



EMRADI- EINDVERSLAG

1



Verspreidingsniveau:
Openbaar

Leveringsdatum:
Maart 2020

Status: Finaal

Taal waarin het verslag
beschikbaar is:
EN – FR – DE – NL



Socialistische
Mutualiteiten



V SOP



UNIKLINIK
RWTH AACHEN



Maastricht UMC+



Maastricht University

INHOUDSOPGAVE

Doel van het eindverslag	4
Lijst van auteurs	4
Disclaimer	5
Cofinanciering	5
Inleiding	6
1/ Het EMRaDi-project in het kort	7
1.1/ Wat is een zeldzame ziekte?	7
1.2/ Waarom een project over zeldzame ziekten in de euregio maas-rijn?	8
1.3/ Wat is het emradi-project?	8
1.4/ Definitie van het EMRaDi-patiëntentraject voor ZZ	9
1.5/ Gericht op 8 zeldzame ziekten	10
2/ Overzicht van de EMRaDi-verwezenlijkingen	11
3/ Waarnemingen en uitdagingen per doelgroep	14
3.1/ Waarnemingen en uitdagingen voor patiënten en hun familie	15
3.2/ Waarnemingen en uitdagingen voor patiëntenverenigingen	21
3.3/ Waarnemingen en uitdagingen voor maatschappelijk werkers en zorgverstrekkers	22
3.4/ Waarnemingen en uitdagingen voor ziekenhuizen en expertisecentra	23
3.5/ Waarnemingen en uitdagingen voor zorgverzekeraars	24
3.6/ Waarnemingen uit academisch onderzoek naar het aantal patiënten, de informatiesystemen en de kosten van zeldzame ziekten	26
4/ Verwezenlijkingen om de levenskwaliteit van de patiënten te verbeteren	28
4.1/ Patiëntenbetrokkenheid	28
4.2/ Het verstrekken van informatie en bewustmaking	29
Voor patiënten met een ZZ en hun familie	29
Voor primaire zorg en huisartsen	29
Voor Europese en nationale beleidsmakers	30
Voor alle doelgroepen en het grote publiek	30
4.3/ Informatie voor patiënten over grensoverschrijdende zorg	31
4.4/ Samenwerking tussen universitaire ziekenhuizen en andere structuren	31
4.5/ veldonderzoek naar bestaande zorgpaden voor patiënten met een zz	35
4.6/ Ontwikkeling van betere zorgpaden voor patiënten	35
5/ Aanbevelingen en pilotprojecten	37
5.1/ Aanbevelingen voor patiënten en hun familie	37
5.2/ Aanbevelingen voor patiëntenverenigingen	37
5.3/ Aanbevelingen voor zorgverstrekkers en maatschappelijk werkers	38
5.4/ Aanbevelingen voor ziekenhuizen en expertisecentra	39
5.5/ Aanbevelingen voor zorgverzekeraars	41
5.6/ Aanbevelingen voor beleidsmakers (op regionaal, nationaal, euregionaal en Europees niveau)	43
5.7/ Globale aanbevelingen voor toekomstige samenwerking en pilotprojecten	
voor ontwikkeling met alle belanghebbenden	46
Aanbeveling 1: holistische benadering	46
Aanbeveling 2: telezorg	47
Aanbeveling 3: Europese solidariteit	48
Conclusies	50
Contactgegevens en informatiebronnen	51
Contact bij de emradi-partners	51
Informatiebronnen	52
Lijst van afkortingen	55

Bijlagen.....	56
Bijlage 1: intentieverklaring inzake samenwerking voor zeldzame ziekten	56
Bijlage 2: EMRaDi-factsheet.....	60
Bijlage 3: factsheet voor patiënten en hun familie.....	62
Bijlage 4: factsheet voor eerstelijnszorgverstrekkers	68
Bijlage 5: selectieproces voor de 8 ZZ.....	74
Bijlage 6: EMR Zeldzameziektendag 2019: Overzicht.....	80
Bijlage 7: EMRaDi-slotevenement - 17/02/2020: Overzicht.....	83

DOEL VAN HET EINDVERSLAG

Dit eindverslag bevat de resultaten, het advies en de aanbevelingen van het EMRaDi-project, evenals specifieke informatie voor de EMRaDi-doelgroepen:

- Patiënten, naasten en patiëntenverenigingen
- Zorgverstrekkers (primaire, secundaire en tertiaire zorg)
- Ziekenfondsen
- Beleidsmakers

Naast dit verslag, zijn de hulpmiddelen en gedetailleerde verslagen over de activiteiten van het project te vinden op de EMRaDi-website via de rubriek "Project" -> "Activiteiten en resultaten" (<http://www.emradi.eu/nl/project-activities>). Voor meer informatie kan contact worden opgenomen met de EMRaDi-partners (zie "[Contactgegevens en informatiebronnen](#)").

LIJST VAN AUTEURS

Naam/Voornaam	Naam instelling
Hoofdauteurs	
Timo Clemens	Universiteit Maastricht (UM)
Caroline Glaude	Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen (CMVE)
Rok Hrzic	Universiteit Maastricht (UM)
Kim Karsenberg	VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen
Joyce Loridan	Nationaal Verbond van de Socialistische Mutualiteiten (SocMut)
Clara Noirhomme	Landsbond der Christelijke Mutualiteiten (LCM)
Christopher Schippers	RWTH Uniklinik Aken (UKA)
Marèl Segers	VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen
Co-auteurs	
Vincent Bours	CHU Luik (CHU)
Helmut Brand	Universiteit Maastricht (UM)
Agnès Chapelle	Landsbond der Christelijke Mutualiteiten (LCM)
Térence Lecoq	Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen (CMVE)
Cor Oosterwijk	VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen
Peter Schröder	Universiteit Maastricht (UM)
Connie Stumpel	Maastricht UMC+/AzM (MUMC+)
Sylvie Taziaux	CHU Luik (CHU)
Jolanda van Golde	Maastricht UMC+/AzM (MUMC+)

DISCLAIMER

De inhoud van dit verslag is gebaseerd op de activiteiten en verslagen van het project. Het verslag is gevalideerd door de leden van de EMRaDi-stuurgroep samengesteld uit projectmanagers, projectleiders en artsen die werken voor verschillende EMRaDi-partners. De feiten en meningen in deze publicatie vallen onder hun verantwoordelijkheid en vormen niet noodzakelijkerwijze het standpunt van de EMRaDi-partnerorganisaties.

Alle persoonsgegevens die werden verzameld tijdens het EMRaDi-project werden verwerkt overeenkomstig de Europese verordening 2016/679 (EU) inzake de bescherming van persoonsgegevens (AVG). De gegevens van de bevroegde patiënten werden verwerkt volgens strengere regels beschreven in een protocol dat werd goedgekeurd door de ethische comités van de 3 universitaire ziekenhuizen die hebben deelgenomen aan het project.

COFINANCIERING

Het EMRaDi-project, dat kadert in het Interreg V-A Euregio Maas-Rijn programma, liep van oktober 2016 tot maart 2020 en wordt gesteund door de Europese Unie en het Europees Regionaal Ontwikkelingsfonds voor een bedrag van EUR 1.687.675. Het project werd ook gefinancierd door de regionale overheden in de drie landen van de Euregio Maas-Rijn: het Waals Gewest, de Nederlandse provincie Limburg en de deelstaat Noordrijn-Westfalen. Alle EMRaDi-partners hebben ook bijgedragen met een eigen fonds.

Het Interreg V-A Euregio Maas-Rijn programma (EMR) investeerde bijna EUR 100 miljoen in de ontwikkeling van de Interreg-regio tot 2020. Het gebied gaat van Leuven in het westen tot de grenzen van Keulen in het oosten, en van Eindhoven in het noorden omlaag tot aan de grens met Luxemburg. Dit grensoverschrijdende gebied - waar het beste van drie landen samensmelt in een ware Europese cultuur - telt meer dan 5,5 miljoen inwoners.

Door EU-fondsen te investeren in Interreg-projecten, investeert de Europese Unie direct in economische ontwikkeling, innovatie, territoriale ontwikkeling, sociale inclusie en onderwijs in deze regio.

Met de steun van



Wallonie

Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



INLEIDING

Het eerste deel van dit verslag bevat een korte presentatie van EMRaDi (Euregio Meuse-Rhin Rare Diseases), de context van deze grensoverschrijdende samenwerking voor zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn, de belangrijkste doelstellingen en de activiteiten van het project vanaf oktober 2016 tot maart 2020.

Om patiënten met een zeldzame ziekte beter te ondersteunen en hun weg te effenen, werden verschillende doelgroepen aangesproken tijdens het EMRaDi-project:

1. Patiënten, naasten en patiëntenverenigingen
2. Zorgverstrekkers (primaire, secundaire en tertiaire zorg)
3. Ziekenfondsen en zorgverzekeraars
4. Beleidsvormers

In connectie met deze doelgroepen en op basis van de projectresultaten, presenteren de volgende delen van het verslag de waarnemingen, uitdagingen, belangrijkste aanbevelingen en pilootprojecten voor een duurzame verbetering van de levenskwaliteit van personen met een zeldzame ziekte.

Het EMRaDi-project heeft ook specifieke hulpmiddelen en factsheets met informatie ontwikkeld voor patiënten en hun familie enerzijds, en primaire zorgverstrekkers (huisartsen en kinderartsen) anderzijds. Deze worden vermeld in de verwezenlijkingen en zijn beschikbaar [in de bijlagen van dit verslag](#). Ze delen praktische informatie, advies en aanbevelingen voor deze specifieke doelgroepen.



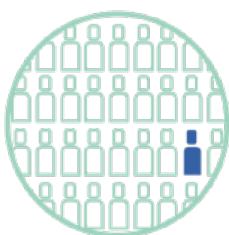
1/ HET EMRADI-PROJECT IN HET KORT



30 miljoen
inwoners van de
EU hebben te
maken met een
zeldzame ziekte



6.000 - 8.000
verschillende
zeldzame
ziekten



Voor elke ZZ
wordt er **minder**
dan 1 persoon op
2.000 getroffen



Belangrijke
noden en
complexe zorg
voor patiënten



Geografisch
verspreide
kennis

1.1/ Wat is een zeldzame ziekte?

7

"Zeldzame ziekten zijn zeldzaam, maar patiënten met een zeldzame ziekte zijn talrijk." ¹

In de Europese Unie wordt elke ziekte die minder dan **5** personen op **10.000** treft als zeldzaam beschouwd.

Ongeveer **5.000** tot **8.000** verschillende zeldzame ziekten (ZZ) treffen **6%** tot **8%** van de bevolking in de EU. Dat is tussen **27** en **36** miljoen mensen. ²

80% van de ZZ zijn van genetische oorsprong. ³

Ongeveer **50%** van de mensen met een ZZ zijn kinderen.

ZZ zijn over het algemeen complex, chronisch, invaliderend en degeneratief. Ze beperken vaak de levensverwachting. De meeste van deze ziekten zijn ongeneeslijk en er zijn erg weinig beschikbare behandelingen. Experts zijn weinig talrijk en geografisch verspreid. Ondanks de technologische vooruitgang is het ook moeilijk om toegang te krijgen tot deskundigheid, kennis en informatie.

Vanwege de specifieke aard van de symptomen en de moeilijke diagnose van ZZ, moeten de meeste patiënten een lange weg afleggen voordat ze zelfs maar weten dat ze aan een ZZ lijden.

"De 30 miljoen Europeanen met een ZZ en hun familie (vaak de voornaamste verzorgers) blijven ook nu nog een gemarginaliseerde en grotendeels onzichtbare groep. Ze beschikken over weinig informatie over hun ziekten en rechten, er zijn weinig behandelingen en de psychologische, sociale en economische kwetsbaarheid is groot." ⁴

Benaderingen op nationaal niveau zijn inefficiënt en ineffectief; coördinatie op Europees-regionaal en Europees niveau bieden duidelijk een toegevoegde waarde.

Europese coördinatie kan helpen om schaarse kennis te delen en om middelen zo efficiënt mogelijk te combineren voor een doeltreffende aanpak van ZZ in de EU als geheel.

1.2/ Waarom een project over zeldzame ziekten in de euregio maas-rijn?



In de Euregio Maas-Rijn (EMR) hebben tot 300.000 mensen - vaak kinderen - een ZZ. Daarbij komen ook nog de naasten, vrienden en anderen die gevolgen ondervinden door de aanwezigheid van de ziekte. Niet alleen patiënten, maar ook gezondheidsorganisaties, kennisinstellingen en zorgverzekeraars ondervinden vaak moeilijkheden om een correcte diagnose, behandeling en verzorging te bieden. Administratieve en financiële bijstand is ook dikwijls een pijnpunt. Patiënten met een ZZ willen doorgaans zo dicht mogelijk bij huis een medische behandeling en steun vinden. In de Euregio Maas-Rijn (EMR) moeten patiënten met een ZZ soms noodgedwongen een beroep doen op "buitenlandse" zorgsystemen voor een behandeling. Het is essentieel om duidelijk te maken welke middelen er beschikbaar zijn (vooral voor een aangepaste behandeling en terugbetaling). Het is bijgevolg belangrijk om de handen ineen te slaan in de EMR, ondanks de uitdagingen die verschillende zorgsystemen en talen vormen.

8

1.3/ Wat is het emradi-project?

"EMRaDi" staat voor **E**uregio **M**euse-Rhine **R**are **D**iseases (Euregio Maas-Rijn Zeldzame Ziekten). Het project ging van start op 1 oktober 2016 en eindigde op 31 maart 2020 met een totaal budget van EUR 3,372,669.

Dit was **het eerste grensoverschrijdende INTERREG-project voor zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn**. Het project geeft vorm aan een **grensoverschrijdende** samenwerking tussen ziekenfondsen, universitaire ziekenhuizen, patiëntenverenigingen en een universiteit in de Euregio Maas-Rijn, met de volgende partners:



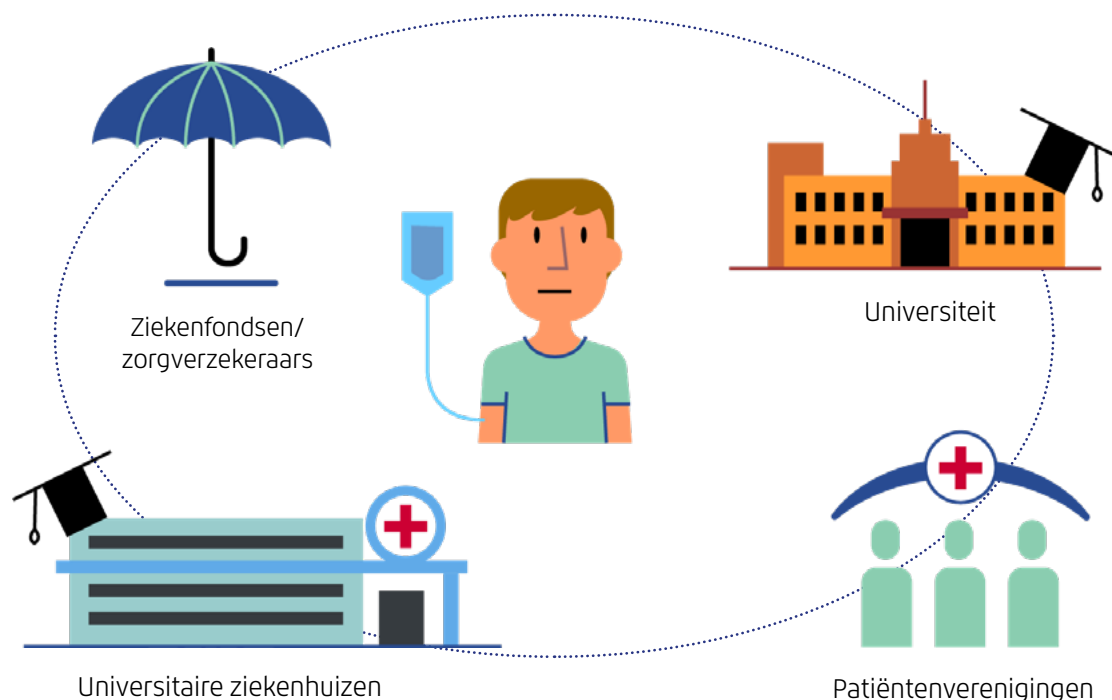
Mutualité chrétienne de Verviers-Eupen (lead partner)



Alliance nationale des Mutualités chrétiennes



Het project was **patiëntgericht en sectoroverschrijdend** aangezien de belangrijkste zorgactoren die patiënten van ZZ en hun familie dagelijks steunen deel uitmaakten van het partnerconsortium.



Ook andere geassocieerde partners hebben bijgedragen aan de ontwikkeling van de projectdoelstellingen en -activiteiten, de overkoepelende verenigingen voor patiënten van ZZ - RaDiOrg in België en Achse in Duitsland - en andere ziekenfondsen in de EMR, zoals AOK in Duitsland, CZ in Nederland en MLOZ in België.

Het EMRaDi-project beoogde om substantiële verbeteringen te bewerkstelligen in de geïntegreerde zorg voor patiënten van ZZ door middel van **drie doelstellingen**:

1. De behoeften en de beschikbaarheid van diensten met betrekking tot ZZ in de Euregio Maas-Rijn (EMR) transparanter maken.
2. EMR-modellen voor zorgpaden bij zeldzame ziekten ontwikkelen om patiëntgerichte aanbevelingen op te stellen in lijn met nationale en Europese ontwikkelingen.
3. Het netwerk van zorgverstrekkers, zorgverzekeraars en patiëntenverenigingen verbeteren en het (publieke) bewustzijn rond zeldzame ziekten aanscherpen.

De algemene langetermijndoelstelling bestond erin om **de levenskwaliteit van de betrokken patiënten te verbeteren**.

1.4/ Definitie van het EMRaDi-patiëntentraject voor ZZ

De EMRaDi-projectpartners hebben het traject van iemand met een ZZ als volgt gedefinieerd: “Het traject van een patiënt met een zeldzame ziekte omvat alle stappen van de eerste symptomen die de patiënt gewaarwordt, tot de weg binnen het zorgsysteem naar een (hopelijk) snelle en succesvolle diagnose en elk aspect van de zorg – organisatorisch, medisch, sociaal, psychologisch, juridisch en/of beroepsmatig - die uiteindelijk de best mogelijke levenskwaliteit biedt voor de patiënt.”

1.5/ Gericht op 8 zeldzame ziekten

Tijdens de implementatie was het EMRaDi-project gericht op acht ZZ van de neurologische, hematologische, syndromale en metabole groep van ZZ.

Het was de bedoeling om de verkregen resultaten voor deze ZZ te gebruiken om patiëntengroepen met andere ZZ te helpen, om globale aanbevelingen te maken en ontwikkeling op gang te brengen binnen de grensoverschrijdende zorg voor patiënten van ZZ in de Euregio Maas-Rijn (EMR).

De selectie van de 8 ZZ was een lang proces gebaseerd op verschillende criteria, en dan voornamelijk op de samenwerkingsmogelijkheden en de expertise van de projectpartners. Het was moeilijk maar noodzakelijk specifieke ZZ te kiezen om zo concreet mogelijke resultaten te behalen voor deze ziekten. In [Bijlage 5](#) is meer informatie over het selectieproces en de 8 ZZ te vinden.

In juni 2017 werden de volgende acht ZZ geselecteerd:

ZZ-groep	8 ZZ	Expertise van de universitaire ziekenhuizen
Neurologisch	1. Ziekte van Huntington	UKA, CHU, MUMC+
	2. Duchenne-spierdystrofie	(UKA), MUMC+
Hematologisch	3. Chronische myeloïde leukemie (CML)	UKA, CHU, MUMC+
	4. Polycythemia vera (PV)	UKA, CHU, MUMC+
Syndroomaal	5. Silver-Russell syndroom	UKA, CHU
	6. Rett-syndroom	MUMC+
Metabool	7. Galactosemie type 1	CHU, MUMC+
	8. Fenyketonurie (PKU)	CHU, MUMC+

Het project had in de drie landen van de Euregio Maas-Rijn ook kwantitatieve gegevens verzameld voor een langere lijst van 60 ZZ, om zo een beter beeld te schetsen van de situatie van patiënten met een ZZ in de grensregio's van de EMR. De langere lijst is opgenomen in het EMRaDi-verslag met een raming van het aantal patiënten met ZZ ([Werkpakket1](#)).

[1] <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=NL>

[2] http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

[3] <https://www.eurordis.org/fr/les-maladies-rares>

[4] Uittreksel van "Achieving Holistic Person-Centred Care to Leave No One Behind A contribution to improve the everyday lives of people living with a rare disease and their families" – EURORDIS – Mei 2019

[5] Het principe van grensoverschrijdende samenwerking in de Euregio Maas-Rijn (EMR) werd wettelijk voorzien in 1976. Sinds 1991 bestaat de EMR uit vijf subregio's in België, Duitsland en Nederland: de Vlaamse provincie Limburg, de Waalse provincie Luik, de Duitstalige Gemeenschap, de regio Aken (Zweckverband) en het Nederlandse zuidelijke deel van de provincie Limburg. Interreg Euregio Maas-Rijn en de Euregio Maas-Rijn zijn twee verschillende entiteiten. Het eerste is een fondsenprogramma van de Europese Commissie, de tweede is een partnerschap tussen regio's. Interreg Euregio Maas-Rijn is een samenwerking tussen 13 regio's. Zie <https://www.interregemr.eu/about-interreg> voor meer informatie.



2/ OVERZICHT VAN DE EMRADI- VERWEZENLIJINGEN

Van oktober 2016 tot maart 2020 hebben de acht EMRaDi-partners door middel van 7 werkpakketten (WP) samengewerkt om activiteiten en verslagen te ontwikkelen die bijdragen aan de optimalisatie van het traject voor patiënten met een ZZ, efficiëntere overdracht van relevante informatie en verbetering van de netwerken en opleidingen met betrekking tot zorg bij een ZZ.

De huidige kennis van de noden en behoeften van patiënten met een ZZ kwam tot stand door een literatuurstudie. Daarnaast werden ramingen van de prevalentie, het gebruik van gezondheidszorg en de kosten voor 60 ZZ in de EMR opgehaald uit gegevens van verzekeringsclaims en ziekenhuisbestanden. Er werden analyses gemaakt van het wettelijke en financiële kader, en van de relevantie van nationale en EU-beleidslijnen voor ZZ. Ook andere nationale voorzieningen werden beoordeeld, waaronder het in kaart brengen van de terugbetalingsmechanismen voor weesgeneesmiddelen en sociale diensten, de procedures en voorwaarden voor het toekennen van een gehandicaptenstatus en de mogelijkheden voor telezorgdiensten (**WP1- Universiteit Maastricht (UM)**).

Van 2017 tot 2019 werden “real life» patiëntenzorgpaden geanalyseerd via het grote EMRaDi-veldonderzoek gebaseerd op interviews met 104 deelnemers (62 patiënten/naasten getroffen door de 8 geselecteerde ZZ en 42 professionals) om de dagelijkse realiteit van patiënten met een ZZ en hun naasten te ontdekken (**WP2- Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten (SocMut) en de Landsbond der Christelijke Mutualiteiten (LMC)**) van de periode voorafgaand aan de diagnose tot na de diagnose. Hierbij werd een diepgaande analyse gemaakt van de:

- zorgcoördinatie en toegang tot zorg
- informatieaspecten
- praktische, financiële en wettelijke aspecten
- psychologische aspecten en sociale ondersteuning
- grensoverschrijdende aspecten.

Er werden knelpunten vastgesteld en efficiëntere organisatiemodellen voorgesteld door de Universiteit Maastricht, in nauwe samenwerking met patiënten met een ZZ, patiëntenverenigingen, zorgverstrekkers en zorgverzekeraars. Er werden patiëntentrajecten gesimuleerd om knelpunten aan het licht te brengen door een modelleringsoefening. Er werden verbeteringen voorgesteld, zoals snellere diagnose door bewustmaking onder huisartsen, en beheer van de gevallen voor een betere coördinatie van behandelingen (**WP3 - UM**).

Aangezien een strak netwerk tussen alle belanghebbenden een essentiële factor is om de situatie van personen met een ZZ succesvol te verbeteren, werd ook speciale aandacht geschonken aan netwerken, de verspreiding van informatie, bewustmaking en training. (**WP4 – het universitair ziekenhuis RWTH Aken (UKA), het academisch ziekenhuis van Maastricht en de Universiteit Maastricht (MUMC+) en universitair ziekenhuis van Luik (CHU) en WP5 - de patiëntenvereniging voor zeldzame en genetische aandoeningen -VSOP**)

Met name de drie universitaire ziekenhuizen verbeterden hun structuren en processen voor ZZ. Ze gingen meer samenwerken en kennis uitwisselen - onder meer met interdisciplinaire caseconferenties voor diagnose en zorg, menselijke genetica en bio-informatica - en gaven info- en opleidingssessies voor huisartsen en andere

artsen over ZZ. Hierbij werden specifieke tools ontwikkeld voor hen (vragenlijst “Wanneer moet u denken aan een ZZ?”) en werd mobiliteit voorzien voor patiënten wanneer dit nodig was. Ook studieprogramma’s werden besproken, omdat deze beschouwd werden als een doeltreffende manier om artsen bewuster te maken van ZZ. **(WP4 – UKA, MUMC+ en CHU)**

Het hele project lang stond het perspectief van de patiënt centraal, waarbij het Patiëntenklankbord (PKB) de projectpartners van aanbevelingen voorzag. **(WP5-VSOP)** Het PKB was een adviesgroep samengesteld uit vertegenwoordigers (patiënten) voor de geselecteerde ZZ. Ze gaven feedback en bespraken de volgende onderwerpen: de organisatie van EMR Zeldzameziektendag (EMR ZZ-dag) in 2019; de 3 nationale plannen voor zeldzame ziekten; de kwaliteitsdocumenten; de informatie over grensoverschrijdende zorg; deelname van patiënten aan medisch onderzoek; en de conceptversies van modellen en tools die ontwikkeld werden in andere EMRaDi werkpakketten.

Alle projectactiviteiten werden gecoördineerd door de **Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen (CMVE)**, de partner die het consortium leidde **(WP Beheer)**. De CMVE coördineerde ook alle activiteiten voor communicatie en overkoepelende EMRaDi-evenementen **(WP Communicatie)**, zoals de EMRaDi-website (www.emradi.eu) met de hulp van de LMC, verschillende publicaties en persberichten om patiënten met een ZZ te vinden en informatie te verstrekken over de voortgang van het project, en de organisatie van verschillende evenementen en ontmoetingen met de steun van alle projectpartners.

De belangrijkste evenementen tijdens het EMRaDi-project waren:

- de EMR ZZ-dag (28.02.2019), een participatieve dag onder leiding van de VSOP over 3 belangrijke onderwerpen: bewustmaking, niet-gediagnosticeerde patiënten en grensoverschrijdende zorg & grensoverschrijdende samenwerking (diagnose, zorg en onderzoek);
- het Europese politieke evenement (5.12.2019) met de presentatie van de belangrijkste aanbevelingen van EMRaDi en de synergie die nodig tussen Europese, grensoverschrijdende en lokale ontwikkelingen (zie [Bijlage 2](#) - EMRaDi-factsheet 1.0)
- het slotevenement (17.02.2020), een participatieve dag om met het publiek te spreken over de resultaten, aanbevelingen en intentieverklaring tussen de EMRaDi-partners en de geassocieerde partners (zie [Bijlage 1](#)) met betrekking tot de gewenste toekomstige samenwerking in de Euregio Maas-Rijn en daarbuiten.

Al het materiaal en de resultaten van deze evenementen zijn beschikbaar op http://www.emradi.eu/nl/news/cat1_events.

Gedurende het project hebben de partners regelmatig de verschillende belanghebbenden met betrekking tot ZZ ontmoet met het oog op bewustmaking, uitwisseling van informatie over de voortgang van het project en om aanbevelingen en advies te bespreken voor de implementatie van het project en de toekomstige samenwerking rond ZZ in de Euregio Maas-Rijn. Er werd rekening gehouden met andere ontwikkelingen en bestaande structuren, zoals het internetportaal Orphanet, de 3 nationale plannen voor zeldzame ziekten en de Europese ontwikkelingen, inclusief de ontwikkeling van Europese referentienetwerken (gekoppeld aan Richtlijn 2011/24/EU⁶/ERN).

Voor meer informatie zijn de specifieke verslagen per werkpakket beschikbaar:

[6] Richtlijn 2011/24/EU van het Europees Parlement en de Raad van 9 maart 2011 betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende zorg.

