

Belgisch plan voor Zeldzame Ziekten



**Laurette
ONKELINX,**

Minister van
Sociale Zaken en
Volksgezondheid

Brussel,
december 2013

Zeldzame ziekten worden gedefinieerd als aandoeningen met een prevalentie van minder dan 1 persoon op 2.000. België engageerde zich om de Europese oproep te volgen en een actieplan voor Zeldzame Ziekten te ontwikkelen voor het einde van 2013. Het “Plan Zeldzame Ziekten” wil zorgen voor billijke en rechtvaardige toegang tot gepaste diagnose en gespecialiseerde, up-to-date en multidisciplinaire zorg, opgebouwd en georganiseerd in multilevel-netwerken, met als uiteindelijk doel de levenskwaliteit van deze patiënten op peil te brengen en de kennis, informatie en bewustwording over zeldzame aandoeningen te verhogen.



INHOUDSTAFEL

Inleiding

Domein 1: Diagnose en informatie aan de patiënt

Actie 1: Verbeterde financiering van testen voor diagnose en opvolging van zeldzame ziekten, uitgevoerd in België of in het buitenland

Actie 2: Kwaliteitsbeheer in de centra voor Menselijke Erfelijkheid

Actie 3: Genetische counseling in de expertisecentra voor zeldzame ziekten

Actie 4: Multidisciplinaire consultatie

Actie 5: Patiëntgerichte communicatie

Actie 6: Europlan

Domein 2: Optimalisatie van de zorg

Actie 7: Concentratie van de expertise en versterking van de huidige expertisecentra: introductie van een zorgcoördinator

Actie 8: Expertisecentra voor hemofilie

Actie 9: Functie Zeldzame Ziekten

Actie 10: Netwerken voor zeldzame ziekten

Actie 11: Nieuwe expertisecentra

Actie 12: Medische voeding voor zeldzame ziekten

Actie 13: Snelle communicatie van medische noden: gebruik van het multidisciplinair elektronisch patiëntendossier

Actie 14: Unmet medical need

Actie 15: Inventaris van niet ten laste genomen noden

Domein 3: Informatiemanagement

Actie 16: Centraal register zeldzame ziekten

Actie 17: Orphanet Belgium

Actie 18: Opleiding van de zorgverleners

Actie 19: Codificatie en terminologie

Domein 4: Governance en duurzaamheid

Actie 20: Evaluatie en monitoring van het Plan

INLEIDING

Zeldzame ziekten worden gedefinieerd als aandoeningen met een prevalentie van minder dan 1 persoon op 2.000 in de Europese Unie¹. Sommige zijn 'ultra zeldzaam' en komen minder voor dan 1 op 50.000. Deze aandoeningen zijn typisch chronisch van aard, niet zelden sterk invaliderend of levensbedreigend. Naar schatting lijden 6 tot 8 % van de mensen aan een zeldzame ziekte². Dit zou betekenen dat 27 tot 36 miljoen Europeanen en 660.000 tot 880.000 Belgen aan een zeldzame ziekte lijden.

Naar schatting bestaan er 6.000 tot 8.000 verschillende soorten zeldzame ziekten. Deze zeer grote diversiteit en vooral het zeldzame karakter van de ziekten zorgen er voor dat slechts een beperkt aantal zorgverstrekkers voldoende expertise kunnen ontwikkelen om aan de specifieke noden van deze patiëntenpopulatie tegemoet te komen. De aandoeningen zijn dikwijls zeer complex en treffen tegelijk meerdere orgaansystemen. De pathogenese is niet voor alle zeldzame ziekten bekend, en de kennis over de pathologie zelf, de diagnose en de eventuele behandeling is niet veralgemeend en is per zeldzame ziekte geconcentreerd bij enkele (of slechts 1) expert(en) en in sommige gevallen zelfs helemaal afwezig. Door de lage prevalentie stellen zich nog bijkomende specifieke problemen. Grondig wetenschappelijk onderzoek wordt vaak bemoeilijkt door de dikwijls te kleine groepen patiënten en bovendien is voor de ontwikkeling van gepaste behandelingen ook de "return on investment" behoorlijk laag en daarom ontmoedigend voor de ontwikkeling van nieuwe (wees)-geneesmiddelen of andere therapievormen. Zo is er tot op heden een gepaste behandeling beschikbaar voor slechts een kleine fractie van de aandoeningen met een moleculaire gekende oorzaak.

Het is dan ook terecht dat er in een breed kader, in casu op Europees niveau, veel aandacht wordt besteed aan deze problematiek. De Europese Commissie heeft in 2009 de lidstaten opgeroepen om elk een "Plan voor Zeldzame Ziekten" op te stellen voor het einde van 2013. België heeft zich in deze Europese context dan ook actief geëngageerd. De vertegenwoordiging van België in EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) wordt opgenomen door de FOD Volksgezondheid. België is actief betrokken bij de Joint Action Orphanet, een gezamenlijk initiatief van de Europese Commissie en de lidstaten, om de Orphanet portaalsite (www.orpha.net) verder uit te bouwen en te onderhouden. Zo kan informatie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, maar ook over de beschikbare dienstverlening en onderzoek in het domein, publiek gemaakt worden voor zowel professionelen als patiënten. In het kader van Europlan, een project dat tot doel heeft om de lidstaten te ondersteunen in de ontwikkeling en implementatie van nationale plannen voor zeldzame ziekten, zal de overkoepelende patiëntenorganisatie voor zeldzame ziekten, RadiOrg, samen met de FOD Volksgezondheid, in 2014 een nationale conferentie rond dit thema organiseren.

De ontwikkeling van het Belgische Plan voor Zeldzame Ziekten bestond uit verschillende stappen.

¹ http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/

² de la Paz M.P., Groft S.C. Rare diseases epidemiology. Springer (2010) ISBN 978-90-481-9484-1

In februari 2009 werd door de Kamer van Volksvertegenwoordigers unaniem een resolutie aangenomen om een actieplan voor zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen te ontwikkelen. In dit kader is op vraag van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, door het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen (Koning Boudewijnstichting), eind 2011 een rapport opgesteld met voorstellen en aanbevelingen voor een toekomstig Belgisch actieplan voor zeldzame ziekten³. Het rapport is het resultaat van meerdere thematische werkgroepen waaraan 75 experts van zeer uiteenlopende disciplines en instanties hebben deelgenomen en werd in oktober 2011 overgemaakt aan het Kabinet van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid. Het voorziet in 42 aanbevelingen, gespreid over 11 werkdomeinen.

De volgende stap in het proces was de identificatie van concrete maatregelen en acties op basis van deze aanbevelingen.

Om dit te realiseren is een stuurgroep “zeldzame ziekten” samengesteld met leden van het RIZIV, de FOD Volksgezondheid, het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV-ISP) en het Kabinet van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, die regelmatig samenkomt om nieuwe maatregelen te ontwikkelen in functie van het beschikbare budget. De Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid heeft aan de FOD Volksgezondheid en het RIZIV gevraagd om voor maart 2013 de stand van zaken te analyseren, prioritaire maatregelen te identificeren en op basis van deze analyse een coherent meerjarenplan te ontwikkelen.

Het spreekt vanzelf dat de initiatieven in het Plan Chronische Ziekten en het Kankerplan ook bedoeld zijn voor patiënten met zeldzame ziekten. Patiënten met zeldzame ziekten hebben echter ook bijkomende specifieke noden, waarvoor bijkomende inspanningen noodzakelijk zijn.

Het resultaat kan u lezen in dit document. Het beschrijft een aantal geselecteerde acties die gebaseerd zijn op de aanbevelingen van het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, en houdt eveneens rekening met de 59 proces- en outcome-indicatoren zoals die in 2011 door Europlan werden voorgesteld⁴ en recent door EUCERD in 21 kernaanbevelingen⁵ werden onderschreven. De indicatoren volgens Europlan bestrijken 7 domeinen:

- Planning en strategie in het werkveld van Zeldzame Ziekten
- Adequate definitie, codering en inventarisatie van Zeldzame Ziekten
- Wetenschappelijk onderzoek
- Opzetten van expertisecentra en Europese netwerken voor Zeldzame Ziekten
- Verzamelen van expertise op Europees niveau
- Empowerment van patiëntenorganisaties

³Koning Boudewijnstichting, Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, <http://www.kbs-frb.be/publication.aspx?id=295143&langtype=2067>

⁴EUROPLAN. European Project for Rare Diseases National Plans Development. Selecting indicators to evaluate the achievements of RD initiatives. http://www.europlanproject.eu/newsite_986989/Resources/docs/2008-2011_3.EuroplanIndicators.pdf

⁵EUCERD. EUCERD recommendations on core indicators for rare disease national plans/Strategies. http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

- Opvolging en duurzaamheid van de maatregelen

Het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten bestaat uit 20 acties, samengebracht in 4 domeinen, die een coherent geheel en een kader vormen om een integraal zorgplan voor de patiënten getroffen door een zeldzame ziekte, mogelijk te maken:

- Verbeterde toegang tot diagnostiek en informatie aan de patiënt
- Optimalisatie van de zorg
- Kennismanagement en informatie
- Governance en duurzaamheid van het Plan

De acties werden ontwikkeld en geselecteerd op basis van de implementeerbaarheid en het concrete effect op de zorg voor de patiënt op het terrein. Voor de uitvoering van deze acties is een totaal budget van 15 miljoen € ter beschikking gesteld en aan elke actie werd een specifiek budget toegekend.

Om de concrete acties te spiegelen aan de aanbevelingen die in het rapport van het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen werden voorgesteld is bij elke actie eerst de verwijzing naar de betrokken aanbeveling opgenomen (grijs gekleurd, in het begin van elke actie). Bovendien werd in de meeste gevallen de actie gekaderd door een inleidend citaat uit deze aanbevelingen.

De patiënt staat centraal in het Plan. De twee eerste domeinen groeperen respectievelijk 6 en 8 concrete acties met directe consequenties voor de diagnostiek en de zorg voor de patiënt. Domein 3 bevat 4 acties die gericht zijn op consulteerbare en bruikbare kennis: epidemiologie, informatieverzameling en -verspreiding, uniforme terminologie en opleiding.

Naast epidemiologie is ook ander wetenschappelijk onderzoek (fundamenteel, translationeel, klinisch, sociologisch...) ontegensprekelijk belangrijk voor deze patiëntenpopulatie. Binnen België gebeurt reeds heel wat kwalitatief hoogstaand onderzoek in het domein van de zeldzame ziekten. Ook is het vaak nodig onderzoek naar zeldzame ziekten in een internationaal kader te bekijken, zodat voldoende gegevens kunnen samengevoegd worden om valide resultaten te bekomen. Om deze redenen zijn binnen het huidige plan geen concrete acties voor onderzoek opgenomen.

Tot slot is dit plan geen eindpunt. Domein 4 voorziet in de oprichting van een specifiek team voor een permanente evaluatie en monitoring van de implementatie van de diverse acties. Uit de evaluatie van de acties en het overleg met de diverse stakeholders kunnen voorstellen voor nieuwe maatregelen groeien, waarmee het Plan in de toekomst kan uitgebreid worden. Bovendien werd een specifieke werkgroep voor Zeldzame Ziekten opgericht in de schoot van het Observatorium voor Chronische ziekten, met als opdracht om de “onbeantwoorde medische noden” van deze patiëntenpopulatie permanent op te volgen, rekening houdend met de evolutie van ons gezondheidszorgsysteem.

DOMEIN 1: DIAGNOSE EN INFORMATIE AAN DE PATIENT

Actie 1 : Verbeterde financiering van testen voor diagnose en opvolging van zeldzame ziekten, uitgevoerd in België of in het buitenland

“Domein 6. Verbeteren van de toegang tot en financiering van de diagnose:

Maatregel 6.2: Toegang tot en terugbetaling van niet DNA-onderzoek en ontwikkeling van dergelijke technologieën in België.”

Doelstelling en motivering

- Garanderen van de financiële toegang tot testen voor de diagnose en de opvolging van een zeldzame ziekte
- Garanderen van de zorgkwaliteit

“ Diagnose is een erg belangrijk onderdeel van preventie, behandeling of eender welke follow-upfase, vooral bij zeldzame ziekten waar de bevestiging van een diagnose soms tot 30 jaar in beslag kan nemen, en/of waar een goede monitoring van cruciaal belang kan zijn.

De diagnose of de follow-up ervan kan worden gedaan op basis van laboratoriumonderzoeken, maar ook door andere in vivo of in vitro onderzoeken. Zelfs fysische parameters of hun gestandaardiseerde meting e.d. kunnen belangrijk zijn voor de bevestiging van een diagnose of voor monitoring. Daarom wordt bepaald dat onder niet-DNA-onderzoeken alle bovenstaande handelingen worden verstaan.”

Sommige onderzoeken worden momenteel niet gefinancierd via de nomenclatuur. Ook worden sommige onderzoeken niet in België verricht, maar uitbesteed aan buitenlandse laboratoria. Die onderzoeken zijn vaak duur en er is geen financiering voor voorzien.

“Sommige van deze onderzoeken worden niet terugbetaald aangezien ze niet voorkomen op enige nomenclatuur of geen deel uitmaken van de overeenkomsten over forfaitaire bedragen tussen terugbetalingsinstanties en labo's;

Sommige technologieën verdwijnen, vooral omdat er een wanverhouding is tussen de kosten en de terugbetaling;

Wat de niet-DNA-onderzoeken betreft heeft elk labo een eigen beleid waarop het zijn beslissing om een onderzoek in het buitenland te laten uitvoeren, zal baseren: de test al dan niet laten uitvoeren, en de patiënt al dan niet de kosten aanrekenen.”

Beschrijving

De onderzoeken zullen via specifieke overeenkomsten met de referentielaboratoria worden gefinancierd, die zullen moeten voldoen aan vereisten op het vlak van kwaliteit en interne en externe kwaliteitscontrole voor de uitgevoerde onderzoeken.

Het gaat om onderzoeken inzake klinische biologie (chemie, hormonologie, immunologie, hematologie, ...) of specifieke anatomopathologische onderzoeken die niet in de nomenclatuur

zijn opgenomen, waarvan het volume beperkt is en waarvoor een bepaald expertiseniveau is vereist of waarvoor er in België geen expertise voorhanden is.

Het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV-ISP) zal een overzicht maken van de onderzoeken die noodzakelijk zijn voor de diagnose of de follow-up van de patiënten die aan zeldzame ziekten lijden waarvoor er geen financiering werd voorzien. Deze olijsting gebeurt in nauwe samenwerking met de werkgroep “Zeldzame ziekten” van het Observatorium voor Chronische Ziekten, die belast is met de identificatie van de behoeften van de patiënten met zeldzame ziekten.

De geconventioneerde laboratoria zullen eveneens worden gefinancierd voor de verzending van stalen naar buitenlandse laboratoria om bepaalde precieze analyses uit te voeren die een hoog expertiseniveau vereist en waarvoor er in België geen expertise voorhanden is, en dit in het kader van een Europees of internationaal samenwerkingsverband.

Wat de *genetische* onderzoeken betreft, worden via artikel 33 de onderzoeken gefinancierd die door Belgische laboratoria voor menselijke erfelijkheid worden verricht. De genetische onderzoeken die door een buitenlands laboratorium voor menselijke erfelijkheid worden verricht, worden gefinancierd via een overeenkomst tussen de centra voor menselijke erfelijkheid en het RIZIV.

Wettelijke basis

Het RIZIV zal worden belast met het sluiten van een overeenkomst met het WIV-ISP, dat zal gemandateerd worden om conventies te sluiten met referentielaboratoria op basis van specificaties opgesteld uit wetenschappelijke gegevens, en om een strikte en transparante selectie van de referentielaboratoria uit te voeren.

Kaderovereenkomst tussen het RIZIV en het WIV-ISP (art. 56 van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994).

Uitvoering

RIZIV

WIV-ISP

Budget

Een budget van 1.050.000€ wordt aan deze actie toegekend.

Timing

1/10/2014

Actie 2 : Kwaliteitsbeheer in de centra voor Menselijke Erfelijkheid

“Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken

Maatregel 1.2: Consolidatie van de rol van de Centra voor Menselijke Genetica (CMG)”

“Verwacht wordt dat het netwerk van de Centra voor Menselijke Genetica zijn rol bij de verzorging van patiënten met een zeldzame ziekte zal consolideren.”

“Toch wordt een specifiek budget voorgesteld voor maatregel 1.2. om (een deel van) de investeringskosten te dekken die de Centra voor Menselijke Genetica zullen moeten maken om kwaliteitsbeheersystemen te ontwikkelen en een certificering te behalen. Kwaliteitszorg is een van de vereiste investeringen om ervoor te zorgen dat de CMG hun rol in het netwerk en in een Europese context kunnen vervullen.”

Doelstelling en motivering

- Verbeteren van de zorgkwaliteit door evaluatie aan de hand van geschikte indicatoren
- Hogere kwaliteit van de dienstverlening door het geheel van activiteiten van de centra in kwaliteitssystemen onder te brengen
- Inschatten van de zorgvraag, in een eerste fase door de samenstelling van het portfolio aan genetische testen binnen België en de daarbij horende volumes van uitgevoerde negatieve/positieve testen (gegevens op populatie niveau), in een latere fase door middel van een volwaardig register m.b.t. genetische testresultaten

“Voor veel patiënten met een zeldzame ziekte vormen de Centra voor Menselijke Genetica al een onmisbare hoeksteen voor de diagnose en de behandeling van hun ziekte. Doordat de Centra voor Menselijke Genetica zich ertoe engageren om hun rol verder te zetten en nog te verstevigen, hun functionele netwerken aan te vullen met andere medisch deskundigen en onderzoek te blijven uitvoeren op het vlak van zeldzame ziekten, krijgen patiënten de garantie dat ze gemakkelijk toegang zullen hebben tot multidisciplinaire en diagnostische expertise, genetische counseling en een up-to-date ziektemanagement.”

De centra voor menselijke erfelijkheid moeten zich als expertisecentrum kunnen positioneren in het kader van de Europese netwerken van expertisecentra, meer bepaald door te beantwoorden aan de kwaliteitsnormen of aanbevelingen die op Europees of internationaal vlak zijn uitgewerkt, door interne kwaliteitscontroles te organiseren en aan externe kwaliteitscontroles deel te nemen (die eventueel op Europees vlak worden georganiseerd).

Beschrijving

De centra voor menselijke erfelijkheid moeten de tenlasteneming en de correcte verwijzing van de patiënten bij wie men een ziekte vermoedt, garanderen (rol van toegangspoort) en de patiënten doorverwijzen naar een specifiek expertisecentrum (indien dat bestaat), of naar specialisten die behandeling en de follow-up van hun aandoening kunnen garanderen.

Gezien de impact van de diagnose op de verdere behandeling, is het noodzakelijk dat de activiteiten van de genetische centra alle nodige kwaliteitsgaranties bieden.

Teneinde aan de vereisten op het vlak van zorgkwaliteit te beantwoorden, zullen de centra voor menselijke erfelijkheid zowel voor al hun klinische activiteiten (genetisch advies, gespecialiseerde medische en paramedische consulten, ...) als voor hun laboratoriumactiviteiten (van staalname tot en met de rapportering naar de aanvragende arts) in een kwaliteitssysteem moeten investeren; ze zullen onder meer het volgende moeten doen:

- kwaliteitshandboeken uitwerken die al hun activiteiten dekken;
- een systeem voor interne kwaliteitsevaluatie ontwikkelen en invoeren;
- over een kwaliteitscoördinator beschikken die verantwoordelijk is voor de implementatie en de follow-up van de kwaliteit voor alle activiteiten;
- aan externe kwaliteitscontroles deelnemen die op nationaal of Europees vlak worden georganiseerd;

Het Wetenschappelijk Instituut voor de Volksgezondheid (WIV-ISP) zal de genetische centra en het College voor Menselijke Erfelijkheid ondersteunen in de ontwikkeling van een kwaliteitssysteem voor alle activiteiten.

Het (WIV-ISP) zal ook externe kwaliteitscontroles organiseren voor de laboratoriumactiviteiten met feedback aan de centra en de centra helpen bij de implementatie van een kwaliteitscontrolesysteem. Het geïmplementeerde kwaliteitssysteem zal moeten beantwoorden aan de Europese normen.

Het College voor Menselijke Erfelijkheid heeft de opdracht de modaliteiten voor een kwaliteitsevaluatie van hun medische activiteiten uit te werken. Het WIV-ISP zal daarbij methodologische ondersteuning voorzien en zal instaan voor de inzameling en statistische analyse van de gegevens. Deze data-collectie wordt gelinkt aan het Centraal Register Zeldzame Ziekten.

Tenslotte zal binnen het WIV-ISP een inventaris van genetische testen ontwikkeld en beheerd worden, in overleg met de 8 genetische centra en het College voor Menselijke Erfelijkheid. De inventaris zal toelaten:

- een beter overzicht te krijgen van de testen die in België uitgevoerd worden door de centra, conform met de regels van § 9 van artikel 33 van de nomenclatuur van gezondheidsprestaties.
- epidemiologische gegevens (globale gegevens op niveau van de *bevolking*) te verzamelen en zodoende een inschatting van de zorgbehoeften mogelijk maken.

Een progressieve koppeling van de inventaris met het Centraal Register Zeldzame ziekten en het Kankerregister zal gegevensverzameling op niveau van het individu mogelijk maken.

Wettelijke basis

Het RIZIV zal belast worden met het sluiten van een conventie met het WIV-ISP voor de ontwikkeling en de implementatie van kwaliteitssystemen, de ontwikkeling en de uitvoering van kwaliteitscontroles voor de laboratoriumactiviteiten in de centra voor menselijke genetica, de inzameling en statistische analyse van de gegevens om de kwaliteit van de medische activiteiten te evalueren en voor de ontwikkeling van een register van genetische testen.

Het College voor de Genetica zal worden belast met de uitwerking van kwaliteitsindicatoren en evaluatiecriteria voor de medische en technische activiteiten inzake genetica, op basis van de Europese richtlijnen en de Europese kwaliteitscriteria voor de activiteiten inzake genetica, opdat de Belgische centra voor genetica op Europees vlak kunnen worden geaccrediteerd (KB 10.1.2012: oprichting van een College voor de Genetica, KB 15.2.1999: KB betreffende de kwalitatieve toetsing van de medische activiteit in de ziekenhuizen), in samenwerking met het WIV-ISP, zoals hierboven omschreven.

Uitvoering

RIZIV

WIV-ISP

Budget

Een maximaal budget van 1,2 miljoen euro zal toegekend worden voor de financiering van een kwaliteitssysteem in de centra voor genetica en de creatie van een inventaris voor genetische testen. Dit budget zal gebruikt worden voor:

- de ontwikkeling en de implementatie van een kwaliteitssysteem met betrekking tot alle activiteiten van de genetische centra
- de investeringen door de genetische centra voor de implementatie van een kwaliteitssysteem
- de kwaliteitscontroles door het WIV
- de ontwikkeling van een register van genetische testen in het kader van Health data.be

Timing

01/04/2014: RIZIV-conventie met het WIV-ISP voor de ontwikkeling en de implementatie van een kwaliteitssysteem, en de ontwikkeling van een register voor genetische testen

31/01/2015 : rapport van het WIV : evaluatie van de situatie van de genetische centra met betrekking tot de kwaliteitscontrole en de te realiseren investeringen om te kunnen beantwoorden aan de Europese normen

31/03/2015 : rapport van het WIV : implementatie van een register voor genetische testen : haalbaarheid, modaliteiten en voorstel voor timing

2015 - 2016: implementatie van een kwaliteitssysteem in de genetische centra

2016- : begin van implementatie van een volwaardig register m.b.t. genetische testresultaten in kader van Healthdata.be

Actie 3: Genetische counseling in de huidige expertisecentra voor zeldzame ziekten

“Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken:

Maatregel 1.2: Consolidatie van de rol van de Centra voor Menselijke Genetica(CMG).

Maatregel 1.3: Het opzetten van een Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten(LZZ).”

« In het kader van de voorstellen voor een toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten wordt van de Centra voor Menselijke Genetica bovendien verwacht dat ze functionele netwerken met de bestaande geconventioneerde referentiecentra en de nieuw opgerichte Expertisecentra en het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten (maatregel 1.3.) in hun ziekenhuizen en in hun regio, zullen creëren en/of versterken”

Doelstelling en motivering

- Inkorten van de diagnosetermijn en terugdringen van het aantal foute diagnoses;
- Verbeteren van de kwaliteit van de tenlasteneming van de patiënten in de expertisecentra
- Verbeteren van de toegang tot de gespecialiseerde genetische counseling
- Verbeteren van de samenwerking tussen de expertisecentra en de genetische centra

“De missie van de 8 Belgische Centra voor Menselijke Genetica is om een actieve en belangrijke rol te spelen bij de realisering van de Europese en Belgische maatregelen met betrekking tot zeldzame ziekten. Meer dan 80% van alle zeldzame ziekten is van genetische oorsprong terwijl 90% van alle monogenetisch bepaalde aandoeningen zeldzaam is.”

“Na het optreden van de eerste symptomen kan het 5 tot soms zelfs 30 jaar duren voor de diagnose van een zeldzame ziekte wordt bevestigd. Dergelijke vertraging is frequent bij patiënten met een zeldzame ziekte en kan dramatische gevolgen hebben. De diagnose is immers de basis van een aangepaste gezondheidszorgen van de mogelijkheid om een gepaste behandeling te krijgen.”

“Voor veel patiënten met een zeldzame ziekte vormen de Centra voor Menselijke Genetica al een onmisbare hoeksteen voor de diagnose en de behandeling van hun ziekte. Doordat de Centra voor Menselijke Genetica zich ertoe engageren om hun rol verder te zetten en nog te verstevigen, hun functionele netwerken aan te vullen met andere medisch deskundigen en onderzoek te blijven uitvoeren op het vlak van zeldzame ziekten, krijgen patiënten de garantie dat ze gemakkelijk toegang zullen hebben tot multidisciplinaire en diagnostische expertise, genetische counseling en een up-to-date ziektemanagement.”

Beschrijving

Sinds 1 januari 2013 worden de 8 centra voor menselijke erfelijkheid gefinancierd om een “genetische counseling” uit te voeren. Ze kunnen deze prestatie ook buiten de centra verrichten.

Aangezien 80 % van de zeldzame ziekten van genetische oorsprong zijn, zal in alle bestaande expertisecentra voor zeldzame ziekten een gespecialiseerde raadpleging voor genetische counseling worden ingevoerd teneinde de precieze diagnose van de ziekte te garanderen en

aan de patiënt en zijn verwanten alle correcte informatie te verstrekken over de overdracht van de ziekte in het nageslacht en in de familie. De expertisecentra zullen in het kader van een samenwerkingsnetwerk een akkoord met een centrum voor menselijke erfelijkheid moeten sluiten, om een gespecialiseerde raadpleging “genetische counseling” in het expertisecentrum aan te bieden op regelmatige basis.

Gezien de genetische centra als enige de genetische counseling kunnen aanrekenen, wordt hen een bijkomende financiering toegekend om aan de verwachte toename van consulten tegemoet te komen.

Wettelijke basis

Deze bepaling zal worden toegevoegd aan de overeenkomst tussen het Verzekeringscomité van het RIZIV en de 8 centra voor menselijke erfelijkheid (artikel 22, 18°, van de gecoördineerde wet van 14.7.1994 betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen). Het budget zal aan die overeenkomst worden toegewezen.

Het College van Geneesheren-directeurs van het RIZIV zal eveneens worden belast met het invoegen van die bepaling in de revalidatieovereenkomsten (artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994) met betrekking tot de multidisciplinaire tenlasteneming van zeldzame ziekten.

Uitvoering

RIZIV

Budget

Een budget van 4.380.000€ werd toegekend sinds januari 2013 voor de realisatie van de genetic counseling. Een bijkomend budget van 100.000 € wordt toegekend aan de genetische centra om aan de toename van prestaties van genetische counseling te kunnen voldoen, die zal volgen uit deze verplichting die aan de expertisecentra zal opgelegd worden.

Timing

01/07/2014

Actie 4: Multidisciplinaire consultatie

Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken:

Maatregel 1.3.2. Het opzetten van een netwerk van diagnostische en behandelingseenheden voor patiënten met een zeldzame ziekte (Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten of LZZ) die een multidisciplinaire consultatie uitvoeren

Doelstelling en motivering

- Inkorten van de diagnosetermijn en terugdringen van het aantal foute diagnoses;
- Verbeteren van de diagnosekwaliteit en instaan voor een passende tenlasteneming en behandeling

“In België hebben de meeste patiënten met een zeldzame ziekte geen toegang tot een gespecialiseerd centrum met erkende klinische expertise en up-to-date wetenschappelijke kennis over specifieke zeldzame ziekten of een groep zeldzame ziekten, dat een multidisciplinaire aanpak voor de diagnose kan aanbieden.”

Het RIZIV heeft daartoe een werkgroep opgericht en belast met het vaststellen van de prioriteiten voor de oprichting van expertisecentra en in de eerste plaats met het vaststellen van de behoefte aan multidisciplinaire diagnosecentra.

Beschrijving

Het is de bedoeling om de organisatie van de multidisciplinaire consulten zo te financieren dat ook de diagnose en opvolging van complexe zeldzame ziekten of uiterst zeldzame ziekten mogelijk gemaakt wordt. De consulten kunnen per stelsel worden georganiseerd (bijvoorbeeld het urogenitaal, hepatobiliair, osteo-articulair of neuromusculair stelsel), of per “generisch” medisch probleem (bijvoorbeeld: seksuele differentiatiestoornissen, dysmorfologie, ...). De multidisciplinaire consulten voor de diagnose en opvolging van zeldzame ziekten zullen worden georganiseerd in ziekenhuizen die over een functie zeldzame ziekten beschikken en als expertisecentra voor die bepaalde zeldzame ziekten werden aangeduid.

De multidisciplinaire consultatie is enerzijds bedoeld voor de patiënten met een definitieve diagnose, waarvoor multidisciplinaire zorg aangewezen is, en anderzijds voor de patiënten waarvan de diagnose nog niet definitief of onduidelijk is. Het doel van het multidisciplinair overleg bestaat erin om een zo volledig mogelijke diagnose te stellen, en een multidisciplinair behandelings- en opvolgingsplan voor de patiënt op te stellen.

De centra moeten een panel specialisten inzake zeldzame ziekten van de verschillende stelsels of medische problemen kunnen samenbrengen (specialisten inwendige geneeskunde, pediaters, neuropediaters, neurologen, cardiologen, endocrinologen, genetici, gynaecologen, gastro-enterologen, artsen-biologen, anatomische pathologen, etc.) en beschikken over de paramedici (psycholoog, neuropsycholoog, kinesitherapeut, logopedist, ...) die noodzakelijk zijn voor het opstellen van een diagnostisch bilan. Ze moeten ook beschikken over een

zorgcoördinator die de nodige contacten zal opnemen, opdat de patiënt door de bevoegde diensten zou worden ten laste genomen en die de patiënt zal kunnen helpen bij het verkrijgen van de vereiste hulpmiddelen.

De centra moeten een netwerk ontwikkelen met verschillende expertisecentra en specialisten met expertise voor een zeldzame ziekte of een groep zeldzame ziekten, met verschillende ziekenhuizen en medische diensten die de behandeling en de opvolging kunnen opnemen van de patiënten met een zeldzame ziekte waarbij ze de diagnose gesteld hebben.

De centra kunnen zich in één of meerdere domeinen specialiseren. Er zal een samenwerkingsverband of een netwerk van de verschillende expertisecentra zeldzame ziekten worden ondersteund, meer bepaald door de financiering van de multidisciplinaire vergaderingen waarin de gevallen zullen worden besproken.

De centra zijn belast met:

- de diagnose van patiënten die niet in een expertisecentrum of een centrum voor menselijke erfelijkheid zijn gediagnosticeerd;
- de doorverwijzing van de patiënt naar een beschikbaar en passend expertisecentrum, zodra de diagnose definitief is;
- het opvolgen van de patiënten die geen definitieve diagnose hebben gekregen;
- het opvolgen van de patiënten die aan een zeldzame ziekte lijden en waarvoor er geen erkend expertisecentrum bestaat;
- het opvolgen van de patiënten die in een expertisecentrum buiten België worden behandeld en die niet op een passende manier in een Belgisch expertisecentrum kunnen worden opgevolgd;
- verzekeren van de registratie van de patiënten in het Centraal Register Zeldzame Ziekten

De centra zullen ook in een netwerk moeten samenwerken met specialisten die op internationaal niveau zijn erkend als experts op het vlak van bepaalde zeldzame aandoeningen (adviezen, videoconferentie, patiënten die naar het buitenland worden gestuurd, ...).

Wettelijke basis

- Het koninklijk besluit tot vaststelling van de normen waaraan een functie “zeldzame ziekten” moet beantwoorden om als zodanig te worden erkend (in voorbereiding);
- Het koninklijk besluit tot vaststelling van de normen voor de erkenning van “expertisecentra voor zeldzame ziekten”(in voorbereiding).

Het RIZIV zal worden belast met de financiering van dit multidisciplinair consult via de overeenkomst op basis van artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994.

Uitvoering

RIZIV

FOD Volksgezondheid

Budget

Voor dit initiatief zal een budget van 1,3 miljoen euro worden voorzien.

Timing

01/07/2014

Actie 5: Patiëntgerichte communicatie

Domein 4. Empowerment van patiënten:

Maatregel 4.1.b. Patiënten zouden de mogelijkheid moeten krijgen om vragen te stellen buiten de gewone consultaties om.

Doelstelling en motivering

- Verbeteren van de communicatie tussen de patiënten en de zorgverleners van het expertisecentrum
- Verbeteren van de diensten die aan de patiënten worden verleend
- Aanmoedigen van “patiënt empowerment”, van de betrokkenheid van de patiënt bij zijn behandeling en van een grotere zelfredzaamheid
- Verhogen van publieke informatie over zeldzame ziekten en de bestaande Belgische dienstverlening en onderzoek in dit domein

Beschrijving

De expertisecentra zullen moeten beschikken over een callcenter dat 24 uur per dag beschikbaar is voor alle dringende vragen over de problemen met betrekking tot de behandeling en de tenlasteneming van de patiënt. Dat callcenter moet zowel voor de patiënten als voor de zorgverleners toegankelijk zijn.

De expertisecentra zullen ook moeten beschikken over een e-mailadres opdat de patiënten vragen kunnen stellen over hun ziekte, hun behandeling, en zo vlug als mogelijk correcte informatie kunnen ontvangen.

Wettelijke basis

Het College van Geneesheren-directeurs van het RIZIV zal worden belast met het opnemen van die bepalingen in de revalidatieovereenkomsten Artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994, dat betrekking heeft op de zeldzame ziekten.

Uitvoering

RIZIV

Budget

Budget geïncorporeerd in actie 7

Timing

01/07/2014

Doelstelling en motivatie

Het “European Project for Rare Diseases National Plans Development” of Europlan is een project dat gefinancierd wordt door de Europese Commissie en de lidstaten, om nationale plannen voor de aanpak van zeldzame ziekten te promoten en te helpen implementeren, om ervaringen van de verschillende landen met elkaar uit te wisselen en met elkaar te linken zodat een gemeenschappelijke strategie ontstaat op Europees niveau.

Europlan 2012-2015 is een driejarig project met als belangrijkste doelstelling om via een netwerk van, hoofdzakelijk politieke, stakeholders, de ontwikkeling en implementatie van nationale plannen voor de aanpak van zeldzame ziekten te bespoedigen.

Beschrijving

In dit kader organiseren de patiëntenverenigingen in samenwerking met de nationale autoriteiten, in de Europese lidstaten nationale conferenties voor zeldzame ziekten, volgens de richtlijnen van EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases Europe), de Europese overkoepelende patiëntenorganisatie voor zeldzame ziekten.

Op 28 februari 2014 organiseert de Belgische overkoepelende organisatie van patiëntverenigingen voor zeldzame ziekten RadiOrg (Rare Diseases Organisation) de nationale conferentie voor België, in samenwerking met de FOD Volksgezondheid.

Uitvoering

RadiOrg in samenwerking met FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu

Budget

Een budget van 25.000 € wordt voorzien voor dit initiatief.

Timing

2014

DOMEIN 2: OPTIMALISATIE VAN DE ZORG

ACTIE 7: Concentratie van de expertise en versterking van de expertisecentra: Introductie van een zorgcoördinator

Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken:

Maatregel 1.1.2. De oprichting van Expertisecentra (EC) met deskundige klinische en wetenschappelijke kennis over een specifieke zeldzame ziekte (bijv. mucoviscidose), of over een groep zeldzame ziekten (bijv. neuromusculaire aandoeningen, stofwisselingsziekten, genetische ziekten).

Domein 8. Allesomvattende zorg voor de patiënt:

Maatregel 8.1 De toegang tot maatregelen voor diagnose en gecoördineerde behandelingen vereenvoudigen en bijstand door een 'zorgcoördinator' voorstellen.

Maatregel 8.2. Toegang tot gespecialiseerde hulp vergemakkelijken, administratieve procedures vereenvoudigen.

Doelstelling en motivering

- Door de expertise te concentreren, kan de zorgkwaliteit en het behoud van de expertise van de multidisciplinaire teams, alsook de correcte financiering en de financiële levensvatbaarheid van de diensten worden gegarandeerd;
- Verbeteren van de zorgkwaliteit teneinde een globale tenlasteneming van de patiënten en een betere zorgcoördinatie tussen het centrum en de zorgverleners van de eerste lijn te garanderen.
- De bestaande referentiecentra zullen moeten evolueren naar expertisecentra en zullen moeten beantwoorden aan de normen en aan meetbare kwaliteitscriteria om expertisecentra te worden en blijven.

"1.1.8. Van de huidige referentiecentra ("mucoviscidose", "stofwisselingsziekten", "refractaire epilepsie" en "neuromusculaire aandoeningen") die nu op basis van conventies (contracten) met het RIZIV werken, wordt verwacht dat zij, op een bepaald ogenblik, Expertisecentra zullen worden onder hetzelfde erkenningssysteem als de nieuw opgerichte Expertisecentra."

"1.1.4 Huisartsen en plaatselijke specialisten zouden gemakkelijker de gepaste gezondheidszorg voor hun patiënten kunnen identificeren. Ze zouden structureel een beroep kunnen doen op de kennis van deskundigen en betrokken worden bij de toepassing van behandelingsplannen en zorgpaden.

Beleidsmakers zouden gemakkelijker financiële middelen kunnen toewijzen. Bovendien toonden verschillende onderzoeken, waaronder onderzoeken van het Belgische KCE, aan dat concentratie van expertise voor moeilijke aandoeningen – zoals zeldzame ziekten – leidt tot een betere gezondheidszorg."

"1.1.5 Om erkend en ondersteund te worden, zouden de Belgische of buitenlandse Expertisecentra aan een aantal criteria moeten beantwoorden. Sommige van deze criteria worden als essentieel beschouwd, andere zijn optioneel/informatief of moeten worden ontwikkeld tegen de volgende evaluatieronden. Deze criteria moeten garanderen dat erkende

EC werkelijk een multidisciplinaire benadering toepassen en een zeer grote expertise hebben voor de zeldzame ziekten waarvoor zij erkend zijn.”

“Maatregel 8.1. Het doel van deze maatregel (en van maatregel 8.2) is om mensen die aan een zeldzame ziekte lijden evenveel kansen en mogelijkheden te geven als alle andere zieke mensen, om een globale oplossing te krijgen die aangepast is aan hun noden. Met deze maatregel kan ook het management van deze noden geoptimaliseerd worden.”

Beschrijving

a. Revisie van de bestaande conventies teneinde de expertise te concentreren

Teneinde te voldoen aan de toekomstige vereisten met betrekking tot de functie “zeldzame ziekten”, het netwerk zeldzame ziekten en de expertisecentra “zeldzame ziekten”, die bij KB zijn vastgelegd, en opdat de Belgische expertisecentra “zeldzame ziekten” kunnen voldoen aan de Europese vereisten voor de erkenning van expertisecentra, zullen de bestaande overeenkomsten met de huidige referentiecentra voor zeldzame ziekten worden herzien.

Strengere erkenningcriteria voor de centra zullen geïmplementeerd worden, om de expertise te concentreren en te garanderen, met bijzondere aandacht voor de financiering en het behoud van de equipe op lange termijn.

Om een globale aanpak van patiënten met een zeldzame ziekte te kunnen verzekeren, zullen nieuwe functies en opdrachten geïntroduceerd worden, evenals de verplichting om in een netwerk samen te werken met de zorgverstrekkers van de eerste en tweede lijn.

De referentiecentra die aan deze voorwaarden voldoen, zullen in de toekomst expertisecentra voor zeldzame ziekten genoemd worden.

b. Aanstelling van een zorgcoördinator in de expertisecentra

Om een complete tenlasteneming van de patiënten te bieden en om het netwerksysteem te ontwikkelen met de zorgverleners van de eerste lijn en tussen de expertisecentra onderling zal een **zorgcoördinator** in de expertisecentra worden geïntroduceerd.

Deze coördinator vereenvoudigt en vergemakkelijkt het parcours van de patiënt, met inbegrip van de administratieve procedures die de patiënten moeten doorlopen om hun rechten te kunnen uitoefenen. De zorgcoördinator heeft de volgende opdrachten:

- hij bezorgt de patiënt de nodige informatie: hij is het scharnierpunt tussen de patiënt en alle medische, paramedische of psychosociale belanghebbenden;
- hij bevordert de verbinding tussen het centrum en het netwerk ontwikkeld door het centrum, maar ook de banden met de lokale zorgdiensten, perifere specialisten, huisartsen, ... teneinde een goede zorgcontinuïteit te garanderen en de implementatie van een zorgplan;
- hij bevordert de contacten met de patiëntenorganisaties;
- hij is ook verantwoordelijk voor de mobilisatie van de rechten van de patiënten: hij garandeert de contacten met de ziekenfondsen en met alle administraties die betrokken zijn bij het medische en sociale statuut van de patiënt:

c. Introductie van een transitieconsultatie tussen de pediatrische en de volwassenengeneeskunde

De meerderheid van de zeldzame ziekten beginnen in de kindertijd. Door de verbetering van de behandelingen, de ontwikkeling van specifieke behandelingen en van weesgeneesmiddelen is de levensverwachting van deze kinderen fors gestegen: een stijgend aantal bereikt de volwassenenleeftijd. Deze patiënten dienen niet langer gevolgd te worden door gespecialiseerde pediaters, maar wel door specialisten in de volwassenengeneeskunde die de noodzakelijke kennis en competenties ontwikkeld hebben of ontwikkelen voor de behandeling van deze patiënten en van deze pathologie op volwassenenleeftijd.

Om de overgang tussen de pediatrische tenlasteneming en de geneeskunde voor volwassenen te garanderen, zullen er overgangsraadplegingen tussen de kindergeneeskunde en de geneeskunde voor volwassenen moeten worden georganiseerd. Daartoe zal er een specialist in de geneeskunde voor volwassenen in het pediatriesch team worden opgenomen, teneinde de overgang te garanderen van de “adolescente” patiënt naar de tenlasteneming door specialisten in de geneeskunde voor volwassenen (internist, neuroloog, ...) die bij de aandoening zijn betrokken.

d. Introductie van een gespecialiseerde genetische counseling in de expertisecentra (zie actie 3)

Aangezien meer dan 80 % van de zeldzame ziekten een genetische origine hebben, is het belangrijk om een precieze diagnose van de aandoening te kunnen verzekeren en de patiënt en zijn familie alle nodige informatie over de aandoening te verschaffen.

De expertisecentra zullen verplicht worden een overeenkomst te sluiten met een Centrum voor menselijke genetica om zodoende “genetische counseling” te integreren in de consultaties van het expertisecentrum.

e. Vorming van de zorgverstrekkers op de eerste lijn, met in hoofdzaak de zorgverstrekkers die deel uitmaken van hun netwerk (zie actie 18)

De expertisecentra zullen verplicht een minimum aan jaarlijkse vorming moeten besteden aan de zorgverstrekkers op de eerste lijn, en hiervoor de nodige accreditatie aanvragen.

f. Een direct en snel communicatiekanaal ontwikkelen tussen de specialisten van het centrum en de patiënten of de zorgverstrekkers op de eerste lijn (zie actie 13).

De expertisecentra zullen moeten een multidisciplinaire patiëntendossier ontwikkelen in het kader van e-Gezondheid, dat toegankelijk is voor, en gedeeld wordt met alle zorgverstrekkers die bij de patiënt betrokken zijn.

- g. Een snel en efficiënt communicatiekanaal verzekeren zodat de patiënt zijn vragen kan stellen (actie 5).

De centra moeten over een specifieke e-mail adres en rechtstreeks telefoonnummer beschikken, zodat zij op elk moment kunnen gecontacteerd worden door de patiënten om vragen te stellen of problemen met betrekking tot hun aandoening of hun behandeling aan te kunnen geven.

- h. Verplichting om hun patiënten te registreren in een Centraal Register Zeldzame Ziekten (actie 16).

- i. Verplichting om deel te nemen aan klinische trials en aan onderzoek met betrekking tot de groep zeldzame ziekten waarvoor ze als expertisecentrum zijn aangesteld.

Wettelijke basis

Het College van Geneesheren-directeurs van het RIZIV zal worden belast met het opnemen van die bepalingen in de revalidatieovereenkomsten (Artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994) betreffende zeldzame ziekten.

Budget

Er is een budget van 750.000 euro beschikbaar om de activiteiten van de expertisecentra te versterken.

Timing

2014-2015

Actie 8 : Expertisecentra voor hemofilie

Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken: Maatregel 1.1: Oprichting van Expertisecentra (EC).

Maatregel 1.1.2. De oprichting van Expertisecentra (EC) met deskundige klinische en wetenschappelijke kennis over een specifieke zeldzame ziekte (bijv. mucoviscidose), of over een groep zeldzame ziekten (bijv. neuromusculaire aandoeningen, stofwisselingsziekten, genetische ziekten).

Doelstelling en motivering

- Garanderen van een globale tenlasteneming van patiënten die aan een ernstige vorm van hemofilie A of B, aan een ernstige vorm van de ziekte van Von Willebrand van type III, of aan andere zeldzame vormen van ernstige bloedstollingsstoornissen lijden;
- Het verbeteren van de zorgkwaliteit voor die patiënten door een gespecialiseerde tenlasteneming te garanderen;
- Het verbeteren van de zorgkwaliteit door de toegang te garanderen tot een passend behandelingschema dat is opgesteld door artsen die in bloedstollingsstoornissen zijn gespecialiseerd.

“In België hebben de meeste patiënten met een zeldzame ziekte geen toegang tot een gespecialiseerd centrum met erkende klinische expertise en up-to-date wetenschappelijke kennis over specifieke zeldzame ziekten of een groep van zeldzame ziekten, dat een multidisciplinaire aanpak voor diagnose, medische en niet-medische behandeling en patiëntmanagement kan aanbieden.”

“Voor patiënten zou de oprichting van Expertisecentra (EC) verschillende gevolgen hebben. De belangrijkste gevolgen hebben betrekking op diagnose, behandeling en patiëntondersteuning, met als resultaat een betere levenskwaliteit voor de patiënten en hun familie. De medische en niet-medische zorg en de sociale ondersteuning van de patiënten vinden plaats in een multidisciplinaire omgeving met expertise op het vlak van medische, paramedische, psychologische en sociale zorg.

Voor patiënten met toegang tot een EC betekent dit een snellere diagnose en minder kans op een foute diagnose.

Opvolging in een EC leidt tot een betere medische behandeling (de best aangepaste behandeling, hogere therapietrouw,...) met een verminderde mortaliteit en morbiditeit en een langer (professioneel) leven tot gevolg.

De organisatie van de zorg en de toegang tot adequate sociale begeleiding van de patiënten zal vergemakkelijkt en verbeterd worden.”

Beschrijving

De tenlasteneming van patiënten die aan een ernstige vorm van hemofilie A of B, of aan een ernstige vorm van de ziekte van Von Willebrand lijden of van patiënten die aan ernstige bloedstollingsstoornissen lijden, zal kunnen worden uitgevoerd:

- hetzij door een nationaal referentiecentrum voor bloedstollingsstoornissen;
- hetzij door gespecialiseerde centra voor de behandeling van bloedstollingsstoornissen.

De centra voor de gespecialiseerde behandeling van hemofilie zijn multidisciplinaire centra die belast zijn met:

- de coördinatie van gespecialiseerde volledige verzorging;
- het verstrekken van bepaalde gespecialiseerde verzorging;
- de patiënten en hun verwanten nuttige kennis over de ziekte bijbrengen, die voor de patiënt onontbeerlijk is voor de zelfregulatie van zijn ziekte;
- het voorschrijven en opvolgen van de behandeling met stollingsfactoren;
- het voorschrijven en opvolgen van behandelingsmethodes voor patiënten die inhibitoren hebben ontwikkeld;
- het beheer van het gecentraliseerd medisch dossier van de rechthebbenden, waarin alle medische informatie over hemofilie wordt gegroepeerd;
- het beheer van de jaarlijkse medische attesten, op basis waarvan de stollingsfactoren aan de patiënten kunnen worden terugbetaald;
- de terbeschikkingstelling van een consultatