een ander ziekenhuis/universiteit in Nederland of daar buiten.
- Er zijn aantoonbare buitenlandse contacten op het terrein van wetenschappelijk en klinisch en/of sociaal wetenschappelijk onderzoek;
- Het centrum draagt zorg voor na- en bijscholing en opleiding van nieuwe experts en de overdracht van kennis bijvoorbeeld vanuit de kindergeneeskunde naar de volwassenenzorg;
- Vanuit het centrum vindt de ontwikkeling van zorgstandaarden in samenwerking met de patiëntengroep en/of richtlijnontwikkeling plaats, en is er afstemming met de Europese of wereldwijde ontwikkelingen;
- De gegevens van (Nederlandse) patiënten worden verzameld in het centrum;

- Om kennis en ervaring te vergroten wordt in het centrum een minimaal aantal patiënten behandeld passend bij de prevalentie of bij de benodigde mate van multidisciplinaire zorg van de aandoening;
- De uitslagen van controle onderzoek en behandeling worden verwerkt in een database. De gegevens uit deze database sluiten aan bij een landelijke of liefst Europese registratie.
- Het centrum is bereid tot visitatie;
- Het centrum garandeert continue bereikbaarheid; (per e-mail of telefoon);
- Het centrum heeft de steun van de Raad van Bestuur.

Expertisecentrum

Een expertisecentrum voldoet in principe aan alle bovengenoemde criteria. De bundeling van kennis over de specifieke zeldzame ziekten in (een netwerk van) centra (of in samenwerking met teams) is een van de belangrijkste kenmerken van een expertisecentrum. Deze kennis dient te worden vertaald in een hoge kwaliteit van multidisciplinaire (keten)zorg volgens de nieuwste inzichten. Vandaar ook dat de *combinatie* van (fundamenteel wetenschappelijk en sociaal en/of gezondheidsonderzoek) onderzoek, onderwijs/educatie een het belangrijkste aspect is van een expertisecentrum.

Belangrijke taken zijn:

- het vergroten en bevorderen van kennis over de zeldzame aandoening;
- het coördineren van de zorg en behandeling (in samenwerking met de expertiseteams en behandelteams).

In de toekomst kan door een betere inzet van digitale mogelijkheden (internet, website's, e-mail, e-health) het raadplegen van deskundigen laagdrempelig en toegankelijker worden gemaakt.¹⁰

Sommige centra zijn *Europese expertisecentra*, die zijn gevestigd in Nederland.

Een Europees expertisecentrum is een uniek centrum, waar zeer specifieke kennis aanwezig is over vaak zeer zeldzame aandoeningen. Het centrum is meestal de coördinator van Europees of wereldwijd onderzoek over de (groep) aandoening(en) en blinkt uit in (internationaal) onderzoek, diagnostiek en/of behandeling, blijkend uit publicaties over diagnostiek of behandeling van patiënten uit de EU of raadpleging over patiënten door collega's wereldwijd.

Expertiseteam

Een landelijk of regionaal expertiseteam gevestigd in een algemeen of academisch ziekenhuis, voldoet aan bijna alle bovengenoemde criteria, maar het accent ligt duidelijker op zorg en behandeling van de groep patiënten en minder op het doen van wetenschappelijk onderzoek. Eventueel vindt er wel klinisch (geneesmiddelen) onderzoek plaats. Het expertiseteam heeft up-to-date kennis van de zeldzame aandoening(en), werkt volgens (Europese) behandelrichtlijnen en zorgstandaarden en werkt samen met de eventuele aanwezige Nederlandse expertisecentra.

Behandelteam

Een behandelteam kan bijvoorbeeld in een algemeen ziekenhuis of revalidatiecentrum gevestigd zijn; kan een doven- of blindeninstituut of epilepsiecentrum zijn. Nadruk ligt op de dagelijkse zorg, begeleiding en behandeling in de periferie (dicht bij huis). De behandeling vindt plaats volgens richtlijnen (indien aanwezig) en in overleg met het expertiseteam en/of expertisecentrum (als deze er is). Van belang is dat ook binnen de behandelteams toename van kennis plaatsvindt en dat deze expertise weer teruggekoppeld wordt naar het expertisecentrum of expertiseteam in het belang van onder meer de patiëntenzorg en het verzamelen van gegevens.

Bovenstaand expertisemodel biedt een infrastructuur voor een zo optimaal mogelijke kwaliteit van zorg voor en behandeling van mensen met een zeldzame aandoening waarbij tegelijkertijd meer gegevens beschikbaar komen over de zeldzame aandoening.

¹⁰ Internet en e-health verbeteren behandeling zeldzame ziektes. Topreferente zorg op afstand. M.D.P Ellferich & prof.dr. M. Drent. Medisch Contact, 11 maart 2010, 65 nr. 10

Het is uiteraard niet altijd zo dat er een driedeling zal bestaan voor elke zeldzame aandoening. Vaak zullen voor subgroepen van zeldzame aandoeningen expertisecentra aanwezig zijn, soms in Nederland maar soms alleen in het buitenland (denk aan de buurlanden België en Duitsland). Ook zal een onderscheid tussen een expertiseteam en behandelteam niet altijd aanwezig zijn.

Fasering Consultatie (document)

Het tijdsplan is aangepast in verband met de val van het kabinet en de verkiezingen.

Hierdoor heeft de stuurgroep meer tijd om informatie uit het veld te verzamelen. De stuurgroep weesgeneesmiddelen wil haar advies over expertisecentra voor zeldzame aandoeningen graag aanbieden aan de nieuwe minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS).

Fase 1: januari - november 2009

Een werkgroep van de stuurgroep weesgeneesmiddelen heeft een notitie opgesteld die is besproken in diverse stuurgroepvergaderingen;

Fase 2: oktober 2009 – oktober 2010

Consultatie via schriftelijk rondes en gesprekken met diverse veldpartijen, zoals voorbeelden van expertisecentra;behandelaars,onderzoekers,patiënten en hun verenigingen, de koepels/verenigingen van ziekenhuizen (zoals NFU, NVZ, STZ) en beroepsgroepen.

Fase 3: oktober 2010 – december 2010

Bijeenkomst(en) agenderen over expertise centra. Afronden input van veldpartijen.

Fase 4: december 2010- februari 2011

Afronden advies en aanbieden aan Minister van VWS

II HOE KAN EXPERTISE VOOR ZELDZAME AANDOENINGEN GEFINANCIERD WORDEN?

Inleiding

Binnen de huidige financieringssystematiek zijn onvoldoende mogelijkheden om de multidisciplinaire zorg voor complexe zeldzame ziekten over een langere periode (bijvoorbeeld ten behoeve van secundaire preventie) te bekostigen. Bovendien worden de experts (bijvoorbeeld voor de ziekte van Gaucher, Pompe of Rendu Osler Weber) nu regelmatig geconsulteerd door derden zonder dat daar een vergoeding tegenover staat. Dit werkt niet motiverend en op deze wijze wordt de inzet van de experts en directe (ziekenhuis) collega's onvoldoende beloond. De behoeften ten aanzien van het financieren van dergelijke multidisciplinaire zorg sluiten aan bij het integrale bekostigingsmodel dat nu voor een aantal meer voorkomende aandoeningen is ontwikkeld.¹¹

Het idee achter de integrale bekostiging is dat het zorgverleners stimuleert om samen te werken, omdat de programmatische aanpak van een chronische ziekte in één pakket wordt bekostigd in plaats van per verrichting. Keten-DBC's vormen de basis van de integrale bekostiging. Hierin staat de patiënt centraal en omdat de zorgverleners samenwerken ontstaat een sluitende keten: vroegtijdige onderkenning, (geïndiceerde of zorggerelateerde) preventie, zelfmanagement en goede zorg. De huidige keten-DBC's zijn gebaseerd op zorgstandaarden. Helaas zijn zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen nog schaars, maar kunnen deze uiteraard wel vanuit expertisecentra kunnen worden ontwikkeld. Voor de zeldzame aandoening Cystic Fibrosis (CF) is in 2008 een project gestart met als titel: 'op weg naar een geïntegreerde diagnosebehandelingcombinatie voor CF'. In dit project werken onderzoekers, behandelaren, zorgverzekeraars, het ministerie van VWS en de NCFS samen op welke manier de zorg voor mensen met Cystic Fibrosis (CF) het beste kan worden georganiseerd en gefinancierd. In het project wordt verkend of door middel van één (keten) DBC de totale zorg voor mensen met CF kan worden bekostigd. In de meest doorgevoerde vorm zou het CF-centrum beheerder worden van een budget per patiënt. Met dit budget wordt de gehele zorg in en buiten het ziekenhuis georganiseerd en betaald. Een groot pluspunt hiervan is dat nieuw ontwikkelde en vaak kostbare behandelingen snel in het zorgpakket kunnen worden opgenomen, omdat de kosten en financiering heel inzichtelijk zijn. Dit heeft voordelen voor de patiënt, de behandelcentra en de zorgverzekeraars.¹² Een dergelijk model zou mogelijk voor andere zeldzame aandoeningen toepasbaar kunnen zijn. De stuurgroep weesgeneesmiddelen is dit op dit moment (zomer-najaar 2010) aan het onderzoeken. In het eindadvies over expertisecentra zal een definitief voorstel worden opgenomen over de financiering van deze 'expert-zorg' voor complexe zeldzame aandoeningen vanuit een expertisecentrum, expertiseteam en/of behandelteam.

Opmerking ten aanzien van actualiteiten:

De Tweede Kamer heeft prestatiebekostiging van de zorg (het beter kunnen belonen van toegevoegde waarde van een zorgaanbieder) en integrale bekostiging van ketenzorg (integrale zorg) controversieel verklaard. Ook is er geen besluit meer genomen over de uitbreiding van integrale bekostiging van ketenzorg met farmaceutische zorg en hulpmiddelenzorg per 2011. Mogelijk kan een dergelijke stap per 2012 plaatsvinden maar een besluit daarover is aan het nieuwe kabinet.

¹¹ <http://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/chronische-ziekten/integrale-bekostiging>

¹² Zie voor informatie de website van de NCFS (<http://www.ncfs.nl/index.php?id=001720>)

III. ACHTERGRONDINFORMATIE

- 1. Probleemstelling**
- 2. Actualiteiten in Nederland en Europa**
- 3. Uitgangspunten voor Nederlands Expertisemodel**
- 4. Inventarisatielijst Expertise**
- 5. Geraadpleegde bronnen**

1. PROBLEEMSTELLING

Definitie zeldzame aandoening

Zeldzame ziekten, met inbegrip van ziekten van genetische oorsprong, zijn levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekten met een zo geringe prevalentie dat gecombineerde inspanningen noodzakelijk zijn teneinde ervoor te zorgen dat een grote morbiditeit, perinatale en vroegtijdige mortaliteit, als ook een aanzienlijke achteruitgang van de kwaliteit van het bestaan of van het sociaaleconomisch potentieel van individuele personen wordt voorkomen.¹³ In Europa wordt een ziekte zeldzaam genoemd wanneer niet meer dan 5 op de 10.000 (= 1:2000) inwoners in de Europese Unie deze aandoening hebben¹⁴.

Er zijn momenteel naar schatting 5 000 tot 8 000 verschillende zeldzame ziekten, waardoor 6 tot 8 % van de bevolking in de loop van het leven wordt getroffen. Dat betekent dat ondanks de kenmerkend geringe prevalentie van zeldzame ziekten, er in de EU in totaal tussen de 27 en 36 miljoen mensen door worden getroffen. Hiervan lijden de meeste mensen aan een ziekte die bij 1 op de 100 000 mensen of minder voorkomt. Deze patiënten zijn buitengewoon geïsoleerd en kwetsbaar. Voorbeelden van meer bekendere zeldzame aandoeningen zijn Hemofilie met 1500 patiënten of Cystic Fibros (CF) met 1200 patiënten in Nederland. Veel zeldzamere aandoeningen zijn bijvoorbeeld Autosomaal dominant-erfelijke cerebellaire ataxie met 500 patiënten of zeldzame stofwisselingsziekten zoals Aspartyl-glucosaminurie, vijf patiënten of NAGS-deficiëntie twee patiënten in Nederland. Men denkt dat 80% van de zeldzame aandoeningen erfelijk is. Dit betekent dat veel families in Nederland betrokken zijn bij een of meer zeldzame aandoeningen. Naar schatting (Orphanet) is 1 miljoen Nederlanders betrokken bij een zeldzame aandoening (zelf of in de familie). Het grote aantal verschillende zeldzame aandoeningen, de zeldzaamheid van deze ziekten en het gebrek aan informatie daarover geeft aan dat niet verwacht kan worden dat een arts alle bijzonderheden van alle zeldzame ziekten kan weten. Dit heeft tot gevolg dat mensen die aan zeldzame aandoeningen lijden in veel gevallen niet de middelen en diensten ter bevordering van hun gezondheid ontvangen die ze nodig hebben.

Vele problemen zijn al onderkend

Vele problemen rond zeldzame aandoeningen zijn al onderkend. Zo is de diagnose vaak lastig te stellen, dat kan jaren duren. De reden is dat symptomen niet herkend worden en/of (nog) geen geschikte diagnostische testen ontwikkeld zijn. Helaas is de oorzaak van vele zeldzame ziekten nog niet bekend. Hiervoor is meer onderzoek nodig. Er zijn echter vaak weinig patiënten om het basale of medisch toegepaste onderzoek uit te voeren. Daarbij komt dat de ontwikkeling van elk geneesmiddel complex, kostbaar en langdurig is, ook van een geneesmiddel voor een zeldzame aandoening (een zogenaamd weesgeneesmiddel). Bovendien is het commercieel (nog) te weinig interessant omdat er maar een kleine afzetmarkt is voor het ontwikkelde geneesmiddel. Voor de 5.000-8.000 verschillende zeldzame aandoeningen zijn er in november 2009 ruim 600 potentiële behandelingen voor zeldzame aandoeningen in onderzoek en zijn er 60 geregistreerde geneesmiddelen voor zeldzame ziekten (de zogenaamde weesgeneesmiddelen) in Europa op de markt beschikbaar¹⁵.

¹³ Communautair actieprogramma inzake zeldzame ziekten op het gebied van de volksgezondheid (1999-2003)

¹⁴ EC Verordening inzake Weesgeneesmiddelen 141/2000

¹⁵ <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/orphreg.htm>

Dit illustreert dat voor de meeste zeldzame aandoeningen nog geen adequate behandeling voor handen is en behandeling vaak symptomatisch is. Veel mensen met een zeldzame aandoening zwerven jarenlang in de gezondheidszorg voordat ze bij de juiste behandelaar terechtkomen omdat de (actuele) kennis over de aandoening niet aanwezig is of de aanwezigheid van een expert of expertisecentrum voor de aandoening niet bekend is.

Samengevat zijn er ten aanzien van de zorg en behandeling een **aantal knelpunten** die voortkomen uit het feit dat de aandoening zeldzaam is:

- de diagnose wordt vaak laat gesteld;
- het is vaak niet bekend of er een expertisecentrum of een behandelaar met expertise is;
- de zorg is complex, meerdere orgaansystemen zijn vaak aangedaan;
- er is een gebrek aan richtlijnen en behandelprotocollen;
- er is gebrek aan coördinatie van zorg¹⁶;
- actuele kennis ontbreekt over de aandoening, voornamelijk over het natuurlijk beloop van de aandoening;
- er is onvoldoende bundeling van kennis en gegevens;
- er is geen centrale registratie en een gebrek aan adequate codering;
- er is beperkte belangstelling vanuit onderzoek in het bijzonder over langere termijn (van diagnose naar therapie) als gevolg van onvoldoende mogelijkheden voor (continuering van) het onderzoek;
- er is veelal onvoldoende interesse vanuit de farmaceutische industrie voor de ontwikkeling van een nieuwe behandeling voor bepaalde groepen zeldzame aandoeningen.

De zorg voor mensen met een zeldzame aandoening is nu verspreid over diverse ziekenhuizen en behandelaars in Nederland. Het is (nog) niet transparant voor welke aandoeningen expertise aanwezig is in Nederland en wat er onder deze expertise kan worden verstaan. Hoewel het (gezien het grote aantal verschillende zeldzame aandoeningen) niet aannemelijk is dat er voor elke zeldzame aandoening expertise in Nederland ontwikkeld is of zal komen, kan de bestaande expertise beter georganiseerd worden en/of beter uitgedragen worden waardoor meer behandelaars en patiënten geïnformeerd worden.

2. ACTUALITEITEN IN NEDERLAND EN EUROPA

Naast recente publicaties over het belang van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen van de Raad van de Europese Unie¹⁷ en de Rare Disease Taskforce¹⁸, is er ook in Nederland in het algemeen een trend waar te nemen die het belang van expertise onderkent. Men zou kunnen zeggen dat de tijd rijp is om expertise voor zeldzame aandoeningen in Nederland beter te organiseren en transparant te maken. Voorbeelden die in het nieuws zijn gekomen en de ideeën over het onderscheiden van expertise ondersteunen zijn:

- Afspraken over lage volume ingrepen, bijvoorbeeld bij slokdarmkanker¹⁹;
- Centrum voor Neuropsychiatrie krijgt TOPGGz keurmerk²⁰;
- Vergunning voor behandeling aangeboren hartafwijkingen²¹;
- De ontwikkeling van een website van de NFU over topreferente functies²²;
- Europees Cardiovasculair centrum: 1,5 miljoen euro subsidie van het ministerie EZ²³;
- Ervaringen in het buitenland.²⁴

¹⁶ R.M.A. van Nispen, P.M. Rijken, M.J.W.M. Heijmans. Leven met een zeldzame chronische aandoening: ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijks leven. Utrecht: NIVEL, 2003, 148 p.

¹⁷ http://www.consilium.europa.eu/uedocs/cms_data/docs/pressdata/en/lsa/108383.pdf

¹⁸ www.rdtf.org

¹⁹ <http://www.minvws.nl/kamerstukken/cz/2008/reactie-op-igz-rapport-het-resultaat-telt-2006.asp>

²⁰ <http://www.blikopnieuws.nl/bericht/98835>

²¹ <http://www.minvws.nl/nieuwsberichten/cz/2009/vergunningen-beh-aha.asp>

²² <http://www.nfu.nl/trf/>

²³ <http://www.zorgvisie.nl/nieuws/nieuwsoverzicht/nieuwsartikel/Miljoen-subsidie-voor-Cardiovascular-Center-Maastricht.htm>

²⁴ http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2006/doc/French_National_Plan.pdf

Hoewel de verschillen binnen Europa nu nog groot zijn, zal harmonisatie door de aanbevelingen van de Raad²⁵ worden gestimuleerd. De in dit consultatiedocument expertisecentra beschreven criteria zijn in overeenstemming met de Europese criteria. De Raad heeft daarnaast aanbevolen om nationale expertisecentra te stimuleren om te participeren in Europese netwerken voor expertise, met inachtneming van de nationale bevoegdheden en voorschriften met betrekking tot de goedkeuring en erkenning van die netwerken.

In het kader van het EUROPLAN project (www.europlanproject.eu) zijn ervaringen vanuit verschillende lidstaten in kaart gebracht. Enkele voorbeelden:

- In Denemarken land zijn er twee Universitair Medische Centra aangewezen voor de diagnostiek en behandeling van 14 zeldzame aandoeningen.
- In Frankrijk zijn 131 zogenoemde referentie centra elk voor een of meer zeldzame ziekten. Deze centra bieden een breed scala aan gezondheidszorgdiensten zoals stellen van de diagnose, behandeling, follow-up, psychologische ondersteuning en hulp binnen het onderwijs.
- In Portugal coördineert een nationaal uitvoerend comité (INSA Porto) acht officiële centra voor de behandeling van zeldzame ziekten.
- In Kroatië zijn er drie multidisciplinaire centra erkend door het Kroatische ministerie van Volksgezondheid en Welzijn, voor aangeboren afwijkingen en metabole ziekten.

3. UITGANGSPUNTEN VOOR NEDERLANDS EXPERTISEMODEL

Waarom is expertise van belang?

De informatie over diagnose, zorg en behandeling van zeldzame aandoeningen is in het algemeen voor patiënten en behandelaars/verwijzers nu nog onvoldoende. Door het benoemen van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen in Nederland zal coördinatie en centralisatie van kennis de kwaliteit van de zorg voor deze specifieke groep patiënten doen toenemen. Hierdoor kan de behandeling van patiënten sneller starten. Bovendien kan door een betere coördinatie en efficiency mogelijk op kosten worden bespaard. Het is voorstelbaar dat op termijn een algemene set van criteria het onderscheid maakt tussen wel of (nog) geen expertisecentrum. Daarnaast is het voorstelbaar dat per groep zeldzame aandoeningen verschillende criteria de specifieke vereiste expertise bepalen. Voor de stuurgroep staan de behoeften van mensen met een zeldzame aandoening bij het ontwikkelen van het expertisemodel centraal.

Onderstaand is een **aantal argumenten** opgesomd die pleiten voor behandeling van een zeldzame aandoening door of in samenwerking met een gespecialiseerd behandelcentrum. Deze argumenten komen onder meer voort uit een evaluatie van Zorgverzekeraars Nederland over de behandeling van Cystic Fibrosis (CF) patiënten in een CF Centrum (centrumzorg), waarbij men heeft berekend dat behandeling in een CF centrum de levensverwachting van CF patiënten gemiddeld met 10 jaar zou doen toenemen²⁶.

- centrumbehandeling geeft een betere prognose en levensverwachting en ook een betere kwaliteit van leven;
- een centrum garandeert een continu en consistent beleid ten aanzien van de behandeling;
- behandeling en follow-up worden in een centrum volgens de meest recente wetenschappelijke inzichten uitgevoerd;
- in een centrum is ervaring aanwezig op allerlei probleemgebieden (ook bij meer complexe problematiek);
- volwassen- en kindzorg maakt geplande en gestructureerde transitie mogelijk.

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen onderstreept het belang van bovenstaande argumenten. Bovendien kan een expertisecentrum ook belangrijke taken verrichten op het gebied van secundaire en tertiaire preventie. Door het volgen (monitoren) van mensen met een zeldzame aandoening

²⁵ Publicatieblad Europese Unie (2009/c 151/02)

²⁶ Orphan Topic Zorgverzekeringen en Zeldzame ziekten 19 december 2006, Den Haag (www.weesgeneesmiddelen.nl)

vanuit een expertisecentrum is het mogelijk om ziekten of afwijkingen vroegtijdig op te sporen en te behandelen, zodat complicaties en ziekteverergering kunnen worden voorkomen (dit laatste noemt men tertiaire preventie). In het signalement Integrale Zorg van het Forum Biotechnologie en Genetica²⁷ zijn aanbevelingen opgenomen over de zorg aan patiënten met complexe erfelijke aandoeningen. Eén van de aanbevelingen is dat verbetering van integrale zorg is te bereiken door meer coördinatie en door de instelling van expertisecentra. De stuurgroep is ervan overtuigd dat wetenschappelijk onderzoek aan de betreffende zeldzame aandoening een van de belangrijke peilers is van een expertisecentrum. Een expertisecentrum is vaak het resultaat van het jarenlange onderzoek naar de aandoening en daarom bij uitstek in staat om voorlichting te geven over de best mogelijke behandeling.

Er zijn dus **diverse wensen** ten aanzien van de complexe zorg voor zeldzame aandoeningen. Naast het vermeerderen van kennis over de aandoening is er zeker ook behoefte aan praktische zorg vanuit het perspectief van de gebruiker (patiënt/ouders/familie).

Een aantal wensen zijn:

- Zorg, begeleiding en behandeling vinden zo dicht mogelijk bij huis plaats;
- Expertise op afroep. Niet altijd hoeft de patiënt zelf te reizen naar een expertisecentrum; ook kan de expertise reizen/naar de patiënt toekomen (e-mail, telefoon, consultatie, of het houden van poli in een ander ziekenhuis). Daarnaast is uiteraard zeer goed mogelijk dat de dagelijkse behandelaar overlegt met de expert;
- Een (expertise) centrum is in staat om complexe zorg voor ernstig invaliderende zeldzame aandoeningen te leveren, voor kinderen en volwassenen;
- Het centrum of expertiseteam bestaat uit een betrokken multidisciplinair behandelteam;
- Er is transparantie over wie expertise heeft over zeldzame aandoeningen, bijvoorbeeld via een website;
- De kwaliteit van de zorg en behandeling sluit aan bij Europese centra, Europees onderzoek en bij Europese richtlijnen;
- In gezamenlijkheid worden zorgstandaarden ontwikkeld (richtlijnen zijn vaak alleen ontwikkeld door de beroepsgroep, een zorgstandaard bevat ook de inbreng van patiënten);
- Periodiek is er een congres van experts (in EU) over (de groep van) zeldzame aandoening(en), uitwisseling van kennis en ervaring (behandelaars, wetenschappers en patiënten);
- Er is aandacht voor overdracht van werkzaamheden, ten dienste van het voortbestaan van een centrum.

²⁷ <http://www.forumbg.nl/documenten/signalementen/signalement-integrale-zorg-mensen-erfelijke-aandoeningen-complexe-symptom-0>

4. INVENTARISATIE LIJST EXPERTISE

Onderstaande vragen zijn gebaseerd op de in deze notitie beschreven criteria voor het onderscheiden van een expertisecentrum (een centrale plek waar wetenschappelijk onderzoek, zorg en behandeling, en onderwijs rond zeldzame aandoeningen samenkomt). Door de inventarisatielijst door te nemen kan een idee worden verkregen over de stand van zaken op het terrein van onderzoek, onderwijs, zorg en behandeling van specifieke zeldzame aandoeningen of een groep zeldzame aandoeningen binnen een centrum of team.

1. Algemeen

Naam ziekenhuis/afdeling/expertisecentrum

Adresgegevens

1a. Over welke groep zeldzame aandoeningen heeft u expertise?

Bijvoorbeeld

- *Metabole aandoeningen*
- *Spierziekten*
- *etc...*

1b. En/of welke zeldzame aandoening specifiek?

.....

2. Wetenschappelijk onderzoek

2a. Hoe blijft u op de hoogte van de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen over diagnostiek en/of behandeling van de zeldzame aandoening waarover u expertise heeft? (meerdere antwoorden mogelijk)

- via artikelen in internationale wetenschappelijke tijdschriften
- via artikelen in nationale wetenschappelijke tijdschriften
- via nationale/internationale congressen
- op andere wijze dan hierboven aangegeven, namelijk.....

2b. Welk wetenschappelijk onderzoek wordt er vanuit uw centrum verricht naar de zeldzame aandoening (meerdere antwoorden mogelijk)

- geen wetenschappelijk onderzoek
- basaal wetenschappelijk onderzoek
- translationeel onderzoek
- klinisch wetenschappelijk onderzoek
- klinisch geneesmiddelenonderzoek
- gedragswetenschappelijk onderzoek
- anders dan bovengenoemd onderzoek, namelijk

2c. Is uw centrum partner in een internationaal onderzoeksproject over de zeldzame aandoening(en) waar u expert voor bent?

- ja
- nee momenteel niet, wel geweest: naam project en periode vermelden
- nee, alleen in een nationaal project met ...
- nee

2d. Hoeveel artikelen zijn er vanuit uw centrum de laatste vijf jaar gepubliceerd over de zeldzame aandoening waar u expert voor bent en kunt u deze in een lijst toevoegen met gegevens over auteurs, titel, tijdschriften en jaartal

2e. Is er een hoogleraar verbonden aan het centrum die betrokken is bij de zeldzame aandoening(en)

- ja
- nee

2f. Hoeveel medewerkers, verbonden aan uw afdeling/centrum doen wetenschappelijk onderzoek?

- Stafleden: fte
- AIO/AGIKO/(Klinische) fellows: fte

3. Kennis delen

3a. Hoe vaak wordt het centrum geraadpleegd door andere behandelaars, onderzoekers of ouders en patiënten over bijvoorbeeld de diagnose (second opinion) of behandeling (richtlijnen en nieuwe geneesmiddelen)?

- Niet
- 1-2 x per jaar
- 3-5 x per jaar
- 5-10 x per jaar
- meer dan 10 x per jaar
-x per jaar

3b. Door wie wordt u meestal geraadpleegd

- Medisch specialisten
- Huisartsen
- Paramedici
- Onderzoekers
- Patiënten en/of hun familie (bijvoorbeeld de ouders)

3c. Wat is de herkomst van de vragers

- Eigen land (Nederland)
- Europa
- Elders in de wereld

3d. Welke na- en bijscholingstrajecten worden er vanuit het centrum ter bevordering van de kennis over de zeldzame aandoening georganiseerd?

3e. Hoeveel nieuwe experts zijn er de afgelopen één tot vijf jaar vanuit uw centrum opgeleid?

- 0
- 1-2

- 3-5
- 5 of meer

3f. Hoe onderhoudt uw centrum contact met de patiëntenorganisatie die de belangen van de patiënten met de zeldzame aandoening vertegenwoordigt?

- Er worden geen contacten met patiënten (verenigingen) onderhouden
- Er is geen groep (bekend) die de patiëntenbelangen kan behartigen
- Anders, namelijk....

4. Zorg en behandeling

4a. Uit welke disciplines bestaat uw team?

4b. Uit hoeveel stafleden (aantal en fte) bestaat uw afdeling/het centrum

4c. Hoeveel patiënten met de betreffende zeldzame aandoening(en) 'ziet' u in uw centrum per jaar?

4d. Hoe worden er gegevens van deze groep patiënten verzameld en bijgehouden?

4e. Zijn er richtlijnen of zorgstandaarden voor de zeldzame aandoening waar u expertise voor heeft?

- ja
- nee

4f. Zo ja, zijn deze zorgstandaarden of richtlijnen in (of in samenwerking met) uw expertisecentrum ontwikkeld?

- ja
- nee
- nee, er zijn elders (in de wereld/Europa) richtlijnen die we gebruiken

4g. Is uw centrum betrokken bij het regelmatig aanpassen van bestaande richtlijnen/zorgstandaarden?

- ja
- nee

5. Overig

5a. Hoe is de (continue) bereikbaarheid (telefonisch en per e-mail) van het centrum gewaarborgd?

- Voor behandelaars:
- Voor patiënten en familie:

5b. Zou u er bezwaar tegen hebben als uw centrum regelmatig werd gevisiteerd?

- ja
- nee

5c. Heeft u nog aanvullende relevante informatie over uw centrum dat hiervoor nog niet aan de orde is gekomen

5. DIVERSE GERAADPLEEGDE BRONNEN ALS AANVULLENDE ACHTERGRONDINFORMATIE

a) Literatuur

- Wegwijzer expertteams voor zeldzame aandoeningen (VSOP), maart 2009 (http://www.vsop.nl/pdf/pdf/2009/Gelijke_kansen_voor_zeldzame_aandoeningen.pdf)
- Strategie nota Neurologie 2009-2013 (http://www.neurologie.nl/uploads/89/1429/Strategienota_-_definitieve_proef.pdf)
- FBG Signalement Integrale zorg voor mensen met erfelijke aandoeningen met complexe symptomen I (2006) en II (2009); <http://www.forumbg.nl/document-type/signalementen>
- Orphan Topic Zorgverzekeringen en Zeldzame ziekten, 19 december 2006 (http://www.weesgeneesmiddelen.nl/websites/wgm/files/OT_zorgverzekeringen.pdf)
- Vervolgevaluatie beleidsvisie hemofilie, CVZ, 23 oktober 2003
- Kerem E, Conway S, Elborn S, Heijerman H (For the Consensus Committee), Standards of care for patients with cystic fibrosis: a European consensus. Journal of Cystic Fibrosis 4 (2005) 7 – 26
- Elfferich, M.P.D, Drent, M. Internet en e-health verbeteren behandeling zeldzame ziektes: Topreferente zorg op afstand. Medisch Contact, 11 maart 2010 (65 no. 10)
- http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/keydo_rare_diseases_en.htm
- NFU Catalogus weesziekten 2008 (concept)

b) Overzicht van experts, beroepsgroepen en ziekenhuisorganisaties waarover informatie is verzameld en waarmee is gesproken²⁸:

- Centrum voor ILD en Sarcoidose, UMCM Maastricht
- Centrum voor Lysosomale stapelingsziekten, AMC Amsterdam
- Centrum voor Mitochondriële aandoeningen UMCN, Nijmegen
- Centrum voor Rendu Osler Weber, Antonius Ziekenhuis Nieuwegein
- Contactgroep en Werkgroep Marfan (behandelaars en patiënten)
- ISNO
- NCFS
- NFU
- NECC en ENMC, UMCN Nijmegen
- Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde
- Nederlandse Vereniging voor Klinische Genetica
- Nederlandse Vereniging voor Neurologie
- Polikliniek Osteogenesis Imperfecta, Islaklinieken/Weezenlanden Zwolle
- Pulmonale hypertensie kenniscentrum, VUMC Amsterdam
- STZ
- Turnerpolikliniek, UMCN Nijmegen
- VKGN
- Zeldzame syndromen (o.a. AMC)

²⁸ NB dit overzicht is nog niet compleet en wordt steeds aangevuld.