WERKPAKKETTEN EN HOOFDPARTNERS	VERSLAGEN BESCHIKBAAR OP http://www.emradi.eu/nl/project-activities
Doelstelling 1: de noden en de beschikbaarheid van diensten met betrekking tot zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn transparanter maken	
WP1 Evaluatie van vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziekten in de EMR (hoofdpartner: UM)	► Evaluatie van het aantal patiënten met een zeldzame ziekte ■ Verslag over de noden en behoeften van patiënten (literatuurstudie) ■ Analyse van wettelijke, financiële en terugbetalingsmechanismen voor de behandelingskosten van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR
WP2 Veldanalyse van bestaande zorgpaden voor patiënten met ZZ (hoofdpartners: LMC en SocMut)	► Verslag van de veldanalyse van bestaande zorgpaden voor patiënten met een ZZ in de EMR ■ gebaseerd op 104 getuigenissen die de dagelijkse realiteit onthullen van patiënten met een ZZ en hun familie
Doelstelling 2: EMR-modellen voor zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte ontwikkelen om patiëntgerichte aanbevelingen uit te werken, in synergie met nationale en Europese ontwikkelingen	
WP3 Ontwikkeling van organisatiemodellen voor het beheer van ZZ in de EMR (hoofdpartner: UM)	► Verslag met een overzicht van de activiteiten van WP4, met onder meer, ■ verbetering van de kennis over EC's (Expertisecentrum/a) in de EMR ■ bewustmaking en opleiding van huisartsen en interne specialisten ■ sterkere samenwerking tussen de EMR-partners ■ de translationele aspecten (wetenschappelijk onderzoek) ■ Kabuki als modelproject voor verspreiding van kennis over een nieuwe behandeling, en de uitwisseling en opleiding van gezondheidsprofessionals van de EC's
Doelstelling 3: het netwerk van zorgverstrekkers, zorgverzekeraars en patiëntenverenigingen verbeteren en (publieke) bewustmaking rond zeldzame ziekten bevorderen	
WP4 Netwerken, opleidingen en uitwisseling van expertise van gezondheidsprofessionals (hoofdpartner: UKA)	► Verslag met een overzicht van de activiteiten van WP4, met onder meer, ■ verbetering van de kennis over EC's (Expertisecentrum/a) in de EMR ■ bewustmaking en opleiding van huisartsen en interne specialisten ■ sterkere samenwerking tussen de EMR-partners ■ de translationele aspecten (wetenschappelijk onderzoek) ■ Kabuki als modelproject voor verspreiding van kennis over een nieuwe behandeling, en de uitwisseling en opleiding van gezondheidsprofessionals van de EC's
WP5 Patiëntenbetrokkenheid en publieke bewustmaking (hoofdpartner: VSOP)	► Verslag met de aanbevelingen van het PKB over ■ de 3 nationale plannen voor zeldzame ziekten ■ kwaliteitsdocumenten ■ grensoverschrijdende zorg ■ deelname van patiënten aan medisch onderzoek



3/ WAARNEMINGEN EN UITDAGINGEN PER DOELGROEP

De volgende pagina's bevatten de waarnemingen en uitdagingen per doelgroep gebaseerd op [de verschillende WP-activiteiten en verslagen](#).

De waarnemingen en uitdagingen kwamen naar voren uit de verschillende activiteiten van de werkpakketten gedurende het project. Het veldonderzoek naar de bestaande zorgpaden voor patiënten met een ZZ in de EMR dat tussen 2017 en 2019 werd uitgevoerd door SocMut en LCM was hierbij essentieel en vormde een rijke bron aan nieuwe inzichten, met name in de context van de EMR. Er werden 104 deelnemers bevraagd: 62 patiënten en naasten voor de 8 geselecteerde zeldzame ziekten, en 42 gezondheidsprofessionals.

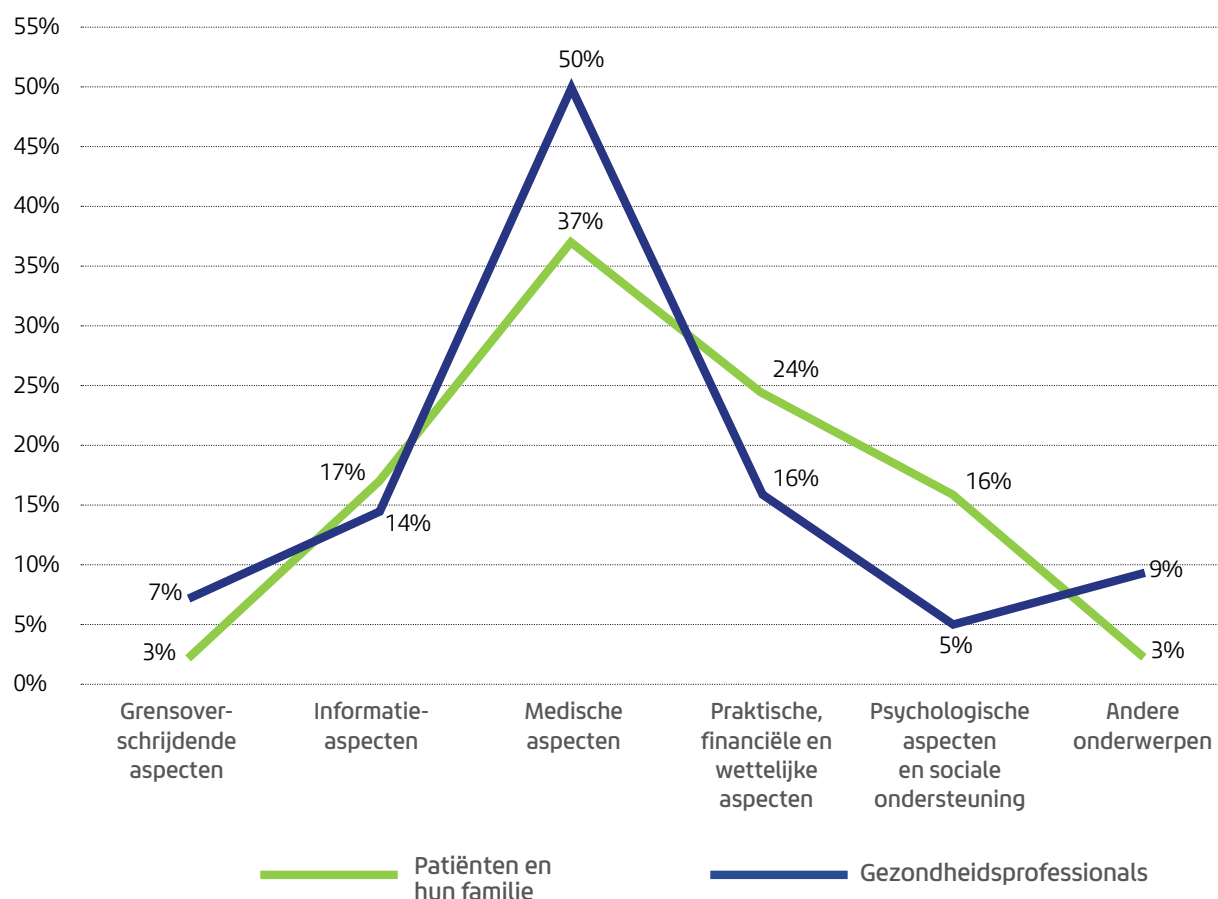
De onderstaande tabel toont het aantal patiënten en naasten (P&N) en zorgverstrekkers (ZV) dat voor elk van de 8 geselecteerde ZZ werd bevraagd in de 5 EMR-regio's.

	Provincie Luik, zonder de DG		DG		Limburg BE		Limburg NL		Regio Aken		Totaal per ZZ	Voorzien totaal	Verschil
	P&N	ZV	P&N	ZV	P&N	ZV	P&N	ZV	P&N	ZV			
Huntington	4	3			6	4		3			2	10	+1
Duchenne		2	3		4	2	3	1		1	16	10	+6
CML	2	0,5	1		2		1	0,5	3	0,5	0,5	10	+0,5
PV/Vaquez	3	0,5			1		2	0,5	2	0,5	9,5	10	-0,5
Rett	3	1			4	1	4	1,5			14,5	10	+4,5
Silver Russell	1						2	1,5			4,5	10	-5,5
PKU	5	1			2	1,5	1	1,5		1	13	10	+3
Galactosemie	1	1			1	1,5	1	1,5		1	8	10	-2
Andere		4		1		2				1	8		+8
Totaal per regio	19	13	4	1	20	12	14	11	5	5	104		
Voorzien totaal	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8		80	
Verschil	+11	+5	-4	-7	+12	+4	+6	+3	-3	-3			+24

Tabel 1 toont het aantal interviews per EMR-regio voor elk van de 8 geselecteerde zeldzame ziekten (P&N = patiënten en naasten) (ZV = zorgverstrekkers)

Uit de waarnemingen en uitdagingen in de volgende sectie blijkt dat patiënten en hun naasten niet aan elk aspect hetzelfde belang hechten als de gezondheidsprofessionals. De volgende grafiek illustreert het belang van de verschillende aspecten gebaseerd op de verdeling van de gecodeerde referenties in het EMRaDi-veldonderzoek.

Verdeling van de referenties voor elk aspect



3.1/ Waarnemingen en uitdagingen voor patiënten en hun familie

Na een literatuurstudie kunnen de noden en behoeften van patiënten worden samengevat in de volgende 3 aspecten: **(1) diagnose, (2) informatie en begrip, (3) medische zorg en psychosociale ondersteuning.**

Dimensies	Ervaringen van patiënten	Noden van patiënten
Diagnose	Late diagnose en veelvuldige foutieve diagnoses	Tijdig toegankelijk en waardig diagnostisch proces
Informatie en begrip	Patiënten blijven achter zonder goed te begrijpen wat de diagnose voor hen betekent	Tijdige, duidelijke, uitgebreide en gepersonaliseerde informatieverstrekking
Zorg en ondersteuning	Patiënten lijden door de symptomen van hun ziekte (bijv. pijn) Patiënten en hun families/mantelzorgers ondervinden psychologische gevolgen door de diagnose (bijv. onzekerheid, achteruitgang) Patiënten en hun families/mantelzorgers ondervinden sociale gevolgen door de diagnose (bijv. verlies van inkomen)	Tijdige, toegankelijke, gepersonaliseerde en gecoördineerde medische zorg en psychosociale ondersteuning Een gemeenschap zoeken voor begrip en/of andere patiënten

Afbeelding 1: aspecten van de noden van patiënten met een ZZ als proces

De patiënten die deelnamen aan het EMRaDi-PKB benadrukten dat **bewustmaking, kennis en educatie, organisatie van zorg en zorgnetwerken, beschikbaarheid van een behandeling, EC's en zorgnormen** de aspecten waren waar ze het meeste belang aan hechten.

Uit het interview van patiënten met een ZZ en hun familie tijdens het veldonderzoek, kwamen de volgende aspecten en noden naar voren in de in de Euregio Maas-Rijn:

Toegang tot zorg⁷ en zorgcoördinatie:

- Voor sommige groepen van patiënten met een ZZ is het verkrijgen van een juiste diagnose een ware lijdensweg (jaren of zelfs tientallen jaren), maar blijkt de toegang tot een specifieke behandeling en zorg na de diagnose vaak nog moeilijker. In tabel 2 is te zien dat veel ZZ een erg hoog aantal verschillende types gezondheidsprofessionals vergen om te voldoen aan de specifieke noden, rekening houdend met de complexiteit van de zorg (tot 25 ZV voor het Rett-syndroom). Na de diagnose zijn vaak veel ZV nodig om een multidisciplinair team te vormen dat kan voldoen aan de verschillende medische noden. Patiënten en hun familie hebben zorgcoördinatie nodig, ongeacht het aantal ZV. Maar hoe meer ZV er bij de zorg betrokken zijn, hoe groter het risico is dat de zorgcoördinatie te moeilijk wordt.
- Voor patiënten die aan bepaalde ZZ lijden, is de zorgcoördinatie voor alle bezoeken aan medische en andere gezondheidsprofessionals een zware opdracht (opvolging in EC's en coördinatie van hun dagelijkse zorg op lokaal niveau).
- Mantelzorgers, vaak familie, zijn essentieel en spelen een centrale rol voor zowel de zorgorganisatie als voor alle aspecten van de zorg en het dagelijkse leven.

	Huntington	Duchenne	CML	PV	Rett	Silver Russell	PCU	Galactosemie
HA	X	X	X	X	X	X	X	X
Medisch secretaresse/secretaris					X			
Kinderarts		X			X	X	X	X
Acupuncturist					X			
Babysitter of inwonende verpleegkundige		X			X			X
Diëtist	X	X			X	X	X	X
Oogarts		X			X	X		X
Verpleegkundige	X	X		X	X		X	X
Ergotherapeut	X	X	X		X			
Orthoptist		X			X			
Osteopaat					X			
Pediatische verpleegkundige		X			X	X	X	
Fysiotherapeut	X	X	X		X	X		
Prothesist		X			X			
Psycholoog	X	X	X	X	X	X	X	X
Psychomotorische therapeut)					X			
Spraaktherapeut	X	X			X	X		X
Maatschappelijk werker	X	X			X		X	
Cardioloog	X	X	X		X			
Endocrinoloog			X			X		
Gastro-intestinale kinderarts		X			X	X		
Geneticus	X	X			X	X	X	
Hematoloog			X	X				
Longspecialist		X						
Stofwisselingspecialist							X	X
Neuroloog	X	X			X			
Neuropsychiater	X							
Orthopedisch chirurg		X			X			
Psychiater	X	X			X			
Revalidatiespecialist	X	X			X			
Specialist (niet nader bepaald)	X	X	X	X	X	X	X	X
Aantal ZV	15	23	8	6	25	13	10	10

Tabel 2: types en aantal verschillende zorgverstrekkers die door de patiënten van het EMRaDi-veldonderzoek werden geraadpleegd (voor en na de diagnose) voor elke ziekte (het is niet zo dat elke patiënt ze allemaal heeft bezocht)

Voor elk van de 8 geselecteerde ZZ werden HA en psychologen vermeld door de bevroegde personen.

Grensoverschrijdende zorg:

- Grensoverschrijdende verplaatsingen voor gezondheidszorg is erg afhankelijk van de ziekte. Wanneer er geen expertise beschikbaar is in een regio, zouden patiënten beroep kunnen doen op grensoverschrijdende zorg zodat ze de juiste expert kunnen raadplegen voor hun ziekte. Er zijn echter heel weinig patiënten en naasten van patiënten die grensoverschrijdende verplaatsingen vermelden voor zorg of raadplegingen.
- Patiënten en hun familie denken dat de zorg goed is georganiseerd in hun land, en dat het eenvoudiger is voor hen om behandeld te worden dichtbij via hun eigen socialezekerheidssysteem.
- Er is een gebrek aan informatie over rechten en terugbetalingen voor grensoverschrijdende zorg.

- Wanneer patiënten zich toch over de grenzen begeven, is het meestal om deel te nemen aan een infodag of -weekend van een patiëntenvereniging in plaats van voor zorg.
- De talenkennis van zowel gezondheidsprofessionals als patiënten of hun familie heeft ook een invloed op de toegang tot expertise over de grens.

Aspecten met betrekking tot informatie:

- **Gebrek aan bewustzijn van ZZ bij gezondheidsprofessionals** compliceert en vertraagt de diagnose. Ze denken vaak niet aan een ZZ en dat leidt tot problemen om de juiste behandeling te vinden, zorg en expertise te coördineren en terugbetaling te krijgen voor zorg.
- **Gebrek aan expertise van ZZ bij gezondheidsprofessionals** leidt tot verkeerde informatie of verkeerde beslissingen door het gebrek aan kennis.
- **De nood aan informatie voor patiënten is heel persoonsgebonden.** Gezondheidsprofessionals moeten aandacht hebben voor de noden en wensen van de patiënten. Sommige patiënten willen de informatie beetje bij beetje krijgen, anderen willen meteen zoveel mogelijk weten. Deze laatste vinden het lastig dat de informatie gefragmenteerd is en ineen moet worden gepuzzeld na bezoeken aan verschillende specialisten en andere maatschappelijke of gezondheidsprofessionals.
- **Alternatieve informatiebronnen:** patiëntenverenigingen worden beschouwd als een geloofwaardige informatiebron. Patiënten en hun familie gebruiken het internet als informatiebron om kennis te verzamelen, evenals online community's, medepatiënten en zorgverzekeraars.
- **Vereiste informatie:** patiënten en hun familie missen niet zozeer de medische informatie op zich. Ze hebben vaak vlot toegang tot bestaande informatie over symptomen en een beschrijving van de ZZ; ze hebben vooral gebrek aan informatie op maat voor toegang tot en coördinatie van zorg, de mogelijkheid op terugbetaling voor zorg, dekking door zorgverzekeraars en kosten die patiënten zelf moeten betalen.
- **De mate waarin patiënten de ziekte begrijpen en aan zelfeducatie doen:** patiënten doen aan zelfeducatie om hun zorg te coördineren en de administratie aan te kunnen (bijv. om te weten op welke terugbetaling ze recht hebben).

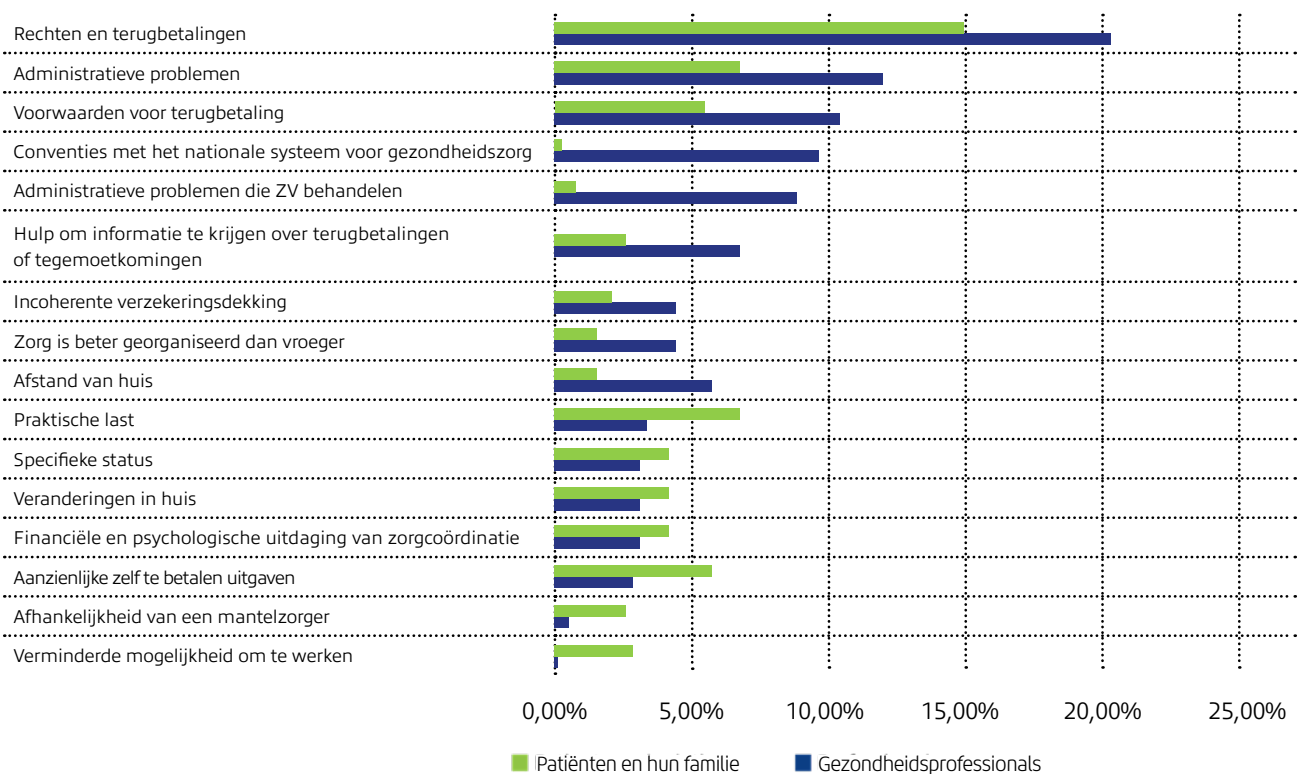
Praktische, financiële en wettelijke aspecten

- **Kosten, terugbetalingen en verzekeringen**
 - Dure geneesmiddelen: tijdens de gesprekken legden de deelnemers uit hoe kostelijk ZZ zijn voor de maatschappij. De kosten voor geneesmiddelen - ook wanneer ze vergoed worden - lopen erg hoog op voor de sociale zekerheid (jaarlijks per patiënt vaak tienduizenden euro's of meer). In sommige gevallen is het erg moeilijk om de nodige goedkeuringen te verkrijgen voor patiënten, en moeten ze een tijd zonder behandeling blijven of de behandeling zelf betalen.
 - Terugbetaling van zorg: in veel gevallen wordt niet alle zorg vergoed door het verplichte/ basispakket en moeten patiënten aanzienlijke bedragen zelf betalen, met name voor paramedische zorg en psychologische opvolging. Als er een EC met een multidisciplinaire aanpak is voor de ZZ, kan dit type zorg beschikbaar zijn en vergoed worden voor patiënten. Als dit niet het geval, moeten patiënten zelf hun zorg coördineren. Dit is een last voor patiënten en hun familie en kost extra geld. Wanneer zorg niet wordt vergoed, is het mogelijk dat patiënten de zorg weigeren. Dit heeft een weerslag op hun toekomstige leven en kost de maatschappij uiteindelijk meer. In specifieke gevallen is er bijkomende terugbetaling voorzien voor patiënten met een ZZ, maar deze gevallen zijn niet altijd gekend (bijvoorbeeld het bijzonder solidariteitsfonds in België).
 - Er is geen specifieke ZZ-status die patiënten recht geeft op tegemoetkomingen; patiënten met een ZZ moeten rekenen op een status als chronisch zieken en/of gehandicapte om bijkomende tegemoetkomingen te krijgen.

- Deze administratieve problemen zijn nog moeilijker voor patiënten met een lagere sociaal-economische achtergrond.
- De zorgverzekeraars (niet in elk land gelijk) en gezondheidsprofessionals spelen een belangrijke rol voor de ondersteuning en begeleiding van patiënten met betrekking tot kosten, terugbetalingen en verzekeringen.
- **Werk en inkomen:** Afhankelijk van de belemmeringen door hun ziekte kunnen patiënten soms niet werken. Als de belemmeringen erg ingrijpend zijn, is het ook mogelijk dat de ouders (meestal de moeder) niet kunnen werken of hun werkuren moeten beperken.
- **Wonen, mobiliteit en praktische problemen**
 - Procedures om het huis aan te passen voor gehandicapte patiënten zijn moeilijk.
 - Uitrusting zoals een rolstoel, die noodzakelijk is voor patiënten met motorische problemen, kan erg duur zijn en procedures om dergelijke uitrusting te krijgen, kunnen moeilijk zijn voor patiënten.
 - Bij een zware handicap is er een praktische last voor naasten. Ze moeten de patiënt vervoeren, een geschikt dagcentrum vinden, structuren zoeken om de nodige rust te krijgen, de dagelijkse zorg organiseren, babysits of thuishulp organiseren, enz.
- **Toegang tot educatie**
 - Soms raden ZV specifieke speciale scholen aan.
 - Ongeacht de problemen van de patiënten (fysiek en/of mentaal) is het erg belangrijk voor hun ouders dat ze niet alleen naar een dagcentrum gaan, maar ook een aangepaste en intellectueel stimulerende educatie krijgen.
 - Ouders van kinderen met een mentale of fysieke handicap door de ZZ verwachten een holistische benadering op ontwikkeling, waarbij voorrang wordt gegeven aan educatieve uitdagingen voor een positieve blik op het leven.

De volgende grafiek vergelijkt de antwoorden van patiënten en gezondheidsprofessionals die tijdens het veldonderzoek werden gegeven in verband met praktische, financiële en wettelijke aspecten.

Verdeling van de meest gecodeerde referenties voor praktische, financiële en wettelijke aspecten tijdens de interviews. Een vergelijking tussen patiënten/naasten en gezondheidsprofessionals.



Psychologische aspecten:

- **Psychologische aspecten en de periode voor de diagnose:** ondanks de grote behoefte aan psychologische ondersteuning, krijgen de meeste patiënten met een ZZ er geen vóór de diagnose. Aangezien ze te maken krijgen met verkeerde diagnoses of minimalisering van hun gezondheidsklachten (door HA, naasten, anderen of zelfs zichzelf), zijn de gevoelens met betrekking tot deze periode vaak negatief. Patiënten hebben het moeilijk of hebben te kampen met onzekerheid.
- **Psychologische aspecten met betrekking tot de diagnose:** wanneer een diagnose wordt gesteld, hebben zowel de patiënten als hun familie psychologische noden. Patiënten bij wie een ZZ wordt vastgesteld en hun familie melden negatieve gevoelens zoals boosheid, onzekerheid en droefheid. ZZ zijn bovendien vaak chronisch en kunnen verergeren. Patiënten en hun familie benadrukken de centrale rol van de arts die de diagnose meedeelt om hulp te bieden en hen te begeleiden naar aanvaarding van de ziekte. Vaak wordt psychologische ondersteuning aangeboden. De psychologische noden van patiënten met een ZZ komen voort uit de moeilijke aanvaarding van hun ZZ en de beperkingen voor hun dagelijkse en sociale leven (afwijking van de "normaliteit"). Daarnaast speelt ook het volgende een rol: erfelijkheid, vruchtbaarheid, transitie door levensfasen heen, de vooruitzichten en de evolutie van de ziekte.
- Het gebrek aan bewustzijn in de maatschappij maakt de psychologische last voor patiënten en hun familie zwaarder. Door het gebrek aan bewustzijn en erkenning voelen ze zich niet ondersteund, geïsoleerd en verkeerd begrepen (vooral wanneer de ziekte onbekend is bij het publiek en lijkt op zeer algemene gezondheidsklachten die geassocieerd worden met "luiheid", zoals verlies aan activiteit). Dit gebrek aan bewustzijn over ZZ bij de bevolking kan patiënten en hun naasten dus belemmeren in hun sociale en professionele leven.
- De vrees voor beoordeling en stigmatisering kan patiënten en hun familie ertoe aanzetten om de diagnose geheim te houden voor hun professionele omgeving. Soms raden gezondheidsprofessionals dit zelfs aan.

- **Nood aan ondersteuning**

- Over het algemeen willen patiënten en hun familie wel degelijk psychologische of sociale ondersteuning krijgen.
- Naasten die optreden als mantelzorgers zijn een belangrijke bron voor dagelijkse psychologische, emotionele en sociale steun aan patiënten met een ZZ. De verzorging en hun eigen psychologische, emotionele, professionele en sociale noden leiden vaak tot burn-out of nood aan (professionele) ondersteuning.

- **Empowerment:** patiënten en hun familie kunnen de mogelijkheid om zelf te handelen van een patiënt op andere manieren beoordelen of bekijken. Sommigen doen intensief aan zelfeducatie, terwijl anderen dit een eenzame en lastige opdracht vinden. Veel van de patiënten en naasten ervaren een omkeringen van de rollen en hebben geen andere keuze dan zichzelf te zien als patiëntdeskundigen.

3.2/ Waarnemingen en uitdagingen voor patiëntenverenigingen

Grensoverschrijdende zorg

- Patiëntenverenigingen hebben doorgaans goede contacten op Europees en internationaal niveau, maar niet specifiek in grensregio's, hoewel er soms contacten zijn in gebieden waar dezelfde taal gesproken wordt.
- Ze nemen deel aan initiatieven zoals ERN's, internationale congressen en forums.
- Er bestaat een uitgebreide en grensoverschrijdende gemeenschap die ondersteuning biedt (steungroepen, websites en Facebookgroepen zoals het Nederlandstalige Duchenne Parent Project of de Noord-Amerikaanse CML vrouwen)

Aspecten met betrekking tot informatie

- Naast gezondheidsprofessionals zijn patiëntenverenigingen een van de belangrijkste informatiebronnen voor patiënten via verschillende communicatiemiddelen - online, conferenties, weekends, enz.

Toegang tot zorg en zorgcoördinatie

- Patiëntenverenigingen worden door zowel gezondheidsprofessionals als patiënten zeer gewaardeerd voor de praktische en psychosociale ondersteuning die ze bieden. Experts in ZZ werken vaak samen met patiëntenverenigingen voor hun specialisatiegebied, wat voor beide partijen voordeel oplevert.

Praktische, financiële en wettelijke aspecten

- Naast algemene informatie verstrekken en het organiseren van activiteiten, bieden maar weinig patiëntenverenigingen persoonlijke counseling voor hun leden (zoals de "Huntington Liga" en "la Ligue Huntington" in België).

Psychologische aspecten

- Patiëntenverenigingen zijn een bron van ondersteuning voor patiënten en hun familie omdat ze families in gelijkaardige situaties met elkaar in contact brengen. Door de informatie-activiteiten kunnen ze meer leren, terwijl ze met de sociale activiteiten een sociaal leven kunnen opbouwen met mensen in dezelfde situatie.
- Voor sommige patiënten en hun naasten kan direct contact met medepatiënten echter moeilijk en confronterend zijn, omdat het hen een blik op hun eigen toekomst geeft. Sommigen gebruiken liever alleen online community's (of geen van deze opties).

3.3/ Waarnemingen en uitdagingen voor maatschappelijk werkers en zorgverstrekkers

Toegang tot zorg en zorgcoördinatie

- Bij het bespreken van het patiëntentrajec bij een ZZ, hechten ZV veel belang aan toegang tot zorg. Daarnaast wordt ook samenwerking vermeld, bijvoorbeeld voor doorverwijzingen, de taakverdeling tussen ZV/ziekenhuizen, de samenwerking met patiëntenverenigingen en de uitwisseling van informatie, en nieuwe vormen van zorg zoals telezorg. Ze hebben het niet zo vaak over de zorgcoördinator.
- Huisartsen (HA) zijn erg belangrijk voor patiënten met een onduidelijke diagnose en bij het vermoeden van een ZZ. Ze zijn vaak het eerste medische contactpunt voor patiënten met gezondheidsklachten waarvoor geen diagnose werd gesteld. Ze hebben een zeer goed overzicht van de algehele situatie (medisch, klachtengeschiedenis en levensomstandigheden, opleiding, baan enz.) en staan aan het begin van het diagnostische proces. De HA moet echter in staat zijn om een ZZ te herkennen bij de patiënt en weten wat de volgende stappen zijn.
- Doorverwijzing is een belangrijke vorm van samenwerking tussen ZV. Doorverwijzingen gebeuren meestal van de HA naar een specialist, of van een specialist naar een andere specialist. Een doorverwijzing kan worden gemaakt om een diagnose te krijgen, te helpen bij de nadelige gevolgen van een ziekte of om toegang te krijgen tot bijkomende zorgdiensten (ontwikkeling en onderwijs, sociale diensten, thuiszorgdiensten).
- Maatschappelijk werkers bevinden zich vaak in een goede positie om toegang te krijgen tot verschillende soorten informatie, maar in het doorverwijzingsproces worden ze pas geïdentificeerd als de ZV doorverwijst naar maatschappelijk werkers van gespecialiseerde centra.

Grensoverschrijdende zorg (GOGZ)

- Over het algemeen beschikken HA niet over de nodige kennis van grensoverschrijdende faciliteiten voor ZZ of nationale contactpunten (NCP) voor GOGZ. Ze hebben ook vaak maar een beperkte kennis van de wijze waarop zorg wordt georganiseerd in het buitenland.
- ZV vinden het vervelend dat een behandeling of geneesmiddel beschikbaar of goedgekeurd is in een aanpalende regio, terwijl dit niet het geval is in eigen land.
- Aspecten met betrekking tot informatie
- ZV zijn zich niet altijd bewust van de omvang van de behoefte aan informatie van patiënten en

kunnen geen allesomvattend overzicht geven van alle aspecten van de ziekte (op praktisch, psychosociaal en administratief gebied).

- ZV bevestigen de nood aan een vaste contactpersoon om de patiënt en familie te begeleiden.
- Gezondheidsprofessionals vermelden dat ze niet kunnen terugvallen op de leerstof van hun studies omdat er niet veel wordt onderwezen over ZZ. Om hun kennis actueel te houden, moet ze zichzelf opleiden in de praktijk voor congressen bij te wonen en de bestaande literatuur te raadplegen.

Praktische, wettelijke en financiële aspecten

- Volgens de ZV is er verbetering mogelijk in de relatie en dialoog met zorgverzekeraars over regels voor terugbetaling in het algemeen, en over nieuwe behandelingen en geneesmiddelen in het bijzonder.

Psychologische aspecten

- Tijdens de interviews vermeldden gezondheidsprofessionals minder vaak de psychologische, emotionele en sociale aspecten als patiënten en hun naasten. Uit de gesprekken met patiënten en hun familie blijkt echter dat deze psychologische noden erg ruim zijn.
- Voor elke ZZ vermeldden patiënten en hun familie psychologen tijdens het interview, wat duidt op hun hoge psychologische noden. Meestal komen psychologen pas tussen na de diagnose, wat het mogelijke gebrek aan geschikte psychologische ondersteuning aantoonde bij de zoektocht naar een diagnose.
- In sommige expertisecentra van de EMR maakt een psychosomatische arts (UKA ZSEA) of psycholoog (CHU Luik en MUMC) deel uit van het centrum voor ZZ of het multidisciplinaire team.

3.4/ Waarnemingen en uitdagingen voor ziekenhuizen en expertisecentra

Toegang tot zorg en zorgcoördinatie

- Niet voor alle ZZ is er een specifiek EC (zie [de expertisetabel van de 3 universitaire centra in de Euregio Maas-Rijn in "Verwezenlijkingen"](#))
- Doorverwijzingen voor ZZ gebeuren doorgaans van lokale en secundaire ziekenhuizen naar universitaire ziekenhuizen. Sommige ZZ (zoals hematologische ZZ) kunnen ook worden opgevolgd in lokale ziekenhuizen.
- Patiënten krijgen in een EC bij doorverwijzing naar universitaire ziekenhuizen vaak multidisciplinaire zorg.
- Ondanks een positief systeem van multidisciplinaire opvolging in expertisecentra, is er nood aan meer personeel in universitaire ziekenhuizen: verpleegkundigen, maatschappelijk werkers, paramedici (middelen en financiering).
- De organisatie van multidisciplinaire zorg en het opvolgen van de activiteiten van verschillende gezondheidsprofessionals vormt een aanzienlijke opdracht voor patiënten met een ZZ én hun centrale zorgverstrekkers, die vaak ZZ-specialisten zijn.
- De aanbevolen jaarlijkse check-ups voor patiënten met een ZZ in universitaire ziekenhuizen is eerder afhankelijk van de planning van de patiënten dan van de opvolging door de ziekenhuizen. Meestal is er geen opvolgingssysteem, ook al zou dit noodzakelijk zijn om de last van de patiënten en hun familie te verlichten.

Grensoverschrijdende zorg

- Lokale ziekenhuizen dicht bij de grenzen kunnen worden betrokken of zijn op de hoogte van expertise over de grens om patiënten door te verwijzen op basis van hun taalvoorkeur. Taalverschil kan echter ook een reden zijn waarom sommige lokale ziekenhuizen geneigd zijn patiënten binnen hun eigen gezondheidszorgsysteem door te verwijzen naar universitaire ziekenhuizen of EC's.
- Binnen een ziektegroep staan gespecialiseerde zorgverstrekkers vaak al in contact met collega's over de grens, waarbij soms uitwisseling, doorverwijzing of samenwerking plaatsvindt. Ze nemen ook deel aan ERN's, internationale uitwisseling van expertise en internationale congressen, waarbij sommigen van hen zich houden aan internationale richtlijnen voor een ZZ als deze bestaan.
- Samenwerking op het gebied van patiëntenzorg en onderzoek is voor verbetering vatbaar. Aangezien ongeveer 80% van de ZZ een genetische oorzaak heeft, wordt de menselijke genetica gezien als een van de toonaangevende wetenschappen om sneller de diagnose van een ZZ te kunnen stellen.
- Er zijn concrete uitdagingen in het dagelijkse werk, wanneer informatie moet worden uitgewisseld of wanneer verschillende experts moeten samenkomen voor een interdisciplinaire caseconferentie.

Epidemiologische kennis⁸

- Epidemiologische kennis van ZZ in ziekenhuizen is nog niet sterk ontwikkeld. Dit vormt een hindernis voor optimalisatie van de zorg voor deze patiënten in het ziekenhuis.
- De diverse ZZ houden erg verschillende lasten in voor wat betreft ziekenhuisbezoeken en kosten in verband met ziekenhuisopname, waardoor een eenduidige benadering van zorg voor ZZ minder relevant wordt. Desalniettemin varieert de omvang van de last in de EMR tussen tientallen en honderden patiënten per ZZ, wat voor ons bevestigt dat er zo snel mogelijk systematische benaderingen en meer patiëntentrajecten moeten worden voorzien voor patiënten met een ZZ. De last van ZZ is te zwaar om alleen op de schouders van gemotiveerde afzonderlijke specialisten te rusten.

3.5/ Waarnemingen en uitdagingen voor zorgverzekeraars

Aspecten met betrekking tot informatie

- Patiënten en hun naasten rapporteerden zowel positieve als negatieve ervaringen in hun relatie met de zorgverzekeraars. Patiënten met een ZZ en hun naasten moeten vaak zelf uitzoeken op welke rechten en terugbetaling zij recht hebben. Ze zouden beter geïnformeerd moeten worden over wat beschikbaar is voor hen.
- Patiënten en hun naasten beschikken over weinig kennis van terugbetalingskwesties en dragen de psychologische last van een gebrek aan informatie en het feit dat ze zaken zelf moeten organiseren.
- In België biedt elk ziekenfonds via zijn sociale diensten begeleiding en hulp aan patiënten om hen te ondersteunen bij al hun administratieve zaken. Hoewel patiënten die beroep deden op deze hulp een positief oordeel vellen erover, weten velen niet dat dergelijke diensten bestaan.

Grensoverschrijdende zorg (GOGZ)

- Patiënten en hun familie zijn niet op de hoogte van hun rechten op terugbetaling voor GOGZ.
- Als ze de grens oversteken, zijn er soms substantiële betalingen ten laste van de klant. Bovendien ervaren sommigen de procedure voor GOGZ als lastig.
- In de drie universitaire EMRaDi-ziekenhuizen is er informatie beschikbaar over terugbetalingsmogelijkheden voor GOGZ, ook al is het proces om de terugbetalingen te krijgen vaak lang en komt er veel werk bij te kijken. Er is meer samenwerking met de zorgverzekeraars nodig.
- Sommige patiënten die - voornamelijk vanuit Vlaanderen - naar het EC van het MUMC+ gaan, hopen op nieuwe oplossingen voor hun terugbetaling van GOGZ. In het verleden faciliteerde het IZOM-project grensoverschrijdende zorg in heel de EMR, dat werd stopgezet in juni 2017. Het nieuwe systeem ter vervanging genaamd "Ostbelgien Regelung" (OBR) biedt niet voor alle gevallen een oplossing en is beperkt tot patiënten van de gemeenschappen in het Duitstalige deel van België en de aanpalende gemeenschappen voor zorg in de regio Aken.

Toegang tot zorg en zorgcoördinatie

- Zorgverstrekkers (ZV) klagen over procedures om nieuwe behandelingsmogelijkheden te erkennen. Dit leidt tot gecompliceerde relaties tussen zorgverzekeraars en gezondheidsprofessionals (zoals hierna meer diepgaand wordt uiteengezet).

Administratieve aspecten en terugbetaling

- Patiënten en hun familie zijn niet echt op de hoogte of weten weinig af van de mogelijke terugbetalingen, of van wie ze hulp kunnen krijgen om hun problemen op te lossen.
- In de meeste situaties zeggen de deelnemers tevreden te zijn over het niveau van terugbetaling. Wanneer bij complexe ziekten de zorgbehoeften zeer breed zijn, is de kans groter dat er niet genoeg vergoed wordt en de patiënt tegen substantiële zelf te betalen kosten aankijkt, vooral voor paramedische zorg en psychologische opvolging. Dit gebrek aan terugbetaling kan er ook toe leiden dat er geen gebruik wordt gemaakt van de zorg, met zwaardere gevolgen voor het toekomstige leven en uiteindelijk ook hogere kosten voor de samenleving. Hoewel mensen zonder financiële problemen meestal tevreden zijn over het niveau van ondersteuning of terugbetaling en de ontvangen financiële steun, gaven alleenstaande gezinnen of mensen met financiële problemen aan dat ze het moeilijk hadden om alle kosten in verband met de ziekte te dekken, om nog maar te zwijgen over hun beperkte vermogen om te werken. Patiënten en hun familie benadrukken in het algemeen de administratieve last om terugbetalingen te krijgen.
- De gezondheidsprofessionals benadrukken dat er verbetering mogelijk is in de relatie en dialoog met zorgverzekeraars over terugbetaling in het algemeen, en over nieuwe behandelingen en geneesmiddelen in het bijzonder.
 - ZV klagen over de administratieve procedures van zorgverzekeraars, bijvoorbeeld om terugbetaling voor dure geneesmiddelen goed te keuren. Wanneer zorgverzekeraars geen goedkeuring verlenen, moeten patiënten vaak heel lang wachten om een geneesmiddel te kunnen gebruiken dat hun situatie sterk zou verbeteren.
 - Dure geneesmiddelen: omdat de geneesmiddelen duur zijn, is het moeilijker om terugbetaling ervoor te krijgen dan bij geneesmiddelen voor gewone ziekten. Gezondheidsprofessionals benadrukken dat ze soms moeilijke procedures moeten volgen. Sommige bevraagde gezondheidsprofessionals betreuren het dat ze weinig discretionaire bevoegdheid hebben wanneer ze op de hoogte zijn van oplossingen die niet voor terugbetaling in aanmerking komen, omdat ze niet worden erkend als oplossing voor de behandeling van deze ziekte.

- Er is geen specifieke ZZ-status die recht geeft op terugbetaling.

Paramedische zorg en psychologische aspecten

- In veel situaties is er niet genoeg terugbetaling voorzien en moeten patiënten substantiële kosten zelf dragen, vooral voor paramedische zorg en psychologische opvolging.
- Belgische gezondheidsprofessionals die hebben deelgenomen aan het veldonderzoek vragen de standaardisering van terugbetaling van psychologische zorg.

3.6/ Waarnemingen uit academisch onderzoek naar het aantal patiënten, de informatiesystemen en de kosten van zeldzame ziekten

Op basis van de evaluatie van het aantal patiënten met zeldzame ziekten ([WP1-verslag](#)), kunnen een aantal bevindingen worden afgeleid.

Ten eerste leidt de diagnose van een ZZ mogelijk tot tientallen of honderden ziekenhuisbezoeken per jaar in de EMR. Een eenduidige benadering voor optimalisatie van de zorg voor ZZ is echter niet gepast omdat de behoeften aan diagnose, behandeling en zorg zo verschillend zijn bij ZZ. Niet-systematische ad hoc benaderingen voor de organisatie van patiëntenzorg die steunen op de administratieve en beheersvaardigheden van afzonderlijke medische experts volstaan vaak niet. Het totale aantal ZZ-gevallen vereist een systematische en geplande manier om in de behoeften van deze patiëntengroepen te voorzien.

Ten tweede zijn de geraadpleegde informatiesystemen momenteel niet bevorderlijk voor verder onderzoek naar gezondheidsdiensten op het gebied van ZZ. De redenen hiervoor zijn onder meer het gebrek aan interoperabiliteit van ziekenhuisinformatiesystemen over de landsgrenzen heen; het gebrek aan een duidelijk pad om toegang te krijgen tot relevante gegevens voor onderzoek naar gezondheidsdiensten; en deels het gebrek aan voldoende personeel bij gegevenshouders om verzoeken te verwerken.

Ten derde geeft het evaluatieverslag over het aantal patiënten met ZZ ook informatie over de behandelingskosten van geselecteerde ZZ in het Belgische deel van de EMR. Er zijn echter substantiële verschillen tussen gegevens op basis van ziekenhuisinformatiesystemen en gegevens op basis van verzekeringsclaims (om verschillende redenen, zoals een onjuiste overdracht van gegevens tussen ziekenhuis- en verzekeringsinformatiesystemen of een verschil in diagnosecodering voor klinische en terugbetalingsdoeleinden).

Onderstaande tabel geeft inzicht in de gemiddelde jaarlijkse behandelingskosten voor geselecteerde ZZ in het Belgische deel van de EMR.

Ziekte	Gemiddelde jaarlijkse behandelingskost per patiënt (ziekenhuisgegevens)	Gemiddelde jaarlijkse behandelingskost per patiënt (verzekeringsgegevens)
Chronische myeloïde leukemie (CML)	12,826 EUR	22,762 EUR
Duchenne-spierdystrofie	5,111 EUR	13,795 EUR
Galactosemie type 1	/	/
Ziekte van Huntington	4,477 EUR	17,495 EUR
Fenylketonurie (PKU)	4,251 EUR	6,322 EUR
Polycythemia vera (PV)	10,396 EUR	60,305 EUR
Rett-syndroom	/	12,020 EUR
Silver-Russell syndroom	11,729 EUR	/
Opmerking: alle waarden zijn gemiddelden over de tijdperiode, afgerond naar het dichtstbijzijnde geheel getal. De bedragen omvatten zowel de gedekte als zelf te betalen kosten.		

Tabel 3. Gemiddelde jaarlijkse behandelingskosten voor geselecteerde ZZ in het Belgische deel van de EMR

Zoals verwacht zijn de ziekenhuiskosten lager omdat ze meestal geen rekening houden met de kosten voor ambulante zorg.

De onderzoekers constateerden dat hematologische ziekten vaak de duurste zijn, wat waarschijnlijk het gevolg is van de beschikbaarheid van gespecialiseerde farmacologische behandelingen. Volgens de beschikbare verzekeringsgegevens (niet gerapporteerd) vertegenwoordigen farmaceutica meer dan 50% van de zorggerelateerde kosten voor CML en PV. Dit geldt ook voor PKU. Voor zover het neurologische en ontwikkelingsstoornissen betreft, suggereren de verzekeringsgegevens dat de verpleging en andere kosten aanzienlijk zijn en meer kunnen bedragen dan de helft van de totale behandelingskosten.

[7] De toegang tot zorg voor patiënten omvat het verkrijgen van informatie over de behandeling, ondersteuningsdiensten en behandelingskeuzes.

[8] Zie "Epidemiological intelligence as a model of organization in health" Rodrigues-Júnior AL., Cien Saude Colet 2012 Mar;17(3):797-805. voor meer informatie over het concept.



4/ VERWEZENLIJINGEN OM DE LEVENSKWALITEIT VAN DE PATIËNTEN TE VERBETEREN

Naast de projectactiviteiten en de 7 verslagen die kort werden beschreven in het begin van dit verslag, volgen hieronder de specifieke verwezenlijkingen voor onze doelgroepen om de levenskwaliteit van de mensen die aan een ZZ lijden verder te verbeteren op lange termijn. De lezer kan de verschillende activiteitsverslagen raadplegen voor meer informatie over deze verwezenlijkingen.



Literatuurstudie



Kwalitatief onderzoek
-> Veldonderzoek



Kwantitatief onderzoek
-> Gegevensverzameling

28

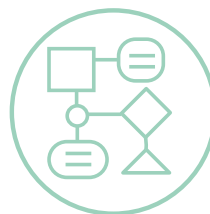
7 ACTIVITEITVERSLAGEN



Wettelijke en
financiële analyse
met terugbetalings-
mechanismen



Netwerken, opleidingen
en uitwisseling van
expertise onder
gezondheids-
professionals



Organisatiemodellen
voor beheer
van de ZZ



Patiënten-
betrokkenheid
en publieke
bewustmaking

4.1/ Patiëntenbetrokkenheid

In het EMRaDi-project waren patiënten en patiëntenverenigingen betrokken bij alle fasen van het project, met de medewerking van VSOP als EMRaDi-partner, van Achse en RaDiOrg als geassocieerde partners en met de oprichting van het **PKB**, dat de projectpartners adviseerde over de kwaliteit en organisatie van zorg in verschillende gebieden.

Er waren ook patiënten betrokken bij de **ontwikkeling van de expertisecentra (EC's)**.

Het veldonderzoek naar bestaande zorgpaden voor patiënten met een ZZ in de EMR, onder leiding van geleid door de LCM en SocMut, en gebaseerd op 80 diepgaande interviews van 104 deelnemers, bood **voornamelijk patiënten en hun familie (en gezondheidsprofessionals) de mogelijkheid over hun ervaringen en behoeften te vertellen**. Uit dit onderzoek bleek dat er duidelijke behoeften bestaan voor toegang tot en coördinatie van zorg, informatie, praktische en financiële bijstand en psychosociale ondersteuning. In het algemeen komt naar voren dat patiënten met een ZZ en hun familie in de eerste plaats op zoek zijn naar ondersteuning.

4.2/ Het verstrekken van informatie en bewustmaking

Voor patiënten met een zz en hun familie

Voor de patiënten met een ZZ en hun familie werd [een specifieke factsheet](#) ontwikkeld met praktische informatie en advies. Deze factsheet is als bijlage toegevoegd aan dit verslag.

Voor primaire zorg en huisartsen

Omdat HA een belangrijke spelen in het zorgpad van patiënten met een ZZ, werden verschillende activiteiten voor hen voorzien tijdens het EMRaDi-project, om

- **hen beter bewust te maken van ZZ, en**
- **hen beter bekend te maken met het EC voor ZZ**, en met hun partners voor de diagnose en medische behandeling van mensen met een ZZ.

Hiervoor werden in 2019 en 2020 verschillende **infosessies en postacademische programma's** georganiseerd door de drie universitaire ziekenhuizen van de Euregio Maas-Rijn (UK Aken, Maastricht UMC+ en CHU Luik). HA en klinische specialisten werden opgeleid om een mogelijke ZZ te herkennen. Ook de nieuwste knowhow voor diagnose van een ZZ en (geïntegreerde) behandelingsprogramma's werden gedeeld. In totaal hebben meer dan 320 HA en andere artsen deelgenomen aan de infosessies.

Om de bekendheid van primaire gezondheidsprofessionals (huisartsen en kinderartsen) met ZZ te verbeteren, ontwikkelde het EMRaDi-project een document met een vragenlijst en een specifieke factsheet ([bijlage 4 van dit verslag](#)) om hen te helpen herkennen of een patiënt aan een ZZ kan lijden en om hen contactgegevens te verstrekken voor verdere ondersteuning. Dit document en de bijbehorende factsheet werden verdeeld onder de HA in de Euregio Maas-Rijn.

Voor Europese en nationale beleidsmakers

De belangrijkste aanbevelingen van EMRaDi en de noodzakelijke synergieën tussen Europese, grensoverschrijdende en lokale ontwikkelingen werden op 5 december 2019 gepresenteerd tijdens een bijeenkomst in het Europees Parlement in Brussel, georganiseerd door twee leden van het Europees Parlement - Pascal Arimont en Frédérique Ries. De EMRaDi-factsheet, dat de basis vormt voor onze toekomstige samenwerking, werd bij deze gelegenheid voor het eerst gepresenteerd ([bijlage 2 van dit verslag](#)).

De onderzoeksafdelingen van de drie grootste ziekenfondsen in België⁹ hebben onder hun leden mensen met zeldzame ziekten opgespoord en hebben een aantal profiel-/gebruiksindicatoren opgesteld met zeer gedetailleerde informatie over het gebruik en de uitgaven van de patiënt en over de kosten voor de sociale zekerheid. Deze gegevens zijn niet alleen een belangrijke informatiebron voor het academische onderzoek onder leiding van de Universiteit Maastricht en voor de evaluatie van het aantal patiënten met zeldzame ziekten, maar ook een waardevol hulpmiddel voor de nationale beleidsmakers van de sociale zekerheid.

Voor alle doelgroepen en het grote publiek

Zeldzameziektendag in de EMR:

- Op 28 februari bracht het EMRaDi-consortium meer dan 20 sprekers en 120 deelnemers samen voor de **allereerste Zeldzameziektendag van de Euregio Maas-Rijn** (EMR ZZD), waaraan patiënten en patiëntenverenigingen deelnamen. Tijdens deze dag werd de volgende vraag behandeld: "Hoe kunnen we de gezondheidszorg en de levenskwaliteit van patiënten die lijden aan een ZZ in de Euregio Maas-Rijn, in grensstreken en op Europees niveau, verbeteren?" Deze overkoepelende vraag werd door middel van gedeelde presentaties benaderd via drie centrale thema's: **Bewustmaking, Niet-gediagnosticeerde patiënten/patiënten zonder diagnose, Grensoverschrijdende zorg en samenwerking**. De conclusies en aanbevelingen van die dag zijn te lezen [in bijlage 6](#).
- CHU Luik heeft drie ZZ-dagen georganiseerd (2018, 2019 en 2020). Verenigingen van patiënten met een ZZ en andere verenigingen die betrokken zijn bij onderzoek naar, en zorg of ondersteuning voor patiënten met een ZZ, werden uitgenodigd om informatie over een bepaalde ziekte te delen. Er werden conferenties georganiseerd voor gezondheidsprofessionals en het grote publiek ("Belgische acties voor zeldzame ziekten"). Gezondheidsprofessionals van de afdeling Genetica verstrekten informatie over ZZ, genetische ziekten, diagnose en behandeling aan patiënten en bezoekers. Er werden spelletjes georganiseerd om de kennis van ZZ te veralgemenen en om de publieke opinie en de professionals te sensibiliseren..
- UK Aken organiseerde ook een ZZ-dag in Düsseldorf, samen met de zes andere centra voor ZZ in Noordrijn-Westfalen en de Medische vereniging van de Noordrijn.

EMRaDi-slofevenement:

Dit participatieve en patiëntgerichte evenement vond plaats op 17/02/2020. Het was de bedoeling om alle belanghebbenden, met inbegrip van patiënten en patiëntenverenigingen, te betrekken en voorstellen te maken voor toekomstige samenwerking in de Euregio Maas-Rijn (zie de resultaten [in bijlage 7](#)).

Gedurende het project werden tientallen bijeenkomsten georganiseerd met de verschillende belanghebbenden voor ZZ met het oog op bewustmaking en uitwisseling van details over de voortgang van het project, en om aanbevelingen en advies te bespreken voor de implementatie van het project en de toekomstige samenwerking rond ZZ in de Euregio Maas-Rijn.

4.3/ Informatie voor patiënten over grensoverschrijdende zorg

De VSOP ontwikkelde [informatie](#) over grensoverschrijdende zorg (GOGZ) voor patiënten om te delen via EC's, NCP, zorgverzekeraars, patiëntenverenigingen en overkoepelende patiëntenverenigingen.

4.4/ Samenwerking tussen universitaire ziekenhuizen en andere structuren

De drie universitaire ziekenhuizen (UZ) van de EMR nemen deel aan tal van ZZ-initiatieven en maken ook deel uit van verschillende ERN's. Het was duidelijk voor de partners dat actieve deelname aan een Interreg-project voor ZZ in de EMR de samenwerking tussen de ziekenhuizen, andere belanghebbenden en uiteindelijk ook patiënten met een ZZ ten goede zou komen.

Voorafgaand aan het EMRaDi-project ontmoetten artsen en experts in ZZ hun collega's van de andere universitaire ziekenhuizen elkaar al regelmatig op persoonlijke basis. De inspanningen om ZZ-structuren op te zetten, bevonden zich echter in een beginfase en er was geen uitwisseling op een ruimer of structureel niveau vóór de aanvang van het project. Het bleek een perfect startpunt te zijn voor een hechtere samenwerking tussen de ziekenhuizen en andere structuren.

Kennis verbeteren in de ziekenhuizen van de EMR en samenwerking bevorderen tussen de partners in de EMR

De drie UZ beschikken over veel expertise voor bepaalde ZZ-groepen; aangezien er meer dan 8.000 ZZ bestaan, is er echter geen enkel expertisecentrum die ze allemaal dekt. De volgende tabel geeft een overzicht van de verschillende focussen in de drie UZ. Hieruit blijkt dat er niet alleen overlappingen, maar ook verschillende vakgebieden zijn.

UKA (Aken)	MUMC+ (Maastricht)	CHU Luik
Neurologie ^[1]	Neurologie	Neurologie
Hematologie	Hematologie	Hematologie
Lever- en gastro-intestinale ziekten		
Botziekten	Botziekten	Botziekten
Nefrologie		Nefrologie
Inflammatoire ziekten (kinderen)	Inflammatoire ziekten (volwassenen)	Inflammatoire ziekten (kinderen en volwassenen)
Retinopathieën		Zeldzame oogziekten
Syndromale aandoeningen en ademhalingsziekten bij kinderen	Syndromale aandoeningen	Syndromale aandoeningen
Zeldzame allergieën en huidziekten		
Cardiomyopathieën en keratopathieën (alleen onderzoek)	Cardiomyopathieën en keratopathieën	
Kanker	Kanker	Kanker
	Genodermatoses	Genodermatoses
Metabole ziekten worden gedeeltelijk gedekt in de andere gebieden	Metabole ziekten, met name galactosemie	Metabole ziekten
		Endocriene ziekten (volwassenen en kinderen) ^[2]

Tabel 4: overzicht van zeldzameziektengroepen met speciale expertise in de drie UZ (overlappingsen in alle UZ in het donkergroen en in twee UZ in lichtgroen, vanaf maart 2020).

[1] Aangezien er 8.000 zeldzame ziekten bestaan, wordt met de opgegeven groepen het focusgebied bedoeld. Dit betekent echter niet dat bijvoorbeeld alle zeldzame neurologische ziekten behandeld worden in het betreffende ziekenhuis.

[2] Dit gebied wordt ook gedeeltelijk gedekt door de andere universitaire ziekenhuizen.

Parallel met de looptijd van het project werden de structuren van de expertisecentra in alle ziekenhuizen versterkt. Ze hebben allen een centraal contactpunt, hun eigen personeel, processen en materiaal voor al dan niet gediagnosticeerde patiënten. Meer informatie:

Aken: www.zsea.ukaachen.de

Maastricht: www.klinischegenetica.mumc.nl

Luik: www.chuliege.be

Voor het project werden bezoeken en ontmoetingen op het terrein georganiseerd tussen de EC's:

- De wijze waarop ZZ worden beheerd in elk ziekenhuis werd gedeeld. In het CHU Luik werd in februari 2018 een contactpunt voorzien. Het wordt beheerd door **een ZZ-coördinator** die contact heeft met alle andere medische afdelingen van het ziekenhuis. Het centrum voor zeldzame ziekten van het UKA hielp het CHU Luik bij het opzetten van de structuur.
- EC's en patiëntennetwerken organiseerden symposia over de recente ontwikkelingen voor beteren diagnose en zorg. Grensoverschrijdende patiëntennetwerken en experts verwerkten deze informatie tot een zorgpad voor hun GC in hun lidstaat (bijv. de recent geregistreerde groeihormoonbehandeling voor patiënten met Kabukisyndroom werd besproken in de Belgian Society for Paediatric Endocrinology and Diabetology).
- Artsen namen vaker dan voorheen deel aan ZZ-evenementen op de andere locaties (bijv. de infosessies of evenementen voor de ZZ-dag).

Betere uitwisseling van informatie:

Naast de gewone bijeenkomsten werd er ook meer gecommuniceerd en meer informatie uitgewisseld met behulp van verschillende technologieën: teleconferenties, e-mail, Skype for business, enz.

Niet-gediagnosticeerde patiënten en onbekende gevallen:

- Het CHU paste de procedure van het UKA voor beheer van niet-gediagnosticeerde patiënten aan voor de Belgische situatie (met een specifieke vragenlijst).
- Er werden verschillende onbekende gevallen gedeeld en besproken onder klinici van de drie universitaire ziekenhuizen, bijvoorbeeld tijdens interdisciplinaire conferenties. De patiënten kwamen naar het EC wanneer uitgebreider wetenschappelijk onderzoek nodig was om advies te kunnen geven over opvolging van de diagnose.

Samenwerking tussen de afdelingen Menselijke genetica en Bio-informatica:

Verschiedende bijeenkomsten in de context van het project hebben geleid tot een combinatie van unieke expertise. Toegang tot de meest recente knowhow in genomica in multidisciplinaire teams, de nieuwste geavanceerde en analytische technologieën, en bio-informatische analyses zullen leiden tot snellere diagnose en accurate opvolging.

Codering van ZZ:

Orphanet is een heel belangrijk platform dat door elk ziekenhuis wordt gebruikt. Orpha-codes worden gebruikt voor referentie en aanduiding van een specifieke ziekte. Het CHU Luik voegde de Orpha-codes toe aan de medische dossiers van patiënten met een ZZ en maakte een interdisciplinaire pagina met informatie over de ZZ. Deze procedure maakt het eenvoudiger om statistieken over ZZ op te maken in het ziekenhuis (bijvoorbeeld per afdeling of arts). Artsen kunnen ook meteen zien of hun patiënten een ZZ hebben. Het UKA is van plan om in 2020 Alpha-ID en Orphanet-codering toe te passen in hun ziekenhuisinformatiesysteem.

Meer bewustmaking en betere opleidingen voor HA en interne specialisten

Zoals eerder vermeld, zijn HA en interne specialisten de eerste contactpunten voor patiënten met gezondheidsklachten die mogelijk wijzen op een ZZ. Daarom was het belangrijk om speciale aandacht te besteden aan dit punt in EMRaDi.

- **Bewustmaking** van de beschikbare EC's voor ZZ in de Euregio Maas-Rijn leidde tot een brede uitwisseling van kennis onder collega's.
- Een andere actielijn bestond erin om interne generalisten of artsen in niet-universitaire ziekenhuizen te bereiken. In dit geval was de strategie driedig: a) Verbetering van de webpagina van het expertisecentrum b) Infosessies en c) Hulpmiddelen voor dagelijks gebruik.
 - a) **De webpagina's van de universitaire ziekenhuizen** werden verbeterd op basis van de aanbevelingen van het EMRaDi PKB om informatie toegankelijker te maken voor patiënten, naasten en hun HA.
 - b) Er werden infosessies georganiseerd HA en interne specialisten meer bewust te maken van ZZ. In januari 2020 werd een sessie met 100 deelnemers georganiseerd door ZSEA/EMRaDi en de orde der artsen van de Noordrijn in Vaals, NL (zie link).
 - c) Er werden [een factsheet](#) en vragenlijst ontwikkeld voor primaire zorgverstrekkers (HA en kinderartsen).
- Daarnaast ontwikkelden de VSOP, Erfocentrum en andere partners een e-learning platform met speciale aandacht voor ZZ. Dit is een uitstekend voorbeeld en binnenkort zal er ook een module beschikbaar zijn in het Duits (zie www.emradi.eu voor meer informatie).

Translationele aspecten/translationeel onderzoek

34

Er werd een overzicht gemaakt voor de acht geselecteerde ziekten (aangezien het belangrijk is om patiënten zo vroeg mogelijk te informeren).

De VSOP stelde een korte handleiding/checklist speciaal voor expertisecentra op, met uitleg om patiënten als partners te betrekken bij hun onderzoek en onderzoeksagenda.

Opleidingen voor studenten in de drie universitaire ziekenhuizen

Medische educatie werd beschouwd als een veelbelovend thema voor meer bewustmaking van ZZ, aangezien de drie universitaire EMRaDi-ziekenhuizen over succesvolle studieprogramma's op dit gebied beschikken. Tijdens het EMRaDi-project werden vier nieuwe ZZ-cases toegevoegd aan het gebied **programmagericht leren** (PGL) van Aken. PGL is een uitstekend hulpmiddel om de vaardigheden voor probleemoplossing en interdisciplinaire denken van medische studenten te verbeteren. Het CHU en MUMC+ hebben een lang trackrecord in PGL. Drie jaar geleden introduceerde het MUMC+ het concept van "Mens achter de patiënt". Studenten ontwerpen samen met experts van verschillende EC's voor ZZ en patiënten "real life" cases. Ze leren zo om een ZZ vanuit verschillende perspectieven te bekijken.

4.5/ Veldonderzoek naar bestaande zorgpaden voor patiënten met een zz

Het veldonderzoek naar bestaande zorgpaden voor patiënten met een ZZ in de EMR van LCM en SocMut was het eerste kwalitatieve onderzoek van deze aard en op deze schaal in Europa. Het zal dienen als inspiratie voor verder onderzoek naar de noden van patiënten met een ZZ op nationaal en Europees niveau.

De onderzoekers voerden 80 diepgaande interviews uit met 104 deelnemers, maar hierbij moet worden opgemerkt dat veel meer personen die niet in aanmerking kwamen toch aanboden om deel te nemen aan het onderzoek. Dit toont aan dat patiënten en hun familie een sterke behoefte hebben om hun verhaal te vertellen en uit hun isolement te komen. **Deze getuigenissen waren essentieel om inzicht te krijgen in het zorgpad van patiënten, en het te verbeteren.** Het doel was vervolgens om informatie te genereren en gemeenschappelijke trends te zoeken buiten de individuele ervaringen.

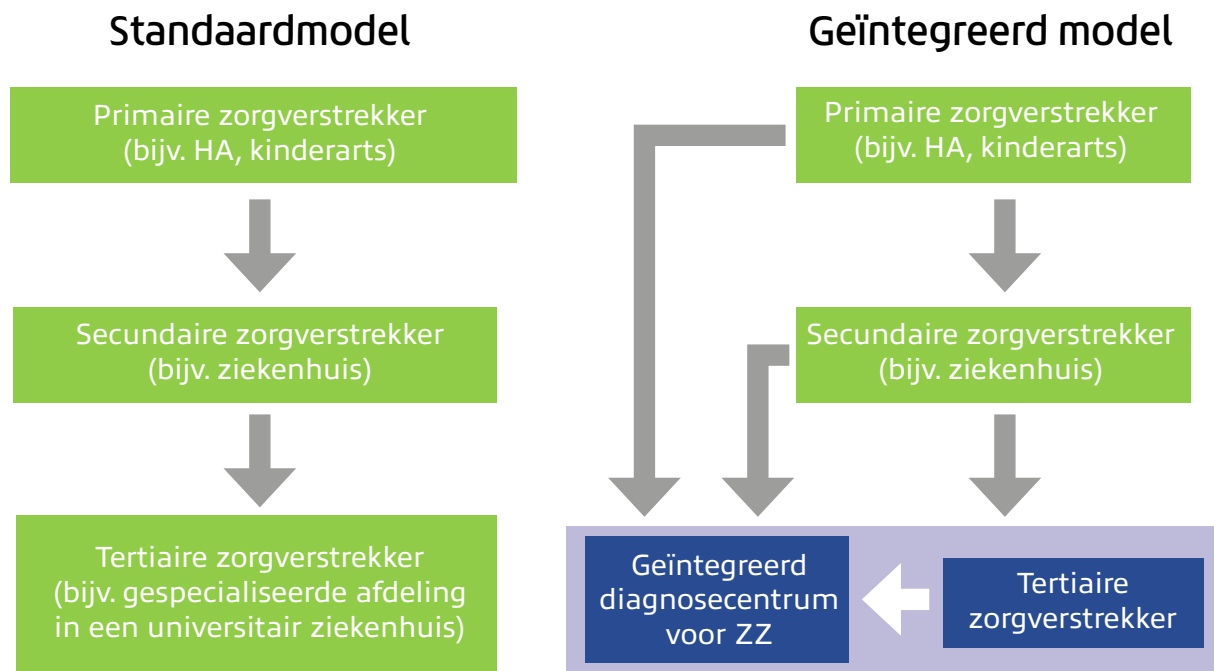
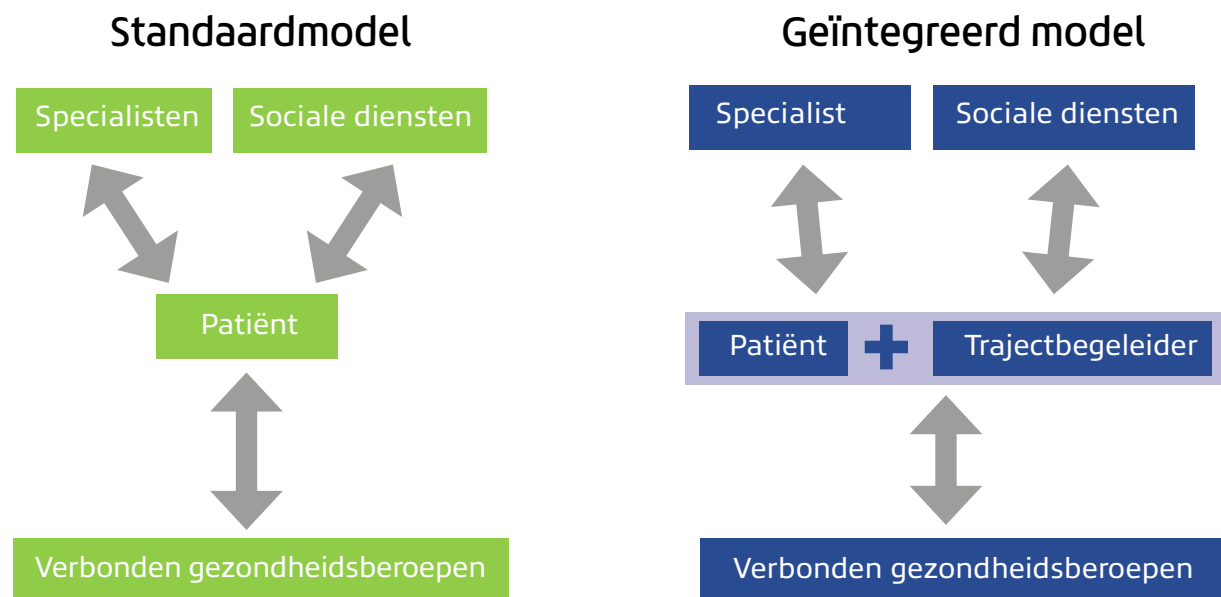
Samen met de analyse van de wettelijke en financiële aspecten en de aanbevelingen van het patiëntenklankbord, zullen de waarnemingen van patiënten en gezondheidsprofessionals in het EMRaDi-veldonderzoek de deelnemende ziekenfondsen de mogelijkheid bieden om hun (sociale) diensten te verbeteren op regionaal, nationaal en grensoverschrijdend niveau. Daarnaast zal het ook mogelijk zijn om oplossingen te overwegen en projecten op te starten met de belanghebbenden voor de uitdagingen waarmee patiënten met een ZZ en gezondheidsautoriteiten te kampen hebben, zoals toegang tot informatie, terugbetaling en het in standhouden van een degelijk en solidair systeem voor gezondheidszorg.

4.6/ Ontwikkeling van betere zorgpaden voor patiënten

Zoals beschreven is in het verslag over patiëntgerichte modellen van goede praktijk voor beheer van ZZ, was het de bedoeling om betere zorgpaden voor patiënten met een ZZ te ontwikkelen in de EMR. Aangezien er niet genoeg gegevens beschikbaar waren voor standaardtechnieken voor procesoptimalisatie, werd een nieuwe benadering genaamd “participatieve dynamische simulatiemodelvorming” gebruikt. Deze benadering is gericht op de percepties en voorkeuren van patiënten en zorgverstrekkers voor een situatie, in plaats van op kwantitatieve gegevens om betere zorgpaden te ontwikkelen.

Een geïntegreerde dienst voor diagnose verbetert aanzienlijk de diagnosetijd zonder de kosten te verhogen.

De EMRaDi-simulatie toonde aan dat een hogere doorverwijzingsgraad van primaire zorgverstrekkers - inclusief HA - naar een **gecentraliseerde diagnostische dienst gespecialiseerd in ZZ** de tijd om een diagnose te stellen verminderde zonder meerkosten op te leveren (op basis van de veronderstellingen voor het model). **Het is dan ook aanbevolen om deze innovatie voor het zorgpad van patiënten te testen in een pilotonderzoek.**

Belangrijkste bevindingen voor een beter diagnoseprocesBelangrijkste bevindingen voor een meer geïntegreerde dienst voor beheer van ZZ-cases

Aangezien er maar weinig gegevens zijn, konden we geen kwantitatieve simulatie maken van de innovatie met een trajectbegeleider. Patiënten met een ZZ en zorgverstrekkers die bij het onderzoek betrokken waren, vonden dit echter een goed idee. Het huidige wetenschappelijke bewijs voor anderen complexe chronische ziekten en andere regio's ondersteunt tevens het idee van trajectbegeleiders. Het is dan ook aanbevolen om deze innovatie voor het zorgpad van patiënten te testen in een pilotonderzoek.

Het EMRaDi-project raadt aan om deze twee innovaties voor zorgpaden te testen als pilotprojecten in de EMR, in een context van goed ontworpen, gerandomiseerde gecontroleerde proeven.

[9] LCM, SocMut en MLOZ



5/ AANBEVELINGEN EN PILOTPROJECTEN

Op basis van de projectresultaten en de meer [gedetailleerde activiteitverslagen](#), worden hierna de aanbevelingen voor de specifieke doelgroepen voorgesteld. Deze worden gevolgd door de globale aanbevelingen en pilotprojecten voor de toekomstige samenwerking tussen alle belanghebbenden. Dit zou steunen op 3 hoofdassen (holistische benadering, telezorg, Europese solidariteit), zoals vermeld in de [EMRaDi-factsheet](#) die tevens dient als basis voor de [EMRaDi-intentieverklaring](#) voor toekomstige samenwerking in de EMR. Deze verklaring werd door de partners en geassocieerde partners ondertekend op het EMRaDi-slotevenement op 17/02/2020.

5.1/ Aanbevelingen voor patiënten en hun familie

Voor de patiënten met een ZZ en hun familie werd een specifieke factsheet ontwikkeld om hen beter te ondersteunen op hun zorgpad. De factsheet verstrekt praktische informatie en advies (zie [bijlage 3](#)).

5.2/ Aanbevelingen voor patiëntenverenigingen

Aangezien hun acties en aanbevelingen zeer waardevol zijn, niet alleen voor patiënten, maar ook voor ZV, zorgverzekeraars en beleidsmakers, worden **patiëntenverenigingen voor ZZ en hun nationale overkoepelende organisatie** aangemoedigd om onder meer door middel van PKB op nationaal of grensoverschrijdend niveau te blijven pleiten voor en werken aan bewustmaking van ZZ.

In dezelfde lijn wordt voorgesteld dat patiëntenverenigingen hun **samenwerking met alle belanghebbenden rond patiënten voortzetten**, en samenwerken aan specifieke projecten voor bewustmaking, kwaliteitsvolle informatie en ondersteuning van patiënten met een ZZ. Ze zouden gezamenlijk lokale en euregionale evenementen kunnen organiseren in verband met de **Internationale zeldzameziektendag** (28/29 februari).

Een **nauwere samenwerking** van patiëntenverenigingen met zorgverzekeraars en gezondheidsprofessionals zou helpen om de bestaande hiaten te dichten en alle aspecten van het zorgpad voor patiënten te verbeteren op nationaal en grensoverschrijdend niveau. Zo kunnen zorgverzekeraars (via hun sociale diensten in België) patiënten en families doorverwijzen naar nationale koepelorganisaties of ondersteuningsgroepen om specifieke sociale steun te krijgen.

Het **PKB** was bijzonder belangrijk om de EMRaDi-partners advies te geven voor hun ontwikkelingen. Het kan worden uitgebreid naar andere organisaties van patiënten met een ZZ, en hun leden kunnen worden uitgenodigd voor het EMR Health Forum¹⁰ dat jaarlijks plaatsvindt in de Euregio Maas-Rijn en belanghebbenden van het zorgpad voor patiënten met een ZZ bijeenbrengt.

De **website** van de betreffende patiëntenverenigingen (koepelorganisaties) zou informatie moeten verstrekken over EC's met een link naar Orphanet, en instructies om nationaal aangewezen expertisecentra voor ZZ te vinden. Voor grensoverschrijdende zorg wordt best doorverwezen naar een NCP, en moet aan de patiënten worden meegedeeld dat ze voorafgaand aan grensoverschrijdende zorg beter contact opnemen met hun zorgverzekeraar.

Nationale overkoepelende patiëntenverenigingen zouden een formele **nationale procedure** moeten hebben voor de evaluatie van kandidaat-EC, met inbegrip van evaluatie vanuit het oogpunt van de patiënt als dit nog niet bestaat. Vervolgens zouden patiëntenverenigingen de relevante ziekenhuizen/centra voor hun ziekte moeten aanmoedigen om deel te nemen aan deze nationale evaluatieprocedure¹¹. In de toekomst is een dergelijke procedure aan te bevelen als de enige manier waarop EC's deel kunnen uitmaken van een ERN.

Waar mogelijk zouden Europese en overkoepelende patiëntenverenigingen meer deelname aan **nationale, grensoverschrijdende en Europees gefinancierde projecten moeten overwegen**.

5.3/ Aanbevelingen voor zorgverstrekkers en maatschappelijk werkers

Een holistische benadering tussen alle belanghebbenden is noodzakelijk: holistische zorg dekt alle zorgbehoeften, sociale behoeften en dagdagelijkse behoeften van mensen met een ZZ en hun familie.¹² **Er moet rekening worden gehouden met de ondersteuning en geruststelling die ZV bieden door een meer holistische kijk over het hele traject, zelfs wanneer het medische traject** van de patiënt (behandeling, levensperspectief en -verwachting) onduidelijk blijft (zeker voor jonge kinderen).

Mogelijkheden voor ontwikkeling (onderwijs) en zorg, en inspanningen om patiënten met een ZZ en hun naasten te ondersteunen in hun streven naar zoveel mogelijk onafhankelijkheid en normaliteit zouden hun **psychologische en sociale last verlichten**.

Het **aanbieden van psychologische opvolging** is niet alleen van groot belang **voor, tijdens en na de fase van de diagnose, maar ook tijdens de verschillende levensfasen**. Vanwege de uitgebreide noden van de patiënten en hun naasten, moeten ZV **meer systematisch** psychologische begeleiding **bieden** en het proces vergemakkelijken.

Trajectbegeleiders zijn nodig om de kloof te overbruggen tussen de verschillende types gezondheidsprofessionals die bij het traject betrokken zijn, én tussen de verschillende aspecten van het zorgpad.

Binnen de gemeenschap van zorgverstrekkers moet het bewustzijn van en bekendheid met ZZ toenemen om hen te helpen bij het stellen van de juiste vragen (voor de diagnose en behandeling), en om de multidimensionale aspecten van zorg niet uit het oog te verliezen (inclusief praktische, financiële, psychologische en sociale aspecten, enz.). Meer bewustzijn zou ook de **informatieve begeleiding van patiënten moeten verbeteren voor de diagnostische en administratieve trajecten**: informatie over EC's in de regio, grensoverschrijdende samenwerking, informatie over het belang van het buikgevoel dat de patiënt een ongewoon geval is, tijdige diagnose en tijdige doorverwijzing. Een centraal loket voor ongediagnosticeerde patiënten dat verbonden is met alle EC's, zou ideaal zijn. De Een soort norm (HA) ontwikkelen op basis van symptomatologie, met een boomdiagram voor besluitvorming die het zorgpad toont voor huisartsen die het gevoel hebben dat er iets mis is aanbevolen om een discrete locatie te kiezen.

Voor een betere bewustmaking van primaire gezondheidsprofessionals (huisartsen en kinderartsen) over ZZ, ontwikkelde het EMRaDi-project een **vragenlijst en een factsheet met specifieke informatie** ([bijlage 4](#)). Deze twee hulpmiddelen moeten hen helpen bepalen of een patiënt mogelijk lijdt aan een ZZ, en contactgegevens verstrekken voor verdere ondersteuning.

Voor de medische opleiding van gezondheidsprofessionals moet de training over ZZ veranderen. ZZ moeten al een apart onderdeel worden beschouwd en niet vervat zitten in lessen over differentiële diagnose van ziekten. Bovendien moeten specifieke lessen worden geïntegreerd in studieprogramma's voor alle toekomstige artsen, met algemene informatie over ZZ (structuren, expertisecentra, patiëntenverenigingen, hulpmiddelen zoals Orphanet, enz.). Het doel is om het bewustzijn van ZZ te vergroten in plaats van les te geven over de 8.000 verschillende ZZ.

Voor wat betreft netwerken en uitwisseling van expertise is samenwerking en contact tussen gezondheidsprofessionals (en niet alleen tussen verschillende specialisten) cruciaal om de uitwisseling van informatie en banden van het netwerk rond patiënten met een ZZ te verbeteren. Wanneer eerstelijnszorgverstrekkers weten naar welke specialisten ze hun patiënten moeten doorverwijzen, verloopt het contact gemakkelijker en kan het zorgpad voor patiënten geëffend worden.

Voor wat betreft de **verspreiding van informatie door gezondheidsprofessionals**, is er **geen “juiste” informatietechniek die voor alle patiënten geldt**; het is dus erg belangrijk dat gezondheidsprofessionals aandacht hebben voor de noden van hun patiënten. **Het is erg belangrijk om naar de patiënt te luisteren en niet “zomaar” informatie te geven.**

5.4/ Aanbevelingen voor ziekenhuizen en expertisecentra

39

Synergie van verschillende expertise in de EMR: in de Euregio Maas-Rijn moeten universitaire ziekenhuizen een divers ecosysteem rond ZZ blijven bevorderen door educatie van en uitwisseling tussen laboratoriumdeskundigen, experts in bio-informatica en experts in klinische genetika te stimuleren. Bij het oprichten van bijkomende expertisecentra (EC's) in de EMR, mogen universitaire ziekenhuizen zich niet richten op dezelfde ZZ, maar talent aantrekken voor nog niet gevestigde expertisecusters. Samen kunnen universitaire ziekenhuizen een verschil betekenen en oplossingen ontwikkelen voor patiënten met een ZZ in de Euregio en daarbuiten.

Betere diagnosediensten: Het academisch EMRaDi-onderzoek toont aan dat een hogere doorverwijzingsgraad van primaire zorgverstrekkers - inclusief HA - naar een **gecentraliseerde diagnostische dienst gespecialiseerd in ZZ** de tijd om een diagnose te stellen verminderde zonder meerkosten op te leveren (op basis van de veronderstellingen voor het model). **Het is dan ook aanbevolen om deze innovatie voor het zorgpad van patiënten te testen in een pilotonderzoek.** In de EMR zou een groepspecifieke interdisciplinaire dienst voor niet-gediagnosticeerde ZZ een optie voor implementatie vormen, met een driedaagse ziekenhuisopname voor diagnostiek en een consult van een expert in de EMR om de tests te bepalen en resultaten te leveren.

Organisatie van zorg en zorgnetwerken: het is aanbevolen om duidelijker te maken waar gespecialiseerde zorg (EC) beschikbaar is in de EMR door de naam en het adres van het multidisciplinaire team mee te delen, en niet alleen de organisatie van de zorgverstrekker. Een nationale beoordeling van EC's volgens het Nederlandse model met evaluaties van patiëntenverenigingen, kan een startpunt zijn. EC's moeten zorg centraliseren in multidisciplinaire consulten op een bepaald tijdstip en een bepaalde plaats. Aangezien patiënten tegenwoordig vaker dan nodig zou zijn naar verschillende consulten op verschillende plaatsen en tijdstippen moeten gaan, moeten centra de beste zorgverstrekkers voor de specifieke ziekte vinden en vervolgens die zorg organiseren rond de patiënt.

EC's moeten hun zorgnetwerk in de EMR en hun integratie in de ERN's voortzetten in een vorm die samen met patiënten en zorgnetwerken wordt bepaald. Om deze sociale en zorgnetwerken te consolideren, moeten gezondheidsprofessionals (zowel klinische gezondheidsprofessionals als laboratoriumdeskundigen en experts in bio-informatica) elkaar regelmatig ontmoeten en informatie uitwisselen.

Als algemene regel geldt dat ziekenhuizen, zorgverzekeraars en patiëntenverenigingen meer moeten samenwerken om meer complete informatie over alle aspecten van het zorgpad te verstrekken aan patiënten met een ZZ (ook over de mogelijkheden voor grensoverschrijdende zorg).

Trajectbegeleider voor ZZ: In lijn met het veldonderzoek ([WP2-verslag](#)) dat pleit voor een vast contactpunt voor de families, beveelt het academisch EMRaDi-onderzoek ([WP3-verslag](#)) aan om trajectbegeleidersrollen voor ZZ in universitaire ziekenhuizen te testen. Er is echter niet genoeg onderzoek gedaan op dit gebied om definitieve aanbevelingen te doen over hoe deze rol moet worden gestructureerd. De ervaring waarover men nu beschikt suggereert dat verpleegkundigen (die een goed inzicht hebben in de behoeften van patiënten met bepaalde ZZ en effectief kunnen samenwerken met verschillende gezondheidsprofessionals) aangewezen zouden zijn om initieel de rol van trajectbegeleiders voor ZZ op zich te nemen.

Het is ook belangrijk om inzicht te verstrekken in de organisatie van zorg en de wijze waarop dit verband houdt met begeleiding van de patiënt bij het maken van keuzes (gedeelde besluitvorming) in verschillende fasen van het zorgpad (met inbegrip van psychosociale aspecten).

Epidemiologische kennis: het academisch EMRaDi-onderzoek (WP1-verslagen) was gericht op versterking van diensten voor epidemiologische kennis met betrekking tot ZZ op niveau van de zorgverstrekkers. Voor een systematische kennisneming van de last die elke ZZ vormt, is systematische verzameling, opslag en analyse van gegevens over patiënten met een ZZ nodig. Dit is ook een noodzakelijke stap voor de ontwikkeling van geoptimaliseerde organisatie modellen voor het aanbieden van zorg voor patiënten met een ZZ.

Grensoverschrijdende zorg (GOGZ): de samenwerking op het gebied van patiëntenzorg en onderzoek is voor verbetering vatbaar. Medische experts moeten door hun ziekenhuizen kunnen worden ingeschakeld om te investeren in samenwerking, netwerken en beleidsontwikkeling. Het dagelijkse werk, de uitwisseling van informatie en het bijeenbrengen van verschillende experts voor een interdisciplinaire caseconferentie vormen concrete uitdagingen. Artsen worden aangemoedigd om naar EC's in de EMR door te verwijzen als het ziekenhuis niet over expertise van een ZZ beschikt, en de patiënt niet naar een EC elders in het betreffende land door te verwijzen, op een grotere reisafstand.

EC's moeten systematischer doorverwijzen naar de zorgverzekeraar van hun patiënten om voorafgaandelijk samen te coördineren wanneer grensoverschrijdende zorg wordt gevraagd of vereist. Zorgverzekeraars en de NCP voor grensoverschrijdende zorg zijn de voornaamste bronnen om relevante informatie over dit onderwerp te verstrekken.

Goede communicatie en het verstrekken van de juiste informatie over expertise en bestaande referentie-/expertisecentra in elk universitair ziekenhuis kunnen de doorverwijzingen naar hun diensten verbeteren. De websites van de ziekenhuizen moeten ook doorverwijzen naar Orphanet en de NCP voor informatie over ZZ en grensoverschrijdende zorg. Daarnaast moeten de websites van ziekenhuizen/EC's enkel informatie bevatten die specifiek is voor het ziekenhuis/EC en/of de betreffende ZZ (de uitzonderingen op de regel). Dit is om te verhinderen dat informatie herhaald wordt of niet actueel is.

Het verstrekken van informatie en kwaliteitsdocumenten: volgens het PKB moeten kwaliteitsdocumenten voldoen aan de volgende criteria:

- validatie/toestemming door de relevante gezondheidsprofessional(s) en patiëntenvereniging(en);
- transparantie (belangen/het belang, literatuur en belanghebbenden);
- versiebeheer;
- versleuteling om te voorkomen dat het document "een eigen leven gaat leiden";
- opstelling in een "lezersvriendelijke" taal.

Het PKB beveelt aan om bij de ontwikkeling van formele richtlijnen voor de behandeling van ZZ voor zorgverstrekkers, ook een versie voor patiënten met afbeeldingen en tekeningen op te nemen in het budget en te ontwikkelen.

De ontwikkeling van normen voor zorgkwaliteit in samenwerking met de betreffende patiëntenvereniging, en patiëntenversies maken van deze kwaliteitsnormen wordt ook aanbevolen.

Wetenschappelijk onderzoek: Wanneer een nieuwe behandeling wordt gevalideerd in een klinische proef, moeten de zorgverzekeraars en de expertisecentra samenwerken voor de evaluatie van de meest geschikte manier om deze nieuwe behandeling in hun eigen lidstaat te verspreiden, rekening houdend met de duurzaamheid van het zorgverzekeringsstelsel.

Patiënten zouden van bij het begin van het proces moeten deelnemen aan medisch onderzoek, bijvoorbeeld bij het opstellen van de onderzoeksagenda, het bepalen van de logistiek, het ontwerp, de meting van resultaten, enz. Het PKB adviseert dat financiers van onderzoek naar ZZ patiëntenbetrokkenheid integreren in hun voorstel voor een projectoproep, en zo specifiek mogelijk zijn: hoe en wanneer wordt de patiënt betrokken, en hoe wordt deze participatie gefinancierd? Het PKB adviseert ook dat ERN (Europese referentienetwerken) hiervoor moeten zorgen.

5.5/ Aanbevelingen voor zorgverzekeraars

Aspecten met betrekking tot informatie en proactiviteit: Zorgverzekeraars zouden meer proactieve acties moeten voeren en duidelijkere informatie moeten verschaffen over de rechten en terugbetalingen waar mensen met een ZZ recht op hebben (op nationaal en grensoverschrijdend niveau). Patiënten en hun naasten beschikken mogelijk over weinig kennis van terugbetalingskwesties en dragen de psychologische last van een gebrek aan informatie en het feit dat ze zaken zelf moeten organiseren.

Het is aanbevolen dat zorgverzekeraars informatie aanbieden in meerdere talen. Voor Belgische zorgverzekeraars luidt het advies om de informatie te verstrekken in het Frans, Nederlands, Duits en Engels. Voor Nederlandse en Duitse zorgverzekeraars luidt het advies om de informatie ook te verstrekken in het Engels naast het Nederlands en/of Duits.

De zorgverzekeraars zouden op hun websites informatie over ZZ moeten verstrekken met verwijzingen naar een EC, de patiëntenverenigingen en Orphanet als informatiebron voor behandeling en zorg. Voor wat betreft grensoverschrijdende zorg moet meer informatie worden verstrekt door de zorgverzekeraars in coördinatie met de NCP, zoals vermeld in de onderstaande paragraaf over GOGZ. Als algemene regel geldt dat ziekenhuizen, zorgverzekeraars en patiëntenverenigingen meer moeten samenwerken om meer complete informatie over alle aspecten van het zorgpad te verstrekken aan patiënten met een ZZ (ook over de mogelijkheden voor grensoverschrijdende zorg).

Administratieve aspecten en terugbetaling: op weg naar een meer holistische en gecoördineerde benadering

In het geval van een ZZ kan een vaste dienst of contactpersoon bij de zorgverzekeraar de patiënten en hun familie, evenals de ZV helpen om beter geïnformeerd en ondersteund te worden over administratieve aspecten en terugbetalingskwesties. Deze persoon kan optreden als "trajectbegeleider" om een holistische benadering en een visie over 360° te bieden voor de patiënten en hun gezondheid, evenals hun sociale en dagelijkse noden.

Zorgverzekeraars die beschikken over sociale diensten, zouden deze meer moeten promoten (binnen en buiten de organisatie) om personen met een ZZ en hun naasten te ondersteunen. Zorgverzekeraars moeten de patiënten en hun naasten rechtstreeks naar hun sociale dienst leiden, waar hen begeleiding en

hulp voor administratieve zaken kan worden geboden. Het verkennen van rechten is een belangrijke taak voor maatschappelijk werkers/ trajectbegeleiders om ervoor te zorgen dat patiënten met een ZZ en hun naasten toegang krijgen tot de zorg waar ze recht op hebben (inclusief psychologische ondersteuning). Zorgverzekeraars kunnen ook doorverwijzen naar specifieke patiëntenverenigingen voor meer psychosociale ondersteuning op maat van hun ziekte.

Zorgverzekeraars kunnen ook hun relaties met de ZV en EC's verbeteren voor wat betreft terugbetalingen en administratieve procedures in het algemeen, en toegang tot nieuwe therapieën en geneesmiddelen in het bijzonder. Zorgverzekeraars en ZV moeten samenwerken om de administratieve procedures samen te herzien en ze waar nodig en mogelijk gemakkelijker te maken.

Zoals vermeld in de vorige sectie, moeten de zorgverzekeraars en de expertisecentra bij validatie van een nieuwe behandeling in een klinische proef samenwerken voor de evaluatie van de meest geschikte manier om deze nieuwe behandeling in hun eigen lidstaat te verspreiden, rekening houdend met de duurzaamheid van het zorgverzekeringssysteem.

ZZ-status: zorgverzekeraars moeten op nationaal en Europees niveau pleiten voor een specifieke ZZ-status om gemakkelijker personen met een ZZ te identificeren. Deze status moet automatisch en voor onbepaalde tijd worden toegekend op basis van duidelijke en vooraf gedefinieerde criteria, en moet recht geven op specifieke voordelen zoals verbeterde toegang tot en terugbetaling van medische, psychologische, paramedische en sociale zorg (op nationaal niveau en indien nodig op grensoverschrijdend niveau), een duidelijkere identificatie van specifieke behoeften, een holistische benadering en zorgcoördinatie van de verschillende belanghebbenden die bij het zorgpad betrokken zijn.

Paramedische zorg en psychologische aspecten: Voor patiënten met ZZ en hun naasten moet meer terugbetaling voor paramedische zorg en psychologische opvolging worden toegekend door zorgverzekeraars. In veel situaties is er niet genoeg terugbetaling voorzien en moeten patiënten substantiële kosten zelf dragen. Belgische gezondheidsprofessionals die aan het veldonderzoek deelnemen, vragen een harmonisatie van de terugbetaling voor psychologische zorg tussen de zorgverzekeraars. Dit moet helpen voorkomen dat mensen hun rechten niet uitoefenen (wat betekent dat mensen recht hebben op terugbetaling, maar daar geen gebruik van maken en geen toegang hebben tot zorg).

Grensoverschrijdende zorg (GOGZ): De **ationale gezondheidsautoriteiten** en zorgverzekeraars zouden in samenwerking met de NCP hun **informatieverstrekking voor grensoverschrijdende zorg** aan patiënten en zorgverstrekkers kunnen verbeteren. In december 2019 heeft de Europese Commissie een set van [hulpmiddelen](#) voorzien voor NCP en zorgverzekeraars. Gezien de grotere behoefte aan grensoverschrijdende mobiliteit door niet-beschikbare diensten of expertise, moet de website van het nationaal contactpunt content ontwikkelen die specifiek is toegespitst op ZZ. Bovendien moeten ze er ook voor zorgen dat de informatie over GOGZ gericht is op verschillende patiëntengroepen en dat deze toegankelijk is voor de gemiddelde lezer.

Ondanks het feit dat er een wettelijk kader is voor grensoverschrijdende zorg in Europa, doen zich op praktisch en administratief niveau problemen voor bij de behandeling van bepaalde procedures en de interpretatie van bepalingen. Wanneer geen expertise beschikbaar is in het thuisland, worden zorgverzekeraars aangemoedigd om binnen het bestaande wettelijke kader alle mogelijke manieren te zoeken om ervoor te zorgen dat patiënten toegang hebben tot medische expertise over de grens.

In hun [intentieverklaring](#), waarop dieper wordt ingegaan op de volgende pagina's, pleiten de EMRaDi-partners voor het opstellen van duidelijke regels voor terugbetaling van telezorg voor ZZ in ERN's en in en grensoverschrijdende context. Ze pleiten tevens voor gemakkelijke toegang tot de beste beschikbare expertise voor patiënten met een ZZ, met toepassing van voorraangsregels en prijszekerheid, en dat in samenwerking met de zorgverzekeraars.

Bovengenoemde holistische benadering en trajectbegeleiders kunnen ook grensoverschrijdende zorg vergemakkelijken.

Op Europees niveau pleiten de EMRaDi-partners voor **meer solidariteit door de oprichting van een agentschap en een fonds voor ZZ** om samen te werken aan een betere toegang tot zorg en medicijnen, meer bewustmaking van ZZ en meer vooruitgang op medisch gebied en voor onderzoeken.

Zorgverzekeraars in de EMR zouden deze aanbeveling verder kunnen ondersteunen door hun actie te coördineren met AIM, de internationale vereniging van mutualiteiten, en het Rare2030-project onder leiding van EURORDIS (de Europese patiëntenvereniging voor zeldzame ziekten).

5.6/ Aanbevelingen voor beleidsmakers (op regionaal, nationaal, eureginaal en europees niveau)

Om de implementatie van EMRaDi's aanbevelingen voor de verschillende belanghebbenden te ondersteunen, moeten beleidsmakers op regionaal, nationaal, eureginaal en Europees niveau ook actie ondernemen. Dit moet gebeuren in onderlinge samenwerking en ook in samenwerking met patiënten en hun verenigingen.

De EMRaDi-partners bevelen in de eerste plaats aan om constant aandacht te besteden en middelen toe te wijzen aan de uitvoering van **ationale actieplannen voor ZZ**. Veel van wat de afgelopen jaren op politiek niveau is begonnen, moet nog zijn relevantie in de praktijk bewijzen aangezien de implementatie alsnog loopt. Monitoring is pas mogelijk na de implementatie en na voltooiing kunnen de werkgebieden worden geëvalueerd met inbreng van patiënten of hun vertegenwoordigers. Voor het EMRaDi PKB moeten bepaalde onderwerpen voorrang krijgen, zoals bewustmaking, verspreiding van kennis en educatie, organisatie van zorg en zorgnetwerken, investeringen voor nieuwe therapieën (inclusief gediagnosticeerde en niet-gediagnosticeerde patiënten), accreditatiebeleid voor EC's en de ontwikkeling van kwaliteitsnormen.

Als algemene regel moet **patiëntenparticipatie** onderdeel uitmaken van een financieringsbeleid en een financieringsbudget, zodat patiëntenverenigingen kunnen investeren in samenwerking, netwerken en beleidsontwikkeling.

De aanwijzing van nationale EC's moet worden voortgezet en het proces moet worden geconsolideerd. Een formele nationale procedure¹³ voor evaluatie van kandidaat-EC's, inclusief een evaluatie vanuit het perspectief van de patiënt, is aanbevolen voor landen waar dit nog niet bestaat. In de toekomst is een dergelijke procedure aan te bevelen als de enige manier waarop EC's deel kunnen uitmaken van een ERN.

Grensgebieden zoals de EMR moeten speciale aandacht krijgen binnen het ERN.

ZZ-status: voor patiënten met een ZZ is een effectieve ZZ-status aanbevolen in elk land en op Europees niveau. Deze status moet automatisch en voor onbepaalde tijd worden toegekend op basis van duidelijke en vooraf gedefinieerde criteria, en moet recht geven op specifieke voordelen zoals verbeterde toegang tot en terugbetaling van medische, psychologische, paramedische en sociale zorg (op nationaal niveau en indien nodig op grensoverschrijdend niveau). Betere terugbetaling voor patiënten met een ZZ kan voorkomen dat ze geen gebruik maken van zorg. Dit heeft een weerslag op hun toekomstige leven en kost de maatschappij uiteindelijk meer. Dit soort ZZ-status zou de belanghebbenden die betrokken zijn bij het patiëntentraject ook in staat moeten stellen patiënten met een ZZ en hun naasten gemakkelijker te identificeren en hen een meer holistische benadering en verbeterde zorgcoördinatie te bieden.

Een belangrijk punt voor patiënten met zeldzame ziekten die in de literatuurstudie en tijdens het veldonderzoek werden geïdentificeerd, was tijdige toegang tot ZZ-experten en diensten en onnodige administratieve hindernissen vermijden. In deze context is het belangrijk dat zorgverstrekkers en andere belanghebbenden van gezondheidssystemen in de EMR en op Europees niveau zich beter bewust zijn van de uitdagingen waarmee patiënten met een ZZ te maken krijgen, en van het potentieel dat grensoverschrijdende mobiliteit en samenwerking biedt om deze uitdagingen aan te pakken.

De EMRaDi-partners bevelen aan om voor patiënten met een ZZ zorgpaden te ontwerpen die deskundig advies bevatten, ongeacht het land van de expert. Daarbij moet zoveel mogelijk van de zorg die intensieve inzet van middelen vereist, plaatsvinden in het land waar de patiënt woont.

Om verbeterde zorgpaden voor patiënten te ontwerpen, is meer informatie nodig over hoe patiënten met een ZZ omgaan met het gezondheidszorgsysteem. **Daarom worden inspanningen aanbevolen om methoden voor gegevensverzameling te harmoniseren en trajecten te ontwerpen om toegang te krijgen tot gezondheidsgegevens voor onderzoek naar gezondheidsdiensten op gebied van ZZ.**

- Het wordt aanbevolen dat de Europese Unie, de nationale en regionale overheden en individuele zorgverstrekkers inspanningen leveren om de **capaciteit voor toegang tot gegevens over patiënten met een ZZ te verbeteren voor onderzoeksdoeleinden**, met name onderzoek naar het aanbieden van van gezondheidsdiensten voor ZZ. Dit vereist de ontwikkeling van **gemeenschappelijke (en grensoverschrijdende) richtlijnen** voor het verzamelen, opslaan en toegankelijk maken van relevante medische informatie, en om de implementatie van deze processen met voldoende menselijke en andere middelen te ondersteunen. De EMR zou in dit proces een leidende rol kunnen spelen als voorbeeldregio in de EU, vooral omdat EMRaDi reeds relevante belanghebbenden in nauw en langdurig contact heeft gebracht.
- In het licht van zeer uiteenlopende zorglasten die ZZ inhouden, zoals bevestigd door de veldstudie, bevelen de EMRaDi-partners ook aan om de zorglasten van alle ZZ te onderzoeken via grootschalige enquêtes, en niet alleen van de 8 geselecteerde ZZ. Een clustering van gegevens over het gebruik van de gezondheidszorg zou waardevolle overeenkomsten tussen biologisch verschillende ziekten kunnen opleveren voor wat betreft de noden van patiënten en de lasten voor de zorgverstrekkers. Dergelijke inzichten kunnen het aantal te ontwerpen, te testen en te implementeren zorgpaden voor patiënten met een ZZ verminderen.
- In overeenstemming met de vorige twee aanbevelingengebieden, worden de financiers verzocht een **meer permanente regionale (EMR) inspanning voor het verzamelen van kennis** te overwegen. Een dergelijke inspanning zou gewijd zijn aan **systematische en degelijke grensoverschrijdende verzameling en analyse van ZZ-gegevens**, gericht op informatie met betrekking tot het aanbieden van gezondheidsdiensten. Een dergelijke inspanning zou een effectieve aanvulling vormen op de bestaande registers die gericht zijn op genetische, biomedische en klinische informatie, en zou de levenskwaliteit van patiënten met een ZZ kunnen verbeteren door efficiëntere toegang tot reeds bestaande behandelingen (zelfs als ze niet curatief zijn).

Ondanks het feit dat er een wettelijk kader is voor **grensoverschrijdende zorg in Europa**, doen zich op praktisch en administratief niveau problemen voor bij de behandeling van bepaalde procedures en de interpretatie van bepalingen. De nationale contactpunten moeten investeren in het verstrekken van meer informatie over GOGZ specifiek voor ZZ, en deze informatie onderling afstemmen, in overleg met de nationale gezondheidsautoriteiten en de zorgverzekeraars.

Om verbeterde zorgpaden voor patiënten te ondersteunen en toegang tot medische expertise over de grenzen te waarborgen wanneer deze niet beschikbaar is in het thuisland, moeten beleidsmakers een preferentiële procedure overwegen om patiënten met speciale noden, zoals patiënten met een ZZ, toegang te bieden tot grensoverschrijdende zorg en terugbetalingsfaciliteiten. De procedure zou idealiter gebaseerd zijn op het administratieve S2-formulier voor patiënten met een ZZ, zonder voorafgaande betaling van hun kant (voorwaarden van Verordening 883/2004)¹⁴.

Grootschalige inzet van interoperabele oplossingen voor telezorg is tot dusver niet gebeurd in België, Nederland of Duitsland, ook al wordt in de drie landen op verschillende snelheden vooruitgang geboekt. Op het moment dat de laatste hand werd gelegd aan dit verslag, in maart 2020, heeft de COVID-19-crisis echter een aantal nieuwe ad-hoc initiatieven op gang gebracht en het tempo van het gebruik van telezorg in alle drie de landen op nationaal niveau opgedreven. Een fragmentair juridisch kader op EU-niveau en vragen over de financiering en terugbetaling van telezorgdiensten lijken aanzienlijke belemmeringen te zijn. Het is aanbevolen om oplossingen voor belemmeringen te vinden op het juiste beleidsniveau. Ze zijn namelijk essentieel voor patiënten met een ZZ om gemakkelijker en op ruimere schaal toegang te krijgen tot gespecialiseerde behandelingen in de hele EU, ongeacht de grenzen. Het voorbeeld van Nederland laat zien dat de terugbetalingsregelingen kunnen worden aangepast om waar nodig een breder gebruik van dienstverlening via telezorg mogelijk te maken.

Daarom wordt ook gevraagd dat beleidsmakers en zorgverzekeraars overwegen om **duidelijke regels te stellen voor de terugbetaling van telezorg** als een belangrijke vorm van mobiliteit voor expertise, en om de mogelijkheden voor telezorg voorzien in Richtlijn 2011/24/EU te onderzoeken. Consults via virtuele adviespanelen vormen nu ook een belangrijk onderdeel van het werk van de ERN's. Daarom menen de EMRaDi-partners dat het tijd is om deze vorm van medische dienstverlening naar behoren te reguleren.

Het bewustzijn van en bekendheid met “zeldzame ziekten” moet toenemen binnen de gemeenschap van zorgverstrekkers om hen te helpen zichzelf op het juiste moment de juiste vragen te stellen (voor wat betreft de diagnose en behandeling), en de multidimensionale aspecten van zorg (inclusief praktische, financiële, psychologische, sociale aspecten, enz.) niet uit het oog te verliezen. Meer bewustzijn zou er ook toe leiden dat patiënten beter geïnformeerd worden via diagnostische en administratieve trajecten.

Voor de medische opleiding van gezondheidsprofessionals moet de training over ZZ veranderen. ZZ moeten specifiek worden aangepakt in medische studieprogramma's en beter worden geïntegreerd in lessen over ziekten in het algemeen. Bovendien moeten specifieke lessen worden geïntegreerd in studieprogramma's voor alle toekomstige artsen, met algemene informatie over ZZ (structuren, expertisecentra, patiëntenverenigingen, hulpmiddelen zoals Orphanet, enz.). Het doel is om het bewustzijn van ZZ te vergroten in plaats van les te geven over de 8.000 verschillende ZZ.

Aangezien de EMRaDi-resultaten aantonen dat interpersoonlijke relaties tussen ZZ-experten de mobiliteit sterk bevorderen, is ondersteuning van **netwerken tussen ZZ-artsen en andere ZZ-experten (psychologische ondersteuning, sociale diensten, enz.) in de EMR en daarbuiten aanbevolen.**

De EMRaDi-partners verzamelden de belangrijkste van de bovengenoemde elementen en presenteerden ze in drie aanbevelingen die een routekaart vormen voor hun toekomstige samenwerking met alle belanghebbenden. Ze zijn allemaal gebaseerd op de EMRaDi-resultaten en worden verder uiteengezet in de volgende sectie:

- 1) **Holistische zorg:** de zorg zodanig organiseren dat rekening kan worden gehouden met alle behoeften van mensen met een zeldzame ziekte
- 2) **Telezorg:** terugbetaling van telezorg voorzien voor patiënten met een ZZ in een grensoverschrijdende context
- 3) **EU-solidariteit:** coördinatie en solidariteit voor ZZ op EU-niveau structureren

5.7/ Globale aanbevelingen voor toekomstige samenwerking en pilotprojecten voor ontwikkeling met alle belanghebbenden

Op 17/02/2020 ondertekenden de EMRaDi-partners en de geassocieerde partners tijdens het slotevenement een intentieverklaring voor de toekomstige samenwerking en gezamenlijk te ontwikkelen pilotprojecten.

De EMRaDi-partners:



De geassocieerde partners:



De partners en geassocieerde partners willen verdergaan met de ontwikkeling van gezamenlijke opvolgingsmaatregelen, beleidsmaatregelen en projecten op lokale, regionale, nationale, grensoverschrijdende en Europese niveaus met als doel een betere levenskwaliteit voor patiënten met een zeldzame ziekte en hun families in de Euregio Maas-Rijn en daarbuiten. Dit streven vormt het toepassingsgebied van de drie hoofdaanbevelingen: (1) holistische zorg, (2) telezorg en (3) Europese solidariteit, overeenkomstig het standpunt dat op 5/12/2019 in Brussel werd voorgesteld aan de Europese vertegenwoordigers ([zie de EMRaDi-factsheet in bijlage](#)).

Partners en geassocieerde partners verbinden zich ertoe om, minstens één keer per jaar tijdens het **EMR Health Forum**¹⁵ te vergaderen over de voortzetting van hun samenwerking rond ZZ, deze uit te breiden naar andere relevante belanghebbenden en gezamenlijke acties, beleidsmaatregelen en projecten in te plannen.

Deze drie aanbevelingen werden besproken onder een aantal belanghebbenden tijdens het slotevenement. In [bijlage 7](#) wordt een overzicht van deze bespreking gegeven.

EURORDIS, de Europese organisatie voor patiënten met een zeldzame ziekte, wordt ook uitgenodigd voor de jaarlijkse bijeenkomsten om de samenwerking die is ontstaan tijdens het EMRaDi-project voort te zetten.

Aanbeveling 1: holistische benadering

Holistische zorg betekent de zorg zodanig organiseren dat rekening kan worden gehouden met alle behoeften van mensen met een ZZ. Deze vorm van zorg dekt alle zorgbehoeften, sociale behoeften en dagdagelijkse behoeften van mensen met een ZZ en hun familie. De holistische benadering ondersteunt mensen met een ZZ en hun verzorgers zodat zij een zo bevredigend en onafhankelijk mogelijk leven kunnen leiden, en ze ten volle kunnen genieten van hun fundamentele mensenrechten.¹⁶

De **beleidsmakers zouden zorgverstrekkers en zorgverzekeraars moeten ondersteunen** bij de ontwikkeling van **holistische zorg en zorgcoördinatie** diensten voor patiënten met een ZZ. Deze belanghebbenden moeten erkend worden als diensten van algemeen belang op EU-niveau en de beleidsmakers zouden een ondersteunend wettelijk kader voor hun maatregelen moeten creëren.

Op grensoverschrijdend en lokaal niveau: met de steun van het Europees regionaal ontwikkelingsfonds willen de EMRaDi-partners de pilotprojecten voortzetten met de volgende doelen:

- diagnostische diensten verbeteren met een pilotstudie van een geïntegreerde diagnostische dienst voor ZZ in de EMR om informatie te verzamelen over het proces (tijd, ervaring) en de resultaten (financiële resultaten en gevolgen voor de gezondheid);
- een meer geïntegreerde trajectbegeleiderdienst voor ZZ met de implementatie van nieuwe trajectbegeleiders voor ZZ in één academisch ziekenhuis, waarbij proces- en resultaatindicatoren worden gemeten om meer ondersteuning te bieden aan patiënten met een ZZ en de zorgcoördinatie te verbeteren.

Trajectbegeleiders voor ZZ kunnen patiënten het volgende bieden:

- informatie over de goede praktijk en/of richtlijnen voor zorg
- contactgegevens voor zorgverstrekkers met relevante ervaring, en
- ondersteuning voor het veilig opslaan, integreren en delen van relevante informatie met het zorgteam
- bijkomende **opleiding (inclusief instrumenten voor e-learning) en hulpmiddelen voor HA end zorgverstrekkers** voor meer bewustzijn en een snellere diagnose, inclusief de mogelijkheid om hulpmiddelen voor ondersteuning bij besluitvorming toe te passen om mogelijke ZZ bij patiënten te ontdekken;
- meer **gegevensuitwisseling** tussen belanghebbende centra in de Euregio Maas-Rijn (EMR), inclusief projecten om:
 - de codering van ZZ te harmoniëren
 - de capaciteit voor toegang tot gegevens van patiënten met een ZZ verhogen voor onderzoek, en
 - een meer permanente regionale (EMR) inspanning voor het verzamelen van kennis, meer bepaald voor systematische en degelijke grensoverschrijdende verzameling en analyse van ZZ-gegevens

Aanbeveling 2: telezorg

Terugbetaling van telezorg voorzien voor patiënten met een ZZ in een grensoverschrijdende context is belangrijk om toegang tot de beste beschikbare expertise voor patiënten met een ZZ te ondersteunen.

ERN en grensoverschrijdende telezorg vullen elkaar aan ter ondersteuning van patiënten met een ZZ en experts. Complexe cases van patiënten hebben baat bij multidisciplinaire teams/een panel van experts via de ERN's, terwijl voor andere cases de teleconsult van één enkele expert over de grens nodig kan volstaan voor advies over een specifieke behandeling of comorbiditeit.

Beleidsmakers zouden het volgende moeten ondersteunen:

- het opstellen van **duidelijke regels voor de terugbetaling van telezorgdiensten** voor ZZ in ERN's en in grensoverschrijdende context, en **gemakkelijke toegang tot de beste beschikbare expertise** voor patiënten met een ZZ, met toepassing van de voorrangregel en prijszekerheid, **en dat in samenwerking met de zorgverzekeraars. Dit zou de integratie van het werk van de ERN's in de nationale systemen voor gezondheidszorg mogelijk maken.** Om dit te bereiken, moet eerst het volgende gebeuren:
 - de hiaten in het wetgevende kader voor telezorg dichten
 - de standaardisering van de hardware en software voor telezorg voortzetten, met het oog op een hogere interoperabiliteit van verschillende systemen

- bredere integratie van telezorgdiensten in nationale terugbetalingsregelingen
- investeren in structuur voor telezorg
- **opleiding van nationale contactpunten (NCP)** en zorgverzekeraars om patiënten met een ZZ beter te informeren en de toegang tot grensoverschrijdende zorg (GOGZ) voor hen te vereenvoudigen.

Op grensoverschrijdend en lokaal niveau bevelen de EMRaDi-partners het volgende aan:

- de ontwikkeling voortzetten van pilotprojecten
- die **(grensoverschrijdende) telezorg voor ZZ** (tele-expertise en teleconsults) aanbieden om de efficiëntie/de rendabiliteit ervan aan te tonen en mogelijke terugbetalingsregelingen voor te stellen
- die onderzoeken hoe betere bestaande, zeer gespecialiseerde zorg voor ZZ kan worden geïntegreerd in nationale gezondheidssystemen binnen en buiten de context van ERN's. Modellen van respectievelijk samenwerking en terugbetaling moeten worden onderzocht en moeten rekening houden met verschillende mogelijke situaties: hoe kunnen patiënten profiteren van expertise in het buitenland 1) als ze worden behandeld in centra die geen deel uitmaken van een ERN, (2) als ze zijn gevestigd in een land dat geen deel uitmaakt van een specifiek ERN of (3) als het geen betrokkenheid van een ERN als zodanig vereist (consult van een enkele expert in het buitenland)?
- **zorgpaden te ontwerpen** die deskundig advies bevatten, ongeacht het land van de expert. Daarbij moet zoveel mogelijk van de zorg die intensieve inzet van middelen vereist, plaatsvinden in het land waar de patiënt woont, en moet rekening worden gehouden met de persoonlijke omstandigheden van de patiënt;
- **opleiding van nationale contactpunten (NCP), nationale gezondheidsautoriteiten en zorgverzekeraars** om patiënten met een ZZ beter te informeren en de toegang tot grensoverschrijdende zorg (GOGZ) en terugbetaling voor hen te vereenvoudigen

Aanbeveling 3: Europese solidariteit

Parallel met de lokale en grensoverschrijdende acties, is **gestructureerde coördinatie en solidariteit voor ZZ op EU-niveau essentieel** om de duurzaamheid van bestaande beleidslijnen en initiatieven inzake ZZ te garanderen, en om de beginselen van de Europese pijler van sociale rechten (EPSR) en sociale bescherming voor patiënten met een ZZ te implementeren.

De **EU en de beleidsmakers zouden de oprichting moeten ondersteunen van een Europese instantie voor ZZ** die als taak heeft duurzame ecosystemen voor ZZ te creëren, gebaseerd op Europese solidariteit en die een drievoudige B-benadering toepast:

- **Bewustmaking** van het groot publiek en meer dialoog binnen de ZZ-gemeenschap
- **Betere toegang** tot sociale en gezondheidsdiensten, financiële toegankelijkheid/duurzaamheid van zorgsystemen in heel Europa, om
 - een Europees solidariteitsfonds op te richten en te coördineren
 - onderhandelingen op EU-niveau te coördineren met de farmaceutische industrie over redelijke prijzen voor weesgeneesmiddelen (WG)
 - (gelijke) terugbetaling voor WG te voorzien
 - een "gezamenlijke zorgkorf voor ZZ" te voorzien in de verplichte regeling/het basispakket in alle lidstaten
 - het ontstaan van een Europese ZZ-status te ondersteunen
 - terugbetaling voor grensoverschrijdende zorg eenvoudiger te maken
- **Bevorderen van academisch en medisch onderzoek** en samenwerking rond ZZ voor
 - betere doorverwijzing (al dan niet grensoverschrijdend) met betrekking tot ERN's, nationale contactpunten en Orphanet
 - gestructureerde verzameling van EU-gegevens over ZZ en hun interoperabiliteit
 - coördinatie van patiëntenregisters als basis voor onderzoek

De EMRaDi-partners pleiten voor:

- meer en voortgezette dialoog met burgers, lidstaten en belanghebbenden
- integratie van hun aanbevelingen in het onderzoek voor toekomstplanning Rare 2030 (dat tegen eind 2020 een publieke hoorzitting over ZZ voorziet in het Europees Parlement)

[10] Het EMR Health Forum bestaat sinds 2013 en werd opgericht op de fundamenteën van voormalige INTERREG-samenwerkingen: het forum brengt op een regelmatige basis ziekenhuizen, zorgverzekeraars, universiteiten, patiëntenverenigingen en andere zorgverstrekkers samen. Het "EMR Health Forum" wordt mogelijk gemaakt dankzij de eigen middelen van de partners. De leden verzekeren de duurzaamheid ervan om hun historische samenwerking in de EMR voort te zetten en hun grensoverschrijdende acties te blijven verbeteren.

[12] <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>

[13] België heeft momenteel geen nationale evaluatieprocedure voor de aanwijzing van EC's. Er is een nationaal en regionaal beleid, en de regionale overheid verwijst ook door naar federale entiteiten.

[14] Op basis van Verordening 883/2004 is geen voorafbetaling nodig door de patiënt, die wordt beschouwd als een patiënt van de lidstaat waar de behandeling gebeurt; de patiënt dient voorafgaande goedkeuring te krijgen van zijn zorgverzekeraar. Volgens de voorwaarden van Richtlijn 2011/24/EU dekt de patiënt de betaling en wordt hij in zijn lidstaat van aansluiting vergoed volgens het tarief en als de verplichte verzekering dezelfde zorg dekt; geen voorafgaande toestemming nodig.

[15] Het EMR Health Forum bestaat sinds 2013 en is ontstaan uit eerdere INTERREG-samenwerking. Het forum brengt regelmatig ziekenhuizen, zorgverzekeraars, universiteiten, patiëntenverenigingen en andere zorgverstrekkers samen. Het "EMR Health Forum" wordt mogelijk gemaakt dankzij de eigen middelen van de partners. De leden verzekeren de duurzaamheid ervan om hun historische samenwerking in de EMR voort te zetten en hun grensoverschrijdende acties te blijven verbeteren.

[16] <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>



CONCLUSIES

Patiënten, naasten en patiëntenverenigingen willen en verdienen meer concrete verbetering in hun dagelijkse leven en het beheer van hun ZZ, om beter te genieten van hun fundamentele mensenrechten.

Aangezien ZZ niet stoppen aan grenzen, is Europese samenwerking en coördinatie op dit vlak noodzakelijk om patiënten met een ZZ toegang te kunnen garanderen tot de beste beschikbare expertise, ongeacht de lidstaat. Het ontwikkelen van lokale en grensoverschrijdende oplossingen voor mensen met een ZZ en hun naasten is echter ook van het grootste belang om hun levenskwaliteit dicht bij hun thuis te verbeteren.

Beide benaderingen zijn complementair.

Het EMRaDi-project was het eerste (en waarschijnlijk niet laatste) grensoverschrijdende project over ZZ met een multisectorale en patiëntgerichte aanpak in de Euregio Maas-Rijn.

Grensoverschrijdende samenwerking op het gebied van ZZ en projecten zoals EMRaDi bieden de mogelijkheid om:

- alle belangrijke actoren op het gebied van ZZ bijeen te brengen en de expertise en samenwerking in de EMR te vergroten;
- patiënttrajecten en de noden van patiënten, naasten en professionals te analyseren;
- gegevens te verzamelen en de juridische en financiële kaders te analyseren;
- betere oplossingen voor hun levenskwaliteit te bieden aan patiënten en hun naasten door snellere diagnose en hoogwaardige, patiëntgerichte, geïntegreerde zorg in een nabijgelegen geografisch gebied en in de taal van de patiënt (waar mogelijk), evenals door organisatiemodellen van ZZ-beheer;
- het publiek bewust te maken van ZZ;
- de deelname van patiënten aan gezondheidsonderzoek en de kwaliteit van de gezondheidszorg te stimuleren en de mogelijkheid om zelf te handelen voor patiënten te vergroten;
- fungeren als katalysator voor de betrokken landen en voor de ontwikkeling van hun nationale plannen op het gebied van ZZ, in overeenstemming met de Europese ontwikkelingen;
- de uitvoering van Richtlijn 2011/24/EU betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende zorg, met name inzake informatie en Europese referentienetwerken, versterken; waar mogelijk voor grensoverschrijdende zorg Verordening (EG) nr. 883/2004 betreffende de coördinatie van de socialezekerheidsstelsels te bevorderen;
- patiënttrajecten voor ZZ te ontwikkelen en te implementeren in een grensoverschrijdende en Europese context, en aanbevelingen te maken in overeenstemming met nationale en Europese ontwikkelingen.

Na drie en een half jaar samenwerking zijn de EMRaDi-partners en alle betrokken belanghebbenden zich ervan bewust dat het EMRaDi-project heeft gediend als een voorbereidende fase om meer concrete verbeteringen en pilotprojecten uit te voeren op dit gebied. Zoals vermeld in hun intentieverklaring die werd ondertekend op 17/02/2020, hebben ze drie belangrijke aanbevelingen voor toekomstige samenwerking: holistische benadering, telezorg en Europese solidariteit. De Euregio Maas-Rijn zou daarom kunnen dienen als proefgebied voor verdere Europese ontwikkelingen en projecten ter verbetering van de levenskwaliteit van iedereen met een ZZ.



CONTACTGEGEVENS EN INFORMATIEBRONNEN

Contact bij de emradi-partners

Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen (Hoofdpartner)

Afdeling grensoverschrijdende
en Europese projecten
Caroline Glaude

(Caroline.Glaude@mc.be – 0032 87 30 51 95)
www.mc.be (FR) – www.cm.be (NL)
– www.ckk-mc.be (DE)

Landsbond der Christelijke Mutualiteiten

Afdeling Onderzoek en ontwikkeling
Clara Noirhomme

(clara.noirhomme@mc.be – 0032 2 246 27 72)
www.mc.be (FR) – www.cm.be (NL)
– www.ckk-mc.be (DE)

Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten (SocMut)

Afdeling internationale en Europese zaken
Joyce Loridan (joyce.loridan@socmut.be)

www.solidaris.be (FR) www.devooorzorg.be/ (NL)

VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen

vsop@vsop.nl (+31 35 603 40 40)
www.vsop.nl
www.zeldzameaandoening.nl
www.zichtopzeldzaam.nl
www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl
www.ziekteonbekend.nl

RWTH Uniklinik Aachen

Centrum voor zeldzame ziekten
Prof. Jörg B. Schulz

(spreker, jschulz@ukaachen.de)

Dr. Christopher Schippers

(coördinator, cschippers@ukaachen.de)

www.ukaachen.de

www.zsea.ukaachen.de

CHU Luik

Afdeling menselijke genetica

Sylvie Taziaux

(Sylvie.taziaux@chuliege.be – 0032 4 366 79 99)

www.chuliege.be

Maastricht UMC+/AzM

Connie T.R.M. Stumpel, MD, PhD

Professor klinische genetica |

Coördinator EC voor zeldzame

aandoeningen MUMC+

c.stumpel@mumc.nl

<https://klinischegenetica.mumc.nl/>

Universiteit Maastricht

Afdeling internationale gezondheid

Timo Clemens

(Timo.clemens@maastrichtuniversity.nl) -

Rok Hrzic

(r.hrzic@maastrichtuniversity.nl)

www.maastrichtuniversity.nl

www.inthehealth.eu

Informatiebronnen

Universitaire ziekenhuizen en expertisecentra voor zz

Elk land heeft expertise- en/of referentiecentra voor ZZ aangewezen.

Hier worden alleen de 3 universitaire ziekenhuizen die deelnamen aan het EMRaDi-project vermeld.

U kunt meer informatie over centra in uw regio vinden via uw zorgverleners, de Europese database www.orpha.net en patiëntenverenigingen.

Voor Duitsland is er ook de se-atlas, een zorgatlas voor mensen met een ZZ (www.se-atlas.de). In Nederland is een overzicht van de bestaande expertisecentra voor ZZ beschikbaar op www.nfu.nl (klik op "Patiëntenzorg" en vervolgens op "350" in de rubriek "Erkende expertisecentra"), op www.zichtopzeldzaam.nl en op www.erfelijkheid.nl voor enkele specifieke ziekten.

IN HET NEDERLANDSE DEEL VAN DE EMR:

Maastricht UMC+

Polikliniek Klinische Genetica
Postbus 5800,
6202 AZ Maastricht

P. Debyelaan 25,
6229 HX Maastricht
Tel.: 0031 (0)43 3875855
(08.30 - 17.00 uur)

E-mail: polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
klinischegenetica.mumc.nl/

IN HET BELGISCHE DEEL VAN DE EMR:

CHU de Liège

Centre des Maladies Rares
Avenue de l'Hôpital 1,
4000 LIEGE

Tel.: 0032 (0)4 284 36 40
Fax: 0032 (0)4 242 54 46
E-mail: maladierare@chuliege.be

www.chuliege.be
klik op > « Les soins aux patients » > « Consultations » > « Centre des maladies rares »

IN HET DUITSE DEEL VAN DE EUREGIO MAAS-RIJN (EMR):

Uniklinik RWTH Aachen

Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

Pauwelsstr. 30,
52074 Aachen

Tel.: 0049 (0)241 80-38265
Fax: 0049 (0)241 80-82044

E-mail: zsea@ukaachen.de
www.ZSEA.ukaachen.de

Overkoepelende patiëntenverenigingen voor zz (nationaal)

IN NEDERLAND:

VSOP

► www.vsoc.nl/

Tel.: +31 35 6034040
E-mail: vsop@vsop.nl

► www.zichtopzeldzaam.nl
► www.zeldzameaandoening.nl

IN BELGIË:

RaDiOrg - Rare Diseases Belgium

<https://www.radiorg.be/nl/>

info@radiorg.be
+32 478 727 703

Nationale hulplijn via het contactformulier in samenwerking met Orphanet Belgium.

Bijkomend initiatief voor Franstalige patiënten: de "Rare Disease Line" van Rare Disorders Belgium (secretariat@rd-b.be) > 0800 9 2802 (gratis nummer)

EN ALLEMAGNE:

Achse

www.achse-online.de/

Tel.: +49-30-3300708-0

E-mail: info@achse-online.de

EURORDIS-zeldzame ziekten in europa

www.eurordis.org

Europese non-profit alliantie van 884 ZZ-patiëntenverenigingen van 72 landen die samenwerken om het leven van 30 miljoen mensen met een ZZ in Europa te verbeteren.

RareConnect.org

Het onlinenetwerk van ZZ-community's dat duizenden patiënten, families en groepen samenbrengt die anders geïsoleerd zouden blijven.

Zorgverzekeraars

Uw zorgverzekeraar of ziekenfonds kan u ondersteuning bieden voor alle aspecten die in deze factsheet werden vermeld. Op de website van uw zorgverzekeraar vindt u ook informatie over de sociale ondersteuning die beschikbaar is in uw regio.

Orphanet - het portaal voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen

www.orpha.net

Orphanet verstrekt medische beschrijvingen van zeldzame ziekten en contactgegevens van zorgverleners en instellingen, medische laboratoria, expertisecentra en patiëntenverenigingen.

Europese referentienetwerken (voor zz)

https://ec.europa.eu/health/ern_nl

EURORDIS moedigt patiëntenverenigingen aan om deel te nemen aan de Europese referentienetwerken om het proces voor besluitvorming te beïnvloeden. Patiëntenverenigingen kunnen hun belangen laten vertegenwoordigen door Europese belangenbehartigingsgroepen (ePAG's) in ERN's.

EMRaDi - Zeldzame ziekten in de euregio maas-rijn

www.emradi.eu

(INTERREG V-A EMR-project)

Nationale contactpunten voor grensoverschrijdende zorg

De [nationale contactpunten](#) zijn de belangrijkste informatiebronnen voor grensoverschrijdende zorg in samenwerking met de zorgverzekeraars.

[Hulpmiddelen](#) Voor de nationale contactpunten en zorgverzekeraars

[Handleiding](#), [checklist](#) en [hulpmiddelen](#) voor patiënten (uitgegeven door de Europese Commissie)

[EU-website over grensoverschrijdende zorg](#)

AU PAYS-BAS :

www.cbhc.nl

EN BELGIQUE :

www.crossborderhealthcare.be

E-mail : information@crossborderhealthcare.be

EN ALLEMAGNE :

www.eu-patienten.de

E-mail : info@eu-patienten.de

Lijst van afkortingen

ANMC/LCM	Christian Mutual Health Funds – Alliance Nationale des Mutualités chrétiennes - Landsbond der Christelijke Mutualiteiten - Landesbund der Christlichen Krankenkassen
CHU	Universitair ziekenhuis Luik
CML	Chronische myeloïde leukemie
EC	Expertisecentrum
EMRaDi	Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases
EMR	Euregio Maas-Rijn
ERN	Europees referentienetwerk Europese referentienetwerken (ERN's) zijn door de EU opgerichte en gefinancierde netwerken van ziekenhuizen, EC's en zorgverstrekkers in Europa. Ze zijn bedoeld om interactie te vergemakkelijken op het gebied van diagnose, zorg en onderzoek naar complexe of zeldzame ziekten, en naar aandoeningen waarvoor een zeer gespecialiseerde behandeling en geconcentreerde kennis en middelen nodig zijn.
GOGZ	Grensoverschrijdende zorg
HA	Huisarts
IZOM	Integratie Zorg op Maat
CMVE	Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen
MUMC+/AZM	Maastricht University Medical Center/Academisch Ziekenhuis Maastricht
NCP	Nationaal contactpunt
OBR	Ostbelgien Regelung
PKB	Patiëntenklankbord
PV	Polycythaemia vera
SocMut	(Nationaal Verbond van) Socialistische Mutualiteiten (NVSM)
UH	Universitair ziekenhuis
UKA	Universitair ziekenhuis RWTH Aken
UM	Universiteit Maastricht
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenverenigingen - voor zeldzame en genetische aandoeningen
WP	Werkpakket
ZSEA	Centrum voor zeldzame ziekten in het universitair ziekenhuis RWTH Aken
ZV	Zorgverstrekker
ZZ	Zeldzame ziekte
ZZD	Zeldzameziektendag

Bijlagen

BIJLAGE 1: INTENTIEVERKLARING INZAKE SAMENWERKING VOOR ZELDZAME ZIEKTEN



DECLARATION OF INTENT ON COOPERATION ON RARE DISEASES IN THE EUREGIO MEUSE-RHINE

The Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases (EMRaDi) project is a cross-border cooperation in the Euregio Meuse-Rhine between health insurers, hospitals, patient associations and universities (www.emradi.eu/en/). The project was funded in its initial phase from October 2016 until March 2020 as part of the European Union INTERREG V-A EMR programme.

Based on the EMRaDi project outcomes and recommendations, the project partners and associated partners recognize the importance to continue their cooperation in the field of rare diseases in the Euregio Meuse-Rhine.

They sign this Declaration of Intent to pursue the development of follow-up joint actions, policies and projects on local, regional, national, cross-border and European levels to improve the quality of life of people living with a rare disease and their families in the Euregio Meuse-Rhine and beyond. This will be in the scope of (1) holistic care, (2) telemedicine and (3) European Solidarity, in line with the position presented on 5.12.2019 in Brussels to European representatives (see factsheet in annex).

Partners and associated partners undertake to meet, at least once a year, within the **EMR Health Forum**¹ to continue their cooperation on the topic of rare diseases, expand it to other relevant stakeholders and plan joint actions, policies and projects.

Annex: Factsheet EMRaDi

The EMRaDi partners



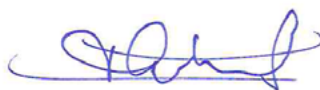
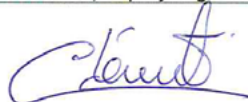
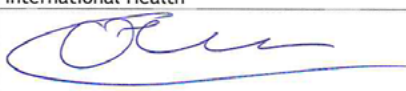

The associated partners




¹ The EMR Health Forum has existed since 2013 and was created on the basis of previous INTERREG cooperation: it gathers on a regular basis hospitals, health insurance providers, universities, patient associations and other healthcare providers. The "EMR Health Forum" works thanks to the partners' own funds. Durability is ensured by the will of its members to continue their historical cooperation in the EMR and to continuously improve their cross-border actions.

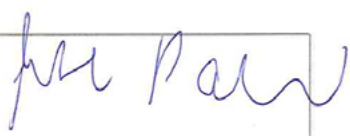
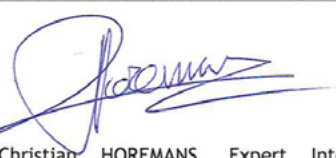


Date and place : 17.02.2020, Liège
 The EMRaDi partners (in alphabetical order)

Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes / Landsbond der Christelijk mutualiteiten (BE)	 Jean-Pierre DESCAN, Director of International Affairs
Centre Hospitalier Universitaire de Liège	 Prof. Pierre GILLET, Medical Director and Prof. Vincent BOURS, Head of the Human Genetic Department
Mutualité chrétienne Verviers-Eupen / Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (BE)	 Christian MARECHAL, Deputy Regional Director
Solidaris / Nationaal verbond socialistische mutualiteiten (BE)	 Alain COEUR, Director of the department of European and International affairs
Universitätsklinikum Aachen (DE)	 Prof. T. H. ITTEL, Chief Executive Officer and Medical Director and Prof. J. B. SCHULZ, Director of the Department of Neurology and Speaker of the Center for Rare Diseases Aachen
Maastricht Universitair Medisch Centrum + / academisch ziekenhuis Maastricht (NL)	 Prof. M. VAN DIEIJEN-VISSER, Chairman of the Executive Board and Prof. H. BRUNNER, Head of Human Genetics, Co-Coordinator Rare Diseases
Universiteit Maastricht (NL)	 Prof. H. BRAND, Head of the Department of International Health
Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken (NL)	 Cor OOSTERWIJK, Director



The EMRaDi associated partners (in alphabetical order)

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) (DE)	 Ute PALM, Executive Board
Mutualités Libres / Onafhankelijke Ziekenfondsen (BE)	 Christian HOREMANS, Expert International Affairs
Rare Diseases Organization Belgium (RaDiOrg) (BE)	 Eva SCHOETERS, Coordinator

With the support of





INTENTIEVERKLARING

VOOR DE SAMENWERKING ROND ZELDZAME ZIEKTEN IN DE EUREGIO MAAS-RIJN

Het EMRaDi-project (Zeldzame Ziekten in de Euregio Maas-Rijn) betreft een grensoverschrijdende samenwerking in de Euregio Maas-Rijn tussen ziekenfondsen, ziekenhuizen, patiëntenorganisaties en universiteiten (www.emradi.eu/nl/). Het project werd in zijn beginfase van 2016 tot maart 2020 opgericht als een onderdeel van het Interreg V-A EMR-programma.

Door de EMRaDi-projectresultaten en aanbevelingen zijn de projectpartners en geassocieerde partners zich bewust geworden van het belang om hun samenwerking op het vlak van zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn voort te zetten.

Ze ondertekenen deze Intentieverklaring voor de verdere ontwikkeling van gezamenlijke follow-upmaatregelen, beleidsmaatregelen en projecten op lokale, regionale, nationale, grensoverschrijdende en Europese niveaus met als doel een betere levenskwaliteit voor patiënten met een zeldzame ziekte en hun families in de Euregio Maas-Rijn en daarbuiten. Dit zal zich manifesteren in het kader van (1) holistische zorg, (2) telegeneeskunde en (3) Europese solidariteit, in lijn met het standpunt dat op 05/02/2019 werd in Brussel uiteengezet aan Europese vertegenwoordigers (zie factsheet in de bijlage).

Partners en geassocieerde partners verbinden zich ertoe om, minstens één keer paar jaar, tijdens het **EMR-Gezondheidsforum**¹, te vergaderen over de voortzetting van hun samenwerking omtrent zeldzame ziekten, om andere relevante stakeholders erbij te betrekken en om gezamenlijke acties, beleidsmaatregelen en projecten in te plannen.

Bijlage: Factsheet EMRaDi

De EMRaDi partners



De geassocieerde partners



Met de steun van



¹ Het EMR-Gezondheidsforum zag het licht in 2013 en werd opgericht op de fundamenten van voormalige INTERREG-samenwerkingen: het forum brengt op een regelmatige basis ziekenhuizen, zorgverzekeraars, universiteiten, patiëntenorganisaties en andere zorgverleners samen. Het "EMR-Gezondheidsforum" wordt mogelijk gemaakt dankzij de eigen fondsen van de partners. Duurzaamheid wordt verzekerd door de wens van haar leden om de historische samenwerking in de EMR voort te zetten en om hun grensoverschrijdende acties te verbeteren.

BIJLAGE 2: EMRADI FACTSHEET

Factsheet EMRaDi – 1.0.
Januari 2020



HOE EU-MAATREGELEN VOOR ZELDZAME ZIEKTEN (ZZ) DICHTER BIJ DE PATIËNTEN EN HUN FAMILIE BRENGEN?

Van lokale en grensoverschrijdende ontwikkelingen naar Europese oplossingen

ZELDZAME ZIEKTEN STOPPEN NIET AAN DE GRENZEN. Om patiënten met een ZZ toegang te kunnen garanderen tot de beste beschikbare expertise, ongeacht de lidstaat, is Europese samenwerking op dit vlak noodzakelijk.

Lokale en grensoverschrijdende oplossingen ontwikkelen voor personen met een ZZ en hun familie is van groot belang voor een betere levenskwaliteit dicht bij huis. **Beide benaderingen zijn complementair.**



30 miljoen
getroffen
EU-inwoners



6000 - 8000
verschillende
zeldzame ziekten



voor elke ZZ wordt er
bijna 1 persoon op
2000 getroffen



Belangrijke behoeften
en complexe zorg van
patiënten



Geografisch
verspreide
kennis

DE EMRADI-PROJECTPARTNERS STELLEN 3 SPECIFIEKE AANBEVELINGEN VOOR OM DE SITUATIE TE VERBETEREN:

1

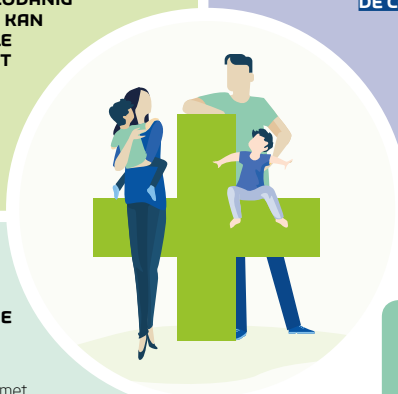
HOLISTISCHE ZORG: DE ZORG ZODANIG ORGANISEREN DAT REKENING KAN WORDEN GEHOUDEN MET ALLE BEHOEFTE VAN MENSEN MET EEN ZZ

Holistische zorg dekt alle zorg-behoeften, sociale behoeften en dagdagelijkse behoeften van mensen met een ZZ en hun families.

2

TERUGBETALING VOORZIEN VAN TELEZORG VOOR ZZ PATIËNTEN IN ERN'S EN IN EEN GRENDOVERSCHRIJDENDE CONTEXT

Gemakkelijke toegang tot de beste beschikbare expertise voor patiënten met een ZZ ondersteunen.



DE COÖRDINATIE EN SOLIDARITEIT VOOR ZZ OP EU-NIVEAU STRUCTUREREN

Een EU-instantie oprichten om de duurzaamheid van het bestaande beleid en de initiatieven inzake ZZ te garanderen en de beginselen van de Europese pijler van sociale rechten en sociale bescherming voor patiënten met een ZZ te implementeren.

3

Deel deze factsheet om lokale oplossingen te helpen ontwikkelen voor Mensen met een ZZ en voor een beter gecoördineerde aanpak op EU-niveau.

@EMRaDi_project
#ZeldzameZiekte
www.EMRaDi.eu

Met de steun van



AANBEVELINGEN



1 **HOLISTISCHE ZORG**

DE ZORG ZODANIG ORGANISEREN DAT REKENING KAN WORDEN GEHOUDEN MET ALLE BEHOEFTE VAN PATIËNTEN

- > Holistische zorg dekt alle zorg-behoefte, sociale behoeftes en dagdagelijkse behoeftes van mensen met een ZZ en hun families. De holistische benadering ondersteunt mensen met een zeldzame ziekte en hun verzorgers zodat zij een zo bevredigend en onafhankelijk mogelijk leven kunnen leiden, en ze ten volle kunnen genieten van hun fundamentele mensenrechten.¹
- > De EU zou zorgverleners en zorgverzekeraars moeten ondersteunen bij het op punt stellen van holistische zorg en zorgcoördinatie-diensten voor patiënten met een ZZ. Deze stakeholders moeten erkend worden als diensten van algemeen belang en de EU zou een ondersteunend wettelijk kader voor haar maatregelen moeten creëren.
- > Op grensoverschrijdende en lokale niveaus: met de steun van het Europees regionaal ontwikkelings-fonds willen de EMRaDi-partners proefprojecten voortzetten met als doel
 - nieuwe 'ZZ Case Managers' implementeren zodat patiënten met een ZZ beter kunnen worden ondersteund en de coördinatie van de zorg kan worden verbeterd
 - bijkomende training (incl. eLearning) en tools aanbieden voor huisartsen met als doel betere sensibilisatie en snellere diagnoses
 - betere gegevensuitwisseling tussen belanghebbende centra in de Euregio Maas-Rijn, inclusief projecten om de codering van ZZ te harmoniëren.



2 **TELEZORG**

TERUGBETALING VAN TELEZORG VOOR ZZ OP PUNT STELLEN

- > Europese Referentienetwerken (ERN's) en grensoverschrijdende telezorg zijn complementaire oplossingen voor het ondersteunen van ZZ patiënten en experts: complexe gevallen hebben baat bij multidisciplinaire teams/expertenpaneel in de ERN's, terwijl voor andere gevallen een expert in het buitenland moet worden geraadpleegd.
- > De EU moet het volgende ondersteunen:
 - het opstellen van duidelijke regels voor de terugbetaling van telezorg voor ZZ in ERN's en in grensoverschrijdende context, en gemakkelijke toegang tot de beste beschikbare expertise voor patiënten met een ZZ, met toepassing van de voorrangregel en prijszekerheid, en dat in samenwerking met de zorgverzekeraars
 - de opleiding van Nationale Contactpunten (NCP's) en zorgverzekeraars om de patiënten met een ZZ beter te informeren en de toegang tot grensoverschrijdende gezondheidszorgmogelijkheden voor hen te vereenvoudigen
- > Op grensoverschrijdende en lokale niveaus: de EMRaDi-partners pleiten voor de ontwikkeling van proefprojecten die zullen zorgen voor de terugbetaling van telezorg (tele-expertise en teleconsultatie)



3 **EUROPESE SOLIDARITEIT**

DE COÖRDINATIE EN SOLIDARITEIT VOOR ZZ OP EU-NIVEAU STRUCTUREREN

- > De coördinatie en solidariteit voor ZZ op EU-niveau structureren is essentieel om de duurzaamheid van het bestaande beleid en de initiatieven inzake ZZ te garanderen en de beginselen van de Europese pijler van sociale rechten (EPSR) en sociale bescherming voor patiënten met een ZZ te implementeren.
- > De EU zou de oprichting van een Europese instantie voor ZZ moeten ondersteunen die als taak heeft duurzame ecosystemen voor ZZ te creëren, gebaseerd op Europese solidariteit en die de drievoudige B-benadering toepast:
 - Betere bewustmaking van het publiek en meer dialoog binnen de ZZ-gemeenschap
 - Betere toegang tot sociale diensten en gezondheidsdiensten, financiële toegankelijkheid/ duurzaamheid van zorgsystemen in heel Europa
 - Bevorderen van academisch en medisch onderzoek en samenwerking omtrent ZZ
- > Volgende stappen: de EMRaDi-partners pleiten voor:
 - voortgezette dialoog tussen burgers, de EU, de lidstaten en de andere stakeholders
 - samenwerking met het Rare 2030 project over het toekomstige beleid inzake ZZ

¹ <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>

Het EMRaDi-project (Zeldzame Ziekten in de Euregio Maas-Rijn) is een door Interreg gesubsidieerd grensoverschrijdend initiatief dat als doel heeft te zorgen voor meer transparantie van behoeftes en meer beschikbare diensten. Verder zorgt het ook voor de ontwikkeling van zorgpaden, een beter netwerk van stakeholders en werkt het aanbevelingen uit om de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren.

BIJLAGE 3: FACTSHEET VOOR PATIËNTEN EN HUN FAMILIE

Factsheet voor patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten



AAN EEN ZELDZAME ZIEKTE LIJDEN IS NIET ZELDZAAM!

ZELDZAME ZIEKTEN zijn vaak chronisch, zeer complex, en kunnen progressief en invaliderend zijn; ze beïnvloeden vaak de levensverwachting en leiden tot specifieke zorgbehoeften. Vanwege hun lage prevalentie is er weinig bekend over de meeste zeldzame ziekten. Daardoor zijn ze moeilijk te diagnosticeren en worden hun symptomen niet voldoende herkend in de gezondheidszorg en sociale systemen.

30 MILJOEN INWONERS VAN DE EU HEBBEN TE MAKEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE



6000 - 8000 verschillende zeldzame ziekten



Voor elke ZZ wordt er minder dan 1 persoon op 2.000 getroffen



Belangrijke noden en complexe zorg voor patiënten



Geografisch verspreide kennis



TOEGANG TOT ZORG

- > **BIJ VEEL ZELDZAME ZIEKTEN IS DE LAST VAN HET COÖRDINEREN** van de verschillende aspecten van het zorgpad zwaar om te dragen, zowel vóór de diagnose en het zoeken naar de juiste zorgverlener (ZV), als na de diagnose en de aanvang van de behandeling en (para) medische ondersteuning die nodig is voor de zeldzame ziekte (ZZ).
- > **DE MULTIDISCIPLINAIRE AARD VAN DE ZORG BIJ EEN ZZ, DE VELE BEZOEKEN EN BETROKKEN ZV'S EN DE UITDAGINGEN TIJDENS TRANSITIE KUNNEN WORDEN GEFACILITEERD DOOR EEN ZORGOÖRDINATOR.** De aanbevolen coördinator kan de verschillende noden van patiënten en hun naasten centraliseren en overbruggen. Ziekenhuizen en expertisecentra zouden dergelijke ondersteuning kunnen bieden in de vorm van een coördinerende medisch specialist, maatschappelijk werker of verpleegkundige/casemanager. Ook andere ZV's kunnen worden geraadpleegd of worden betrokken om deze taak op zich te nemen.

Voor meer informatie over de expertise van verschillende centra en de mate en manieren waarmee ze de zorg voor patiënten met een ZZ willen coördineren, vindt u de contactgegevens van de expertisecentra van de universitaire ziekenhuizen in deze factsheet.

- > **EERSTELIJNSZORGVERLENERS** - huisartsen (HA) en kinderartsen - zijn erg belangrijk in elke fase van het zorgpad, omdat ze een goed beeld hebben van uw algemene persoonlijke en familiale situatie.



TOEGANG TOT INFORMATIE OVER ZZ

HET KAN ERG MOEILIJK ZIJN OM TOEGANG TE KRIJGEN TOT ACCURATE, CORRECTE EN BEGRIJPelijke INFORMATIE.

- > **ZV's** zijn er om u informatie te verschaffen over elk aspect van uw traject. Aarzel nooit om hen vragen te stellen.
- > Elk land heeft een **overkoepelende patiëntenvereniging voor ZZ** in samenwerking met EURORDIS, de Europese overkoepelende organisatie van patiëntenverenigingen voor ZZ. Deze nationale overkoepelende organisatie kan u in contact brengen met een specifieke patiëntenvereniging voor uw ZZ, of u in contact brengen met medepatiënten en hun familieleden als er geen bestaat.
- > Als startpunt vindt u een **lijst met contacten en informatiebronnen** onderaan deze factsheet.
- > **Onlinecommunity's en sociale media** kunnen ook uitstekende bronnen van informatie en ondersteuning zijn. **Rareconnect.org** is een online netwerk van ZZ-gemeenschappen in samenwerking met EURORDIS.

ALS U INFORMATIE WILT RAADPLEGEN OP INTERNET - voor uzelf of voor de Bewustmaking van anderen - is Orphanet de meest betrouwbare Europese bron van medische informatie over uw ZZ - het **Portaal voor ZZ en weesgeneesmiddelen (www.orpha.net)**.

U vindt er ook expertisecentra, patiëntenverenigingen en allerlei andere belangrijke informatie. In Duitsland, Nederland en België is ook specifieke informatie beschikbaar, zie de informatiebronnen hieronder.

ONDERSTEUNING VOOR ADMINISTRATIEVE PROCEDURES EN FINANCIËLE ASPECTEN

IN NEDERLAND worden de meeste zorgdiensten voor ZZ aan alle burgers vergoed. Voor meer informatie over administratieve en financiële procedures kunt u contact opnemen met uw zorgverzekeraar en/of uw ziekenhuis (financiële afdeling).

IN BELGIË zijn ziekenfondsen een goede bron van informatie over terugbetalingen. ZZ zijn uitzonderlijke situaties voor ziekenfondsen, maar ze zijn er om patiënten en hun naasten ondersteuning te bieden bij administratieve procedures en financiële aspecten zoals toegang tot vergoeding, terugbetalingen, financieel haalbare behandelingen en specifieke ondersteuning voor toegang tot het bijzonder solidariteitsfonds, dat in bepaalde gevallen aanvullende financiële steun biedt voor patiënten met een ZZ.

IN DUITSLAND is de situatie niet eenduidig. Patiëntenverenigingen kunnen hulp bieden. De expertisecentra voor ZZ bieden hun patiënten ook ondersteuning op deze gebieden. Het is echter zo dat veel klassieke instellingen niet gespecialiseerd zijn in ZZ. Een deel van de ondersteuning voor administratieve procedures en financiële aspecten wordt verleend door de sociale diensten van lokale gemeenten, bijvoorbeeld een invaliditeitsstatus of woningaanpassingen. Andere ondersteuning wordt verleend door zorgverzekeraars, zoals toegang tot medische hulpmiddelen.

SOCIALE DIENSTEN (in ziekenhuizen, bij ziekenfondsen en/of gemeenten) zijn een goede bron van informatie en ondersteuning om u te helpen voor toegang tot zorg, terugbetalingen en administratieve procedures zoals invaliditeitsstatus, woningaanpassingen, medische hulpmiddelen, enz.

> **Zorgverzekeraars en sociale diensten kunnen u ondersteunen en samen met u nagaan of u gebruikmaakt van alle voordelen waar u recht op hebt** (specifieke status en toegang tot zorg en terugbetaling, met inbegrip van thuiszorg, sociale en psychologische diensten).



PSYCHOLOGISCHE ONDERSTEUNING

VOOR DE PSYCHOLOGISCHE ASPECTEN VAN ZZ EN DE (ZWARE) ZORGVERANTWOORDELIJKHEDEN ZIJN VERSCHILLENDE VORMEN VAN PSYCHOLOGISCHE ONDERSTEUNING MOGELIJK.

- > Er bestaan verschillende vergoedingsregelingen die van toepassing kunnen zijn. Psychologische ondersteunende diensten worden vaak onvoldoende benut omdat zorgverleners ze niet routinematig aanbieden, en patiënten en hun familieleden er niet op grotere schaal om vragen. Dit zou ook verklaard kunnen worden door het beperkte aanbod en de soms lastige toegangsvoorwaarden.

Uw ZV is er om u ondersteuning te bieden met betrekking tot uw psychologische noden, en om samen met u na te gaan of uw zorg/ ziekteverzekering in vergoeding voorziet.

- > Patiëntenverenigingen en steungroepen voor mantelzorgers in de verschillende regio's bieden de mogelijkheid om informatie en ervaringen uit te wisselen.
- > Bewustmaking over het bestaan van ZZ en mogelijke psychologische druk kan leiden tot meer begrip en steun van de samenleving als geheel en een betere sociale inclusie van ZZ-families. Elk jaar organiseert EURORDIS samen met de nationale overkoepelende en ledenorganisaties een internationale campagne voor de ZZ-dag (altijd de laatste dag van februari).



TOEGANG TOT GRENSOVERSCHRIJDENDE ZORG (GOGZ)

DOOR DE BIJZONDERHEDEN VAN ZZ KAN HET NUTTIG ZIJN OM TE ZOEKEN NAAR SPECIFIEKE EXPERTISE IN HET BUITENLAND.

- > Het is sterk aanbevolen om uw zorgverzekeraar te raadplegen **voordat u naar het buitenland gaat voor zorg** (GOGZ).
- > **Uw gespecialiseerde arts** kan ondersteuning bieden om te bekijken welke mogelijkheden er zijn, welke toestemming u nodig hebt en welke voorwaarden gelden voor terugbetaling.
- > Voor meer informatie over behandelingen/zorg en terugbetalingen kunt u terecht bij de **nationale contactpunten (NCP) voor GOGZ**. Op de websites van de NCP's vindt u initiële informatie met een ruim overzicht van zaken waarmee u rekening moet houden bij grensoverschrijdende zorg. U kunt ook telefonisch of via het contactformulier meer specifieke informatie op maat van uw persoonlijke situatie en over specifieke procedures of behandelcentra opvragen bij het nationaal contactpunt.

CONTACTGEGEVENS EN INFORMATIEBRONNEN

Het is belangrijk om als al dan niet gediagnosticeerde patiënt en als familielid of mantelzorger toegang te hebben tot de best mogelijke informatie en expertise. Hier vindt u een overzicht van de belangrijke organisaties en informatiebronnen in de Euregio Maas-Rijn en Europa.

UNIVERSITAIRE ZIEKENHUIZEN EN EXPERTISECENTRA VOOR ZZ

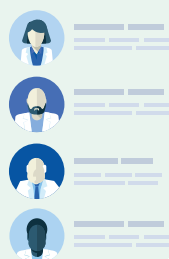
Elk land heeft expertise- en/of referentiecentra voor ZZ aangewezen.

Hier worden alleen de 3 universitaire ziekenhuizen die deelnamen aan het EMRaDi-project vermeld.

U kunt meer informatie over centra in uw regio vinden via uw zorgverleners, de Europese database www.orpha.net en patiëntenverenigingen.

Voor Duitsland is er ook de se-atlas, een zorgatlas voor mensen met een ZZ (www.se-atlas.de).

In Nederland is een overzicht van de bestaande expertisecentra voor ZZ beschikbaar op www.nfu.nl (klik op "Patiëntenzorg" en vervolgens op "350" in de rubriek "Erkende expertisecentra"), op www.zichtopzeldzaam.nl en op www.erfelijkheid.nl voor enkele specifieke ziekten.



OVERKOEPELENDE PATIËNTENVERENIGINGEN VOOR ZZ (NATIONAAL)

IN NEDERLAND:

VSOP

► www.vsoc.nl/
Tel.: +31 35 6034040
E-mail: vsop@vsop.nl

► www.zichtopzeldzaam.nl
► www.zeldzameaandoening.nl

IN BELGIË:

RaDiOrg - Rare Diseases Belgium

► <https://www.radiorg.be/fr/>
info@radiorg.be - +32 478 727 703
Nationale hulplijn via het contactformulier in samenwerking met Orphanet Belgium.
Bijkomend initiatief voor Franstalige patiënten: de "Rare Disease Line" van Rare Disorders Belgium (secretariat@rd-bbe)
> 0800 9 2802 (gratis nummer)

IN DUITSLAND:

Achse

► www.achse-online.de/
Tél.: +49-30-3300708-0
E-mail: info@achse-online.de

IN HET BELGISCHE DEEL VAN DE EMR:

CHU Luik

Centre des Maladies Rares

Avenue de l'Hôpital 1,
4000 LIEGE
Tel.: 0032 (0)4 284 36 40
Fax: 0032 (0)4 242 54 46
E-mail: maladierare@chuliege.be

► www.chuliege.be
klik op > "Les soins aux patients" >
"Consultations" > "Centre des maladies rares"

IN HET DUITSE DEEL VAN DE EUREGIO MAAS-RIJN (EMR):

Uniklinik RWTH Aachen Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

Pauwelsstr. 30,
52074 Aachen
Tel.: 0049 (0)241 80-38265
Fax: 0049 (0)241 80-82044
E-mail: zsea@ukaachen.de

► www.ZSEA.ukaachen.de

IN HET NEDERLANDSE DEEL VAN DE EMR:

Maastricht UMC+

Polikliniek Klinische Genetica

Postbus 5800,
6202 AZ Maastricht
P. Debyelaan 25,
6229 HX Maastricht
Tel.: 0031 (0)43 3875855 (8h30 - 17h00)
E-mail: polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
► klinischegenetica.mumc.nl/

Deze factsheet maakt deel uit van het EMRaDi-eindverslag en is gebaseerd op de globale resultaten van het project. EMRaDi (acroniem van "Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases") is een grensoverschrijdend project over ZZ gefinancierd door INTERREG. De initiële fase van het project vond plaats tussen oktober 2016 en maart 2020 in de Euregio Maas-Rijn. Voor meer informatie kunt u het volledige verslag raadplegen op www.emradi.eu.

EURORDIS-ZELDZAME ZIEKTEN IN EUROPA

► www.eurordis.org

Europese non-profit alliantie van 884 ZZ-patiëntenverenigingen van 72 landen die samenwerken om het leven van 30 miljoen mensen met een ZZ in Europa te verbeteren.

► RareConnect.org

Het onlinenetwerk van ZZ-community's dat duizenden patiënten, families en groepen samenbrengt die anders geïsoleerd zouden blijven.

ZORGVERZEKERAARS

Uw zorgverzekeraar of ziekenfonds kan u ondersteuning bieden voor alle aspecten die in deze factsheet werden vermeld. Op de website van uw zorgverzekeraar vindt u ook informatie over de sociale ondersteuning die beschikbaar is in uw regio.

ORPHANET - HET PORTAAL VOOR ZELDZAME ZIEKTEN EN WEESGENEESMIDDELEN

► www.orpha.net

Orphanet verstrekt medische beschrijvingen van zeldzame ziekten en contactgegevens van zorgverleners en instellingen, medische laboratoria, expertisecentra en patiëntenverenigingen.

EUROPESE REFERENTIE NETWERKEN (VOOR ZZ)

► https://ec.europa.eu/health/ern_nl

EURORDIS moedigt patiëntenverenigingen aan om deel te nemen aan de Europese referentienetwerken om het proces voor besluitvorming te beïnvloeden. Patiëntenverenigingen kunnen hun belangen laten vertegenwoordigen door Europese belangenbehartigingsgroepen (ePAG's) in ERN's.

EMRADI - ZELDZAME ZIEKTEN IN DE EUREGIO MAAS-RIJN

► www.emradi.eu

(INTERREG V-A EMR-project)

GRENDOERSCHRIJDENDE GEZONDHEIDSZORG: NATIONALE CONTACTPUNTEN

Nationale contactpunten zijn een bron van informatie over grensoverschrijdende gezondheidszorg (GOGZ) in samenwerking met zorgverzekeraars.

Handleiding checklist en hulpmiddelen voor patiënten (uitgegeven door de Europese Commissie).

EU-website over grensoverschrijdende gezondheidszorg.

IN NEDERLAND:

► www.cbhc.nl

IN BELGIË:

► www.crossborderhealthcare.be

E-mail: information@crossborderhealthcare.be

IN DUITSLAND:

► www.eu-patienten.de

E-mail: info@eu-patienten.de

De EMRaDi-partners kunnen u ook ondersteunen voor uw GOGZ via hun specifieke informatiebronnen.



Met de steun van

Interreg
Euregio Meuse-Rhine
European Regional Development Fund



provincie
limburg



Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



BIJLAGE 4: FACTSHEET VOOR EERSTELIJNSZORGVERSTREKKERS

Factsheet over
zeldzame ziekten



BEWUSTMAKING VAN EERSTELIJNSZORGVERLENERS OM MOGELIJKE ZELDZAME ZIEKTEN bij hun patiënten beter op te sporen, voor hun eigen beeldvorming en om patiënten en hun naasten te ondersteunen op het zorgpad.

ZELDZAME ZIEKTEN zijn vaak chronisch, zeer complex, en kunnen progressief en invaliderend zijn; ze beïnvloeden vaak de levensverwachting en leiden tot specifieke zorgbehoeften. Vanwege hun lage prevalentie is er weinig bekend over de meest zeldzame ziekten.

Daardoor zijn ze moeilijk te diagnosticeren en worden hun symptomen niet voldoende herkend in de gezondheidszorg en sociale systemen.

**30 MILJOEN INWONERS VAN DE EU
HEBBEN TE MAKEN
MET EEN ZELDZAME ZIEKTE**


**6.000 - 8.000
verschillende
zeldzame ziekten**


Voor elke ZZ wordt er
minder dan **1 persoon
op 2.000** getroffen



**Belangrijke noden
en complexe zorg
voor patiënten**



**Geografisch
verspreide kennis**



EERSTELIJNSZORGVERLENERS, HUISARTSEN (HA) EN KINDERARTSEN

ZE ZIJN ERG BELANGRIJK VOOR PATIËNTEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE IN DE VERSCHILLENDE FASEN VAN HET ZORGPAD.

Ze zijn doorgaans het eerste medische contactpunt voor patiënten met gezondheidsklachten zonder een diagnose. Ze hebben een uitstekend beeld van de algemene persoonlijke en familiale situatie en worden geraadpleegd in het begin van het diagnostische en doorverwijzingsproces.

Na de diagnose begeleiden ze patiënten en hun naasten voor de opvolging van de zeldzame ziekte en de gewone medische en sociale zorg.

Ze spelen een centrale rol tijdens gesprekken met patiënten en hun naasten, en hebben contact met alle gezondheidsprofessionals en andere partijen die betrokken zijn bij het zorgpad, zoals medische specialisten, andere zorgverleners en gezondheidsprofessionals, zorgverzekeraars, patiëntenverenigingen, enz.

Slechts enkele ZZ kunnen worden gediagnosticeerd aan de hand van duidelijke symptomen. De meeste geven echter aanleiding tot zeer aspecifieke en algemene gezondheidsklachten zoals vermoeidheid, systemische pijn en/of duizeligheid.



OPSPORING VAN EEN ZELDZAME ZIEKTE EN DOORVERWIJZING NAAR EEN CENTRUM VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

Vroege opsporing van een zeldzame ziekte en doorverwijzing naar centra voor zeldzame ziekten is cruciaal voor patiënten. Deze acht vragen werden opgesteld¹ met het oog op bewustmaking om rekening te houden met een mogelijke zeldzame ziekte:

- 1 Vertoont de patiënt acute of chronische onverklaarbare, onsamenhangende of niet-specifieke **symptomen** (vooral op jonge leeftijd)?
- 2 Bestaat er een **familiëgeschiedenis**?
- 3 Zijn er een aantal **ziekteperiodes** geweest vanwege verschillende of dezelfde symptomen?
- 4 Is er een voorgeschiedenis van onderzoeken door **verschillende medische specialismen** zonder een bevredigend resultaat?
- 5 Zijn er **pathologische of borderline resultaten**, die op het eerste gezicht niet overtuigend zijn?
- 6 Is er ooit een **vermoeden** geweest van **psychosomatische etiologie**?
- 7 Zijn er jaren geleden **ziekte periodes** geweest?
- 8 Zijn er specifieke **blootstellingsscenario's** bekend (met betrekking tot voeding, hobby's, woonsituatie, dieren, reizen of werk)?

Als u de meeste vragen met "ja" kunt beantwoorden en uw intuïtie bevestigt het, dan kan het zinnig zijn om aan een zeldzame ziekte te denken en uw patiënt door te verwijzen naar een specialist of geneticus die bij voorkeur verbonden is aan een aangewezen expertisecentrum voor zeldzame ziekten waar men sneller een diagnose kan stellen.

¹ De 8 vragen zijn opgesteld door ZZ-experten die hebben deelgenomen aan het EMRaDi-project*.

ONDERSTEUNING VAN PATIËNTEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE EN HUN NAASTEN

Het is aanbevolen om bij begeleiding van patiënten met een zeldzame ziekte en hun naasten bijzondere aandacht te besteden aan de volgende elementen:

- > **Uw centrale positie voor de medische aspecten van het zorgpad:** uw netwerk van lokale gezondheidsprofessionals en specialisten in expertisecentra bevordert de toegang tot zorg, met inbegrip van dagelijkse behandelingen (bijvoorbeeld toegang tot spraaktherapeuten en fysiotherapeuten). Voor begeleiding van patiënten met algemene (medische) klachten zijn samenwerking en communicatie tussen alle zorgverleners op het zorgpad nodig, met inbegrip van een eventuele verpleegkundige als centraal contactpunt of een zorgcoördinator.
- > **Holistische benadering:** het is erg belangrijk om een eerder holistische benadering toe te passen om het hele spectrum van de medische, praktische, psychologische en sociale noden van uw patiënten en hun naasten te dekken.
- > **Het organiseren van psychologische opvolging voor de patiënten en hun naasten/mantelzorgers** is erg belangrijk zowel voor, tijdens als na de diagnose, en tijdens de transitie door verschillende levensfasen. Vanwege de uitgebreide noden van de patiënten en hun naasten, kunt u systematisch psychologische begeleiding bieden en proberen om het proces te vergemakkelijken.
- > **Informatie voor uw patiënten:** het is cruciaal om met uw patiënten te praten om te ontdekken hoe en in welke mate uw patiënt met een ZZ informatie en ondersteuning wil. Elke patiënt heeft immers andere noden en verwachtingen.



Er wordt meer informatie verstrekt in de EMRaDi-factsheet voor patiënten en hun naasten: <https://www.emradi.eu/nl/patient-information>.

Er is ondersteuning beschikbaar, zoals de **factsheet voor patiënten** en hun naasten van het EMRaDi-project* met praktisch advies, interessante informatiebronnen en contactgegevens van actoren, met inbegrip van patiëntenverenigingen.

Als uw patiënten en hun naasten vragen naar:

- > **Informatie over de ziekte zelf:** Orphanet is een Europese database en een uniek hulpmiddel dat kennis verzamelt over zeldzame ziekten en hun diagnose, zorg en behandeling. Orphanet verstrekt informatie en medische beschrijvingen van zeldzame ziekten, en contactgegevens van gezondheidsprofessionals en instellingen, medische laboratoria, expertisecentra en patiëntenverenigingen: www.orpha.net.
- > **Informatie over terugbetalingen en het beheer van hun dagelijkse leven:** zorgverzekeraars, ZZ-experten en sociale diensten zijn goede bronnen van informatie en ondersteuning om uw patiënten te helpen met toegang tot zorg, terugbetalingen en het beheer van hun dagelijkse leven. In België voorzien ziekenfondsen en hun sociale diensten vaak coördinatie of samenwerking met diensten voor thuiszorg en andere sociale en zorgdiensten.
- > **Informatie over grensoverschrijdende gezondheidszorg (GOGZ):** door de bijzonderheden van zeldzame ziekten kan het voor patiënten nuttig zijn om te zoeken naar specifieke expertise in het buitenland. Het is sterk aanbevolen om voorafgaand aan de zorg (GOGZ) de respectievelijke zorgverzekeraars te raadplegen voor hulp omtrent de mogelijkheden, vereiste toestemming en voorwaarden voor terugbetaling voor u en uw patiënten. Voor meer informatie over behandelingen/zorg en terugbetalingen kunt u terecht bij Nationale contactpunten voor GOGZ. Zoals in tabel 1 te zien is, beschikt elk van de drie centra voor zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn over eigen specifieke expertise.

CONTACTGEGEVENS EN EXPERTISE VAN DE EMRADI-CENTRA VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

HIERNA VINDT U MEER INFORMATIE over de centra voor zeldzame ziekten, voor toegang tot specifieke opleidingen over ZZ of om patiënten door te verwijzen. De 3 universitaire ziekenhuizen die deelnamen aan het EMRaDi-project* staan hier vermeld.

- Via de Europese database www.orpha.net, specialisten en patiëntenverenigingen kunt u ook andere gespecialiseerde zorgverleners vinden.
- Voor Duitsland kan dit ook via www.se-atlas.de.
- voor Nederland is er een overzicht van alle erkende expertisecentra op www.nfu.nl (klik op "Patiëntenzorg" en vervolgens op "350" in de rubriek "Erkende expertisecentra") en www.zichtopzeldzaam.nl.

MAASTRICHT UMC+ (MUMC+), POLIKLINIEK KLINISCHE GENETICA:

0031 (0)43 3875855
polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
► www.klinischegenetica.mumc.nl

CHU LUIK, CENTRE DES MALADIES RARES:

0032 (0)4 284 36 40
maladierare@chuliege.be
► www.chuliege.be

UNIKLINIK RWTH AACHEN (UKA), ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN AACHEN (ZSEA):

0049 (0)241 80-85859
zsea@ukaachen.de
► www.ZSEA.ukaachen.de



* Deze factsheet maakt deel uit van het EMRaDi-eindverslag en is gebaseerd op de globale resultaten van het project. EMRaDi (acroniem van "Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases") is een grensoverschrijdend project over zeldzame ziekten gefinancierd door INTERREG. De initiële fase van het project vond plaats tussen oktober 2016 en maart 2020 in de Euregio Maas-Rijn. Voor meer informatie kunt u het volledige verslag raadplegen op www.emradi.eu.

Tabel 1: Overzicht van zeldameziektengroepen met expertise in de drie UZ's (overlappen in alle UZ's in het donkergroen en in twee UZ's in lichtgroen, vanaf maart 2020)

MUMC+ (Maastricht)	CHU (Luik)	UKA (Aken)
Neurologie	Neurologie	Neurologie ^[1]
Hematologie	Hematologie	Hematologie
		Lever- en gastro-intestinale ziekten
Botziekten	Botziekten	Botziekten
	Nefrologie	Nefrologie
Inflammatoire ziekten (volwassenen)	Inflammatoire ziekten (kinderen en volwassenen)	Inflammatoire ziekten (kinderen)
	Zeldame oogziekten	Retinopathieën
Syndromale aandoeningen	Syndromale aandoeningen	Syndromale aandoeningen en ademhalingsziekten bij kinderen
		Zeldame allergieën en huidziekten
Cardiomyopathieën en keratopathieën		Cardiomyopathieën en keratopathieën (alleen onderzoek)
Kanker	Kanker	Kanker
Genodermatoses	Genodermatoses	
Metabole ziekten, met name galactosemie	Metabole ziekten	Metabole ziekten worden gedeeltelijk gedekt in de andere gebieden
	Endocriene ziekten (volwassenen en kinderen) ^[2]	

^[1] Aangezien er 8.000 zeldame ziekten bestaan, wordt met de opgegeven groepen het focusgebied bedoeld. Dit betekent echter niet dat bijvoorbeeld alle zeldame neurologische ziekten behandeld worden in het betreffende ziekenhuis.

^[2] Deze expertise wordt ook gedeeltelijk aangeboden door de andere universitaire ziekenhuizen.

Nederlandstalige informatie over verschillende zeldame ziekten voor HA in Nederland: www.zichtopzeldzaam.nl (klik op "docs" en vervolgens op "filtreren", en selecteer "huisartsenbrochures").

E-learningmodules: www.huisartsengenetica.nl (klik op "Achtergrondinformatie/Scholing" en vervolgens op "Nascholing Erfocentrum").

Uitgever: Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen (CMEV) - Michel Halin - Rue Lucien Defays 77 - 4800 Verviers - België - Editie van maart 2020

Met de steun van

Interreg
Euregio Meuse-Rhine
European Regional Development Fund



provincie
limburg



Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



BIJLAGE 5: SELECTIEPROCES VOOR DE 8 ZZ

EMRADI-PROJECT UITLEG OVER HET SELECTIEPROCES VOOR DE acht zeldzame ziekten waarop het project gericht is Eindversie – 30 juni 2017

ALGEMENE BESCHRIJVING VAN DE STRATEGIE EN HET PROCES VOOR BESLUITVORMING

Het EMRaDi-project is in oktober 2016 van start gegaan voor een periode van 3 jaar, met als hoofddoel de verbetering van de levenskwaliteit van patiënten met zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn (EMR) en daarbuiten. Een groot voordeel van het project is dat veel belanghebbenden uit verschillende landen en instellingen bijeenkomen. Onder hen zijn vertegenwoordigers van patiëntenverenigingen, ziekenhuizen en zorgverzekeraars.

Het projectteam formuleerde bij het opstellen van de aanvraag de volgende doelstellingen op het gebied van zeldzame ziekten:

- 1) De noden en de beschikbaarheid van diensten met betrekking tot zeldzame ziekten in de EMR transparanter maken
- 2) EMR-modellen voor zorgpaden bij zeldzame ziekten ontwikkelen om patiëntgerichte aanbevelingen op te stellen in lijn met nationale en Europese ontwikkelingen.
- 3) Het netwerk van zorgverstrekkers, ziekenfondsen/zorgverzekeraars en patiëntenverenigingen verbeteren en (publieke) bewustmaking rond zeldzame ziekten bevorderen

De algemene langetermijndoelstelling bestaat erin de levenskwaliteit van de betrokken patiënten te verbeteren.

Aangezien het gebied van zeldzame ziekten (ZZ) erg groot en divers is, was de beslissing welke ZZ centraal zouden staan, een van de belangrijkste aspecten bij de start van het project. Dit was natuurlijk geen gemakkelijke taak omdat niet alleen de ZZ, maar ook de partners divers zijn. Ze hebben andere expertise, achtergronden, benaderingen en culturen. Tijdens verschillende bijeenkomsten met alle vertegenwoordigers van de partners vanaf het begin van het project (oktober 2016) tot juni 2017, werden de selectiecriteria en de lijst met potentiële ZZ besproken, beargumenteerd en vergeleken. Het consortium van partners bereikte in juni 2017 een consensus over de ZZ-selectie, die voornamelijk gebaseerd was op de samenwerkingsmogelijkheden en voorkeuren van de verschillende partners. Het was moeilijk maar noodzakelijk specifieke ZZ te kiezen om zo concreet mogelijke resultaten te behalen voor deze ziekten.

De partners verwachten ook dat de keuze een positieve impact heeft op andere zeldzame ziekten (bijvoorbeeld dankzij een betere voorlichting en opleiding van de zorgverzekeraars en de gezondheidsexperten), en hopen dat het EMRaDi-project een eerste stap is naar een ruimere en langdurige samenwerking op gebied van ZZ in de EMR, om zoveel mogelijk patiënten met ZZ te helpen.

Ook hier moet worden benadrukt dat, hoewel in deze beginfase alleen de drie universitaire ziekenhuizen van de EMR betrokken waren als zorgverstrekkers, een uitbreiding naar andere ziekenhuizen en interne artsen in de EMR is voorzien binnen de looptijd van het project. Dit is een belangrijke voorwaarde om de doelstellingen van het project te behalen.

De drie deelnemende landen beschikken over “nationale actieplannen voor mensen met zeldzame ziekten» en een certificeringsproces voor centra voor zeldzame ziekten dat al op punt staat of gepland is. Momenteel bevinden België en Duitsland zich nog in de voorbereidingsfase, en heeft alleen Nederland reeds formeel door de minister van Volksgezondheid aangewezen EC's.

Bij het opstellen van de aanvraag werd duidelijk dat een project van deze omvang en financiering zich moest concentreren op een klein aantal ziekten. Een belangrijk deel van de mogelijke verbeteringen voor patiënten met een ZZ in de EMR is gebaseerd op medische expertise. Het was duidelijk dat deze expertise aanwezig moest zijn bij minstens een van de partnerinstellingen.

Bij het opstellen van de aanvraag werd al besproken op welke groepen het project moest focussen (dit is natuurlijk enigszins kunstmatig omdat ZZ vaak niet tot één ZZ-groep behoren, zoals blijkt uit Orphanet-classificatie (www.orpha.net)). Vrij snel werden zeldzame neurologische, hematologische en syndromale ziekten gedefinieerd door de deelnemende universitaire ziekenhuizen in overleg met de andere partners, met zeldzame metabole ziekten als verdere kandidaatgroep. Voor een goede vertegenwoordiging van de diversiteit aan zeldzame ziekten en een goed overzicht op dit gebied, werd besloten om twee ziekten per groep te selecteren, wat resulteert acht ziekten in totaal.

Dit EMRaDi-project heeft een enorm toepassingsgebied: het heeft tot doel modellen te ontwikkelen, nauw contact met patiëntenverenigingen te organiseren, patiëntrichtlijnen op maat van de EMR-situatie te schrijven of te herzien, informatiesessies voor gezondheidsprofessionals te organiseren, netwerken te verbeteren, enz. Daarom moesten de projectpartners zich beperken tot een klein aantal ZZ.

Na afloop van dit proces en bij aanvang van het project werd de strategie verder uitgewerkt om a) criteria te definiëren voor de besluitvorming en b) gegevens te verzamelen voor de kandidaat-ZZ (ongeveer 70 ziekten op een lange lijst), en zo c) tot een consensus en een definitieve oplossing te komen binnen de stuurgroep van het project, waarin de leiders van de EMRaDi Werkpakketten, andere vertegenwoordigers van de verschillende instellingen en andere leden van het project regelmatig bijeenkomen. De projectteam van medische experts van de deelnemende universitaire ziekenhuizen werd betrokken bij de gegevensverzameling.

De selectiecriteria waren de volgende:

- Minstens één van de deelnemende ziekenhuizen moet over expertise beschikken, aangezien veel resultaten afhangen van antwoorden op medische vragen;
- Er moeten voldoende patiënten te verwachten zijn in de EMR - bij voorkeur vanaf de kindertijd tot de volwassenheid - voor het veldonderzoek en om zoveel mogelijk patiënten te helpen;
- Er moet een evenwicht zijn tussen het type symptomen (mentale/fysieke beperkingen) en een breed scala aan moeilijkheden/uitdagingen voor de patiënten, met nood aan coördinatie tussen verschillende soorten gezondheidszorg/gezondheidsprofessionals.
- Er werd rekening gehouden met de bestaande patiëntenverenigingen, aangezien deze een belangrijke partner zijn voor patiënten en gezondheidsprofessionals.
- Volgens de doelstellingen van het project moest ook rekening worden gehouden met de mogelijkheden voor verbetering van de situatie van patiënten met een ZZ in de EMR, en met de grensoverschrijdende aspecten van behandeling.
- Er moet ook worden gekozen voor een bekende model-ZZ waarvoor al veel is gedaan en waaruit lessen kunnen worden getrokken voor andere ZZ op een hoger niveau.

De verzamelde informatie omvatte basisgegevens (naam, code, prevalentie, enz.), informatie over gezondheidsklachten en medische behandelingen, het potentieel voor verbetering in de EMR, expertise binnen de EMR en/of projectgroep, vertegenwoordiging in een van de Europese referentienetwerken en ten slotte het bestaan van patiëntenverenigingen binnen en buiten de EMR.

[17] Opmerking: het woord “richtlijn” is niet bedoeld als een richtlijn in de juridische zin van het woord. In deze tekst is het woord “richtlijn” een overkoepelende term voor elk type van informatieartikel voor zowel patiënten en hun familie als gezondheidsprofessionals.

We moeten hierbij benadrukken dat niet elke kandidaat 100% moest voldoen aan elk criterium. Zoals gebruikelijk moesten er compromissen gesloten worden. Het besprekingsproces duurde meerdere maanden en leverde de ziekten vermeld in tabel 1 op.

OVERZICHT VAN DE ACHT ZELDZAME ZIEKTEN

Zeldzameziektengroepen	Specifieke zeldzame ziekten
Neurologische ziekten	Ziekte van Huntington
	Duchenne-spierdystrofie
Hematologische ziekten	Chronische myeloïde leukemie (CML)
	Polycythemia vera (PV)
Syndromale ziekten	Silver-Russell syndroom
	Rett-syndroom
Metabole ziekten	Galactosemie type 1
	Fenylketonurie (PKU)

Tab. 1: overzicht van de geselecteerde zeldzame ziekten voor het EMRaDi-project

WAT ZIJN DE VERWACHTINGEN?

De situatie van patiënten met een van deze acht ziekten zal meer in detail worden geanalyseerd in het EMRaDi-Project. Zo zullen er bijvoorbeeld interviews worden georganiseerd om op basis daarvan informatieartikelen te herzien of op te stellen, modeltrajecten te ontwikkelen, informatiesessies te organiseren en de netwerken tussen de verschillende belanghebbenden uit te breiden.

Bovendien kunnen de patiëntentrajecten binnen de drie zorgsystemen niet alleen met elkaar worden vergeleken vanuit medisch oogpunt, maar ook op gebied van zorg, advies, financiering en andere gezichtspunten. Dit project is een kans om het ideale (grensoverschrijdende) zorgproces en de organisatie ervan te beschrijven.

Het kernconcept van een patiëntentraject voor zeldzame ziekten omvat alle stappen van de eerste symptomen die de patiënt ervaart, tot zijn of haar pad door het zorgsysteem naar een (hopelijk) snelle, succesvolle diagnose, en elk aspect van de zorg - organisatorisch, medisch, sociaal, psychologisch, juridisch en/of beroepsmatig - om de patiënt uiteindelijk de best mogelijke levenskwaliteit te garanderen.

Er wordt ook voorzien in een nauwe koppeling met andere projecten en instellingen voor zeldzame ziekten, bijvoorbeeld door uitwisseling met de Europese referentienetwerken.

Dit project zal naar verwachting de zorg en de levenskwaliteit van patiënten met een ZZ verbeteren binnen en buiten de EMR.

ARGUMENTEN VOOR ELK VAN DE ACHT ZELDZAME ZIEKTEN

ZIEKTE VAN HUNTINGTON (ZvH) – NEUROLOGISCHE ZZ

ZvH is een gekende erfelijke zeldzame ziekte en een neurodegeneratieve aandoening die psychiatrische, cognitieve en motorische klachten geeft. De ziekte begint gemiddeld tussen de leeftijd van 30-50 jaar en patiënten lijden gedurende 15 tot 20 jaar van het ziekteverloop aan een toenemend verlies van onafhankelijkheid en levenskwaliteit. Deze ziekte leidt tot de dood, in de eerste plaats door longontsteking, en ten tweede door zelfmoord.

Daarom zijn interdisciplinaire inspanningen nodig. Deze ziekte is immers niet alleen gecompliceerd vanuit medisch oogpunt, maar ook vanuit psychosociale, beroepsmatige, zorggerelateerde en allerlei andere gezichtspunten.

De drie deelnemende universitaire ziekenhuizen hebben expertise op het gebied van deze ziekte - het euronale centrum voor de ziekte van Huntington van het UKA (EHZA) - MUMC+ is een (officieel) aangewezen Nederlands EC - in Luik is er een EC voor de ZvH in ISO SL «le Pèri» (Intercommunale de Soins Spécialisés de Liège, Hôpital Pèri) dat nauw verbonden is met het CHU. Bovendien is er een grote gemeenschap van patiëntenverenigingen die mogelijkheden biedt voor uitstekende netwerken in de EMR. Aangezien er in de verschillende landen al veel is gedaan, kan het projectwerk op een hoger niveau beginnen dan bij andere zeldzame ziekten (bekende model-ZZ).

DUCHENNE-SPIERDYSTROFIE (DSD) - NEUROLOGISCHE ZZ

DSD is een neuromusculaire erfelijke ziekte en vertegenwoordigt daarom een andere groep zeldzame neurologische aandoeningen. De ziekte treft voornamelijk mannen en begint meestal in de kindertijd. Gewoonlijk neemt het vermogen om normaal te bewegen snel af, wat leidt tot de dood bij jongeren en jonge volwassenen.

Tot dusver is er geen medische behandeling beschikbaar. De zorg is multidisciplinair en zeer complex, met onder meer fysiotherapie, cardiologie, chirurgie en behandeling met corticosteroïden en andere geneesmiddelen. In vergelijking met de ZvH is coördinatie van verschillende soorten gezondheidsprofessionals en anderen belangrijk.

In de drie landen bestaan patiëntenverenigingen, de universitaire ziekenhuizen van Aken en Maastricht toonden belangstelling voor het feit dat MUMC+ een neuromusculair centrum had als (officieel) aangewezen EC.

CHRONISCHE MYELOÏDE LEUKEMIE (CML) – HEMATOLOGISCHE ZZ

CML is een zeldzame hematologische leukemische ziekte en is de meest voorkomende myeloproliferatieve aandoening. Patiënten - meestal volwassenen - hebben mogelijk geen gezondheidsklachten of lijden onder andere aan vermoeidheid, gewichtsverlies en zweten. De symptomen van de ziekte zijn meestal fysiek. Tot dusver zijn de aanleg en het mechanisme voor het ontstaan van de ziekte grotendeels onbekend, maar een permanent actief tyrosinekinase is de oorzaak van de ziekte. Allogene beenmergtransplantatie is de curatieve behandelingsoptie, maar het geneesmiddel imatinibmesylaat, een remmer van het respectieve tyrosinekinase, verbetert de prognose aanzienlijk. Desalniettemin kan langdurige behandeling en zorg een hele uitdaging zijn.

De drie deelnemende ziekenhuizen hebben CML-experten en er bestaan ook patiëntenverenigingen. Net als de ZvH is CML bekend en biedt de ziekte meer potentieel voor bewustmaking van verschillende doelgroepen.

POLYCYTHEMIA VERA (PV) – HEMATOLOGISCHE ZZ

De prevalentie is relatief hoog met 1-5/10.000. Bij PV is de productie van rode bloedcellen verminderd, wat leidt tot hyperviscositeit van het bloed. De ziekte kan talrijke klachten opleveren die meestal fysiek van aard zijn. Er is een individuele beoordeling nodig voor de behandeling, maar over het algemeen is het doel de bloedviscositeit te verlagen. De levensverwachting ligt dicht bij de gebruikelijke waarde en de ziekte kan op elke leeftijd voorkomen.

Bij de EMRaDi-projectpartners en universitaire ziekenhuizen van Aken, Luik en Maastricht is er een ruime expertise voor deze ziekte, die een verworven myeloproliferatieve aandoening is. Er bestaan ook patiëntenverenigingen.

SILVER-RUSSELL SYNDROOM (SRS) – SYNDROMALE ZZ

SRS is een zeldzame aangeboren syndromale aandoening die voornamelijk wordt gekenmerkt door intra-uteriene en postnatale groeivertraging, relatieve macrocefalie, een uitpuilend voorhoofd, asymmetrie en voedingsproblemen. SRS is voornamelijk een klinische diagnose, maar bij ~ 60% van de patiënten kan het moleculair worden bevestigd. De behandeling gebeurt met groeihormoontherapie, met een goede prognose bij een correcte behandeling. SRS behoort tot de groep van imprinting-aandoeningen en kan daarom worden beschouwd als een model voor deze heterogene aandoeningen. Bovendien is het een differentiële diagnose voor veel groeivertragingsziekten.

Veel SRS-patiënten worden gediagnosticeerd en/of behandeld in de universitaire ziekenhuizen van Aken en Luik omdat daar speciale expertise beschikbaar is. Verder wordt nauw samengewerkt met nationale en internationale patiëntenverenigingen, wat richtlijnen voor internationale consensus oplevert.

RETT-SYNDROOM (RTT) – SYNDROMALE ZZ

Het Rett-syndroom treft vooral vrouwen, maar er worden steeds meer jongens met een Rett-achtig fenotype en genotype gezien. Het Rett-syndroom, een ernstige neurologische ontwikkelingsstoornis, begint doorgaans in het algemeen tussen de leeftijd van 12 en 18 maanden, maar dit kan sterk variëren. Patiënten lijden aan levenslange, complexe medische problemen met een verstandelijke beperking en veel comorbiditeit. De behandeling is bijgevolg complex, alleen symptomatisch en vergt veel coördinatie tussen gezondheidsprofessionals, maatschappelijk werkers en anderen (zoals fysiotherapeuten, diëtisten, ergotherapeuten, logopedisten en muziektherapeuten). De diagnose kan worden gesteld op het fenotype (indien klassiek) of door Next Generation Sequencing bij minder typische fenotypische kenmerken en/of op jonge leeftijd. Meestal is de levensduur (enigszins) beperkt en hangt de prognose af van de ernst van de comorbiditeit.

Maastricht is het Nederlandse expertisecentrum voor Rett-syndroom als onderdeel van het expertisecentrum voor zeldzame syndromen en cognitieve aandoeningen. Dit is een voorbeeld van een ziekte die alleen door een van de deelnemende ziekenhuizen wordt gedekt. In de drie landen bestaan patiëntenverenigingen.

GALACTOSEMIE TYPE 1– METABOLE ZZ

De ziekte begint op prille leeftijd. Voor pasgeborenen is het een levensbedreigende ziekte, waarvan het klinische beeld kan worden opgelost door een dieet zonder galactose. De dieetbehandeling blijkt echter onvoldoende om ernstige langdurige complicaties, zoals cognitieve, sociale en reproductieve aandoeningen, te voorkomen. De behandeling en opvolging van deze erfelijke ziekte is complex en multidisciplinair, en vereist een team van experts met voldoende kennis van de ziekte.

Het universitair ziekenhuis van Maastricht heeft een (officieel) aangewezen EC, en het universitair ziekenhuis Luik is bevoegd voor deze ziekte, die behoort tot de groep van zeldzame stofwisselingsziekten en in het bijzonder tot de aandoeningen van het suikermetabolisme. Er bestaan patiëntenverenigingen.

FENYLKETONURIE (PKU) - METABOLE ZZ

Deze ziekte kan worden opgespoord via screening van pasgeborenen en kent een positief beloop mits de juiste medische en dieetbehandeling wordt toegepast. Het is een model voor dit type ziekten, die behoren tot de zeldzame metabole ziekten van erfelijke oorsprong. Bij PKU wordt het metabolisme van een aminozuur, een belangrijk onderdeel van eiwitten, ernstig aangetast, wat leidt tot een zware mentale retardatie en lichamelijke klachten bij onbehandelde patiënten. In de drie landen bestaan patiëntenverenigingen voor deze zeldzame ziekte.

De belangrijkste drijfveer om PKU op de lijst van acht ZZ op te nemen, is het feit dat het universitair ziekenhuis van Luik over veel expertise beschikt. Ook het universitair ziekenhuis van Maastricht beschikt over uitgebreide expertise voor deze ziekte.

SLOTOPMERKING

Informatiebronnen in verband met ziekten: www.orpha.net en zorgexperten van het EMRaDi-project, met name (in alfabetische volgorde):

Maastricht UMC+:

EEstela Rubio Gonzales (kinderarts, metabole ziekten)
 Merel Klaassens (kinderarts)
 Sylvia Klinkenberg (kinderneurologe)
 Mayke Oosterloo (neurologe)
 Harry Schouten (internist - hematoloog)
 Connie Stumpel (klinische genetica, neurologe)

CHU Luik:

Vincent Bours (menselijke geneticus)
 Saskia Bulk (klinische genetica)
 Kaoutar Hafraoui (hematoloog)
 Zayd Jedidi (neuroloog)

UK Aken:

Thomas Eggermann (menselijke geneticus)
 Steffen Koschmieder (hematoloog)
 Kathrin Reetz (neurologe)

en

Caroline Glaude, MC Verviers-Eupen; Kim Karsenberg, VSOP; Joyce Loidan, SocMut; Clara Noirhomme, LCM; Marèl Segers, VSOP; Sylvie Taziaux, CHU Luik en Christopher Schippers, UK Aken

Dit document is geschreven in samenwerking met alle EMRaDi-partners.

BIJLAGE 6: EMR ZELDZAMEZIEKTENDAG 2019: OVERZICHT

PLENAIRE FEEDBACK VAN DE RONDETAfelGESPREKKEN

GRENsoverschrijdende ZORG EN SAMENWERKING

WELKE ERVARINGEN ZIJN ER (KNELPUNTEN EN SUCCESSEN) MET BETREKKING TOT GRENsoverschrijdende ZORG EN SAMENWERKING?

Knelpunten

- Procedures voor terugbetaling van GOGZ zijn onduidelijk (niveau van terugbetaling, etc.)
- Verschillen tussen klinische praktijken (toegang tot medicatie, diagnoseprocedures, enz.)
- Culturele en taalbarrières
- Patiënten wenden zich tot Google i.p.v. een beroep te doen op expertise over de grenzen heen
- Einde van IZOM (Integratie Zorg op Maat - het vorige systeem voor de administratieve en financiële aspecten van GOGZ in de EMR)

Successen

- Samenwerking tussen ziekenfondsen (AOK, CZ, CM)
- ERN's die delen en leren aanmoedigen

WAT ZIJN MOGELIJKE OPLOSSINGEN VOOR KNELPUNTEN EN WAT ZIJN GOEDE PROCEDURES VOOR GRENsoverschrijdende ZORG EN SAMENWERKING?

- ERN's integreren in nationale systemen
- E-gezondheid en multidisciplinair overleg van patiënten (ERN – Clinical Patient Management System (CPMS))
- E-gezondheidsdiensten worden nog steeds niet vergoed!
We hebben een gangbare namenlijst nodig voor telezorgdiensten
- Proefprojecten – patiëntentrajecten in de EMR (EMRaDi) om ervaring op te doen en upscaling
- Europees fonds voor zeldzame ziekten
- Internationale richtlijnen en deze naleven

HOE KUNNEN PATIËNTEN, PATIËNTENVERENIGINGEN, GEZONDHEIDSPROFESSIONALS, ZORGVERZEKERAARS EN BELEIDSMAKERS HELPEN OM DEZE OPLOSSINGEN IN DE PRAKTIJK TE BRENGEN?

- Samenwerking tussen alle belanghebbenden
- Bewustmaking

BEWUSTZIJN

WELKE ERVARINGEN ZIJN ER (KNELPUNTEN EN SUCCESSEN) MET BETREKKING TOT BEWUSTZIJN?

- Huisartsen en andere zorgverstrekkers zouden meer moeten weten over ZZ
- Late diagnose en late herkenning van symptomen de diagnose moet sneller worden gesteld
- Patiëntenverenigingen en zorgverstrekkers weten onvoldoende over expertisecentra
- Patiënten en zorgverstrekkers weten niet waar ze EC's kunnen vinden omdat er onvoldoende over wordt bericht in het openbaar
- HA moeten op de hoogte zijn van het bestaan van EC's en patiëntenverenigingen, zodat ze patiënten naar de juiste informatiebron kunnen doorverwijzen

WAT ZIJN MOGELIJKE OPLOSSINGEN VOOR KNELPUNTEN EN WAT IS GOEDE PRAKTIJK VOOR BEWUSTZIJN?

- EC's zouden meer publiciteit moeten krijgen in medische tijdschriften, op het internet, enz.
- Meer financiële investeringen in EC's
- Rodevlaggenlijst voor zeldzame ziekten (maar opgelet: de rode vlaggen enkel afgaan is niet patiëntenverenigingen!)
- patiëntenverenigingen zouden een belangrijke rol moeten spelen bij het op de kaart zetten van de EC's

HOE KUNNEN PATIËNTEN, PATIËNTENVERENIGINGEN, GEZONDHEIDSPROFESSIONALS, ZORGVERZEKERAARS EN BELEIDSMAKERS HELPEN OM DEZE OPLOSSINGEN IN DE PRAKTIJK TE BRENGEN?

- ZZ zouden op internationaal niveau moeten worden besproken (internationale bewustmaking is noodzakelijk)
- Gegevensuitwisseling tussen expertisecentra
- Conferenties om experts overal ter wereld met elkaar te verbinden. Bij niet-specifieke symptomen zouden zorgverstrekkers moeten weten dat er sprake kan zijn van een zeldzame ziekte. Zeldzame ziekten zouden hoge prioriteit moeten krijgen, zeker wanneer de frequente oorzaken worden uitgesloten
- We moeten de verhalen van patiënten blijven vertellen om zo het algemeen begrip van zeldzame ziekten te vergroten

ONTBREKENDE DIAGNOSE

WELKE ERVARINGEN ZIJN ER (KNELPUNTEN EN SUCCESSEN) MET BETREKKING TOT PATIËNTEN ZONDER DIAGNOSE?

- Een late diagnose komt vaak voor en men moet de juiste partners vinden en naar de juiste experts worden doorverwezen zonder te veel kostbare tijd te verliezen
- Syndromen vereisen multidisciplinaire zorg
- Er is nood aan een coördinator die inkomende gegevens van verschillende experts beheert (en een overzicht heeft!)
- of nog toe waren we te afhankelijk van toeval om een diagnose te stellen

WAT ZIJN MOGELIJKE OPLOSSINGEN VOOR KNELPUNTEN EN WAT IS GOEDE PRAKTIJK VOOR PATIËNTEN ZONDER DIAGNOSE?

- Coördinator
- Educatie op alle niveaus
- Voortdurende bewustmaking via verschillende kanalen
- Gebruikmaken van nieuwe technologie
- Nood aan samenwerking tussen gezondheidsprofessionals en patiënten, en tussen gezondheidsprofessionals

HOE KUNNEN PATIËNTEN, PATIËNTENVERENIGINGEN, GEZONDHEIDSPROFESSIONALS, ZORGVERZEKERAARS EN BELEIDSMAKERS HELPEN OM DEZE OPLOSSINGEN IN DE PRAKTIJK TE BRENGEN?

- Samen “kwaad” zijn!
- Beter beleid voor de terugbetaling van grensoverschrijdende zorg
- We zouden het bewustzijn moeten vergroten op politiek niveau
- Platformen opstarten voor gezondheidsprofessionals in zorginstellingen en niet-gediagnosticeerde patiënten

MATERIAAL

Op De EMRaDi-website vindt u het materiaal van deze dag:

- [De PowerPointpresentaties van de sprekers](#)
- [De tekeningen ter illustratie van de dag](#)
- [Een video waarin deelnemers terugblikken op de dag](#)

BIJLAGE 7: EMRADI-SLOTEVENEMENT - 17/02/2020: OVERZICHT

EMRaDi-slotevenement: Geoptimaliseerde trajecten voor patiënten met een zeldzame ziekte dankzij grensoverschrijdende samenwerking in de Euregio Maas-Rijn

Op 17 februari 2020 hebben de partners van het EMRaDi-project (Zeldzame Ziekten in de Euregio Maas-Rijn) in het Palais des Congrès in Luik de resultaten voorgesteld van meer dan drie jaar grensoverschrijdende samenwerking om betere zorgpaden voor patiënten met een zeldzame ziekte in de Euregio Maas-Rijn (EMR) te ontwikkelen.

EP-lid Pascal Arimont gaf de openingsspeech, waarin hij de nadruk legde op het belang van projecten zoals het EMRaDi, een project dat hem veel bewuster maakte van zeldzame ziekten, en ook op de noodzaak van meer middelen voor grensoverschrijdende projecten op het gebied van gezondheid. Nadien pleitte Axel Noël (Interreg regionale antenne in Luik) voor meer samenwerking in de EMR alvorens het woord te geven aan de projectpartners die hun verwezenlijkingen voorstelden.

Nadat Caroline Glaude (Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen, leidende partner) een [korte samenvatting van het project](#) gaf, stelden Joyce Loridan (Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten, België) en Clara Noirhomme (Landsbond der Christelijke Mutualiteiten, België) [het kwalitatief onderzoek voor dat uitgevoerd werd op basis van 104 getuigenissen van patiënten, hun familie en experts](#) en dat als doel had het dagelijkse leven van patiënten met een ZZ en hun familie te tonen. Daarna gaf Timo Clemens (Universiteit Maastricht) een overzicht van de [wettelijke en financiële bepalingen die van toepassing zijn in de EMR](#) en formuleerde hij aanbevelingen voor het vereenvoudigen van gegevensuitwisseling en het op punt stellen van telezorg. Rok Hrzic (Universiteit Maastricht) [stelde geïntegreerde zorgmodellen voor](#) (vanaf dia 19). Deze studies pleitten onder meer voor een holistische benadering [1] en meer grensoverschrijdende samenwerking. Ze leveren goed onderbouwde argumenten voor de implementatie van “trajectbegeleiders” die patiënten met een ZZ beter ondersteunen en de coördinatie van de zorg verbeteren.

Om de namiddag in te zetten, toonden Vincent Bours (CHU Luik), Christopher Schippers (UK RWTH Aken) en Connie Stumpel (Maastricht UMC+) [hoe de drie universitaire ziekenhuizen van de EMR niet alleen hun onderlinge samenwerking verbeterden en gezamenlijke acties hebben uitgevoerd](#) voor bewustmaking, meer bepaald bij gezondheidsprofessionals. Hierna stelde Cor Oosterwijk (VSOP) de [aanbevelingen voor die geformuleerd werden door het patiëntenklankbord](#) dat in het kader van het project werd opgericht. Hij riep op tot meer samenwerking tussen de belanghebbenden van de drie landen en vroeg iedereen om zich in te leven in de patiënten.

De dag werd afgesloten met een inspirerende uitwisseling van gezichtspunten tussen twee patiënten-vertegenwoordigers, Jan de Jong (Hematon, NL) en Eva Schoeters (RaDiOrg, BE), Saskia Bulk (CHU Luik, BE), Chantal Mathy (Belgisch Gezondheidsinstituut) en het publiek om de resultaten van EMRaDi te bespreken en te bepalen welke resterende uitdagingen moeten worden aangepakt in toekomstige acties en projecten.

Het belang van proefprojecten in de EMR werd benadrukt om nieuwe ideeën voor te stellen aan andere lidstaten en meer in het algemeen op EU-niveau. Er werd benadrukt hoe belangrijk het is dat **zorgverzekeraars** proactief zijn wanneer ze te maken hebben met patiënten met een zeldzame ziekte, ook in verband met de verbetering van de **ZZ-status** om als een echte rode vlag te worden gebruikt. De **trajectbegeleider** werd ook aangeprezen als trajectbeheerder die te vinden is bij de patiëntenvereniging. Er was een sterke eensgezindheid om telezorg op nationaal en grensoverschrijdend niveau te promoten en te ontwikkelen in coördinatie met het ERN, en met specifieke aandacht voor gegevensbescherming.

Met betrekking tot de EU en solidariteit stelden de deelnemers voor om oplossingen te ontwikkelen voor de **prijstelling van geneesmiddelen** (er werd een eerlijke en maximale Europese prijsstelling en een evaluatie van de rendabiliteit voorgesteld) en om **grensoverschrijdende zorg voor patiënten met een ZZ gemakkelijker te maken**. De **EBM-benadering** als regel voor terugbetaling van bepaalde geneesmiddelen en alternatieve geneesmiddelen werd besproken, aangezien wetenschappelijke bewijzen moeilijk voor te leggen zijn in het geval van zeldzame ziekten vanwege het beperkte aantal patiënten per ziekte. In België bestaat er een **bijzonder solidariteitsfonds** om specifieke behandelingen en geneesmiddelen voor patiënten met een zeldzame ziekte terug te betalen wanneer aan de criteria is voldaan.

Caroline Glaude sloot de dag af met een samenvatting van de **8 verwezenlijkingen** van deze grensoverschrijdende samenwerking rond zeldzame ziekten:

1. Het samenbrengen van de voornaamste belanghebbenden in de EMR voor meer expertise en een betere samenwerking;
2. De analyse van de noden van patiënten tijdens hun zorgpad en van het wettelijke en financiële kader;
3. Voorgestelde oplossingen voor een betere levenskwaliteit van patiënten en hun familie dankzij snellere diagnose en een patiëntgerichte, geïntegreerde zorg van hoge kwaliteit dicht bij de woonplaats;
4. Bewustzijn vergroten;
5. Patiëntenbetrokkenheid bij onderzoek naar gezondheidszorg en patient empowerment;
6. Katalysator voor de nationale plannen van de drie landen;
7. Bijdrage aan de implementatie van de Europese richtlijn 2011/24/EU in de toepassing van patiëntenrechten bij grensoverschrijdende zorg, inclusief het Europees referentienetwerk;
8. Ontwikkeling van zorgpaden voor patiënten met zeldzame ziekten in een grensoverschrijdende en Europese context, en van aanbevelingen in lijn met de Europese en nationale kaders.

COÖRDINATIE EN EINDVERSIE:

Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen - Caroline Glaude

UITGEVER:

Christelijke mutualiteit Verviers-Eupen – Michel Halin
Rue Lucien Defays 77 – 4800 Verviers - België

Maart 2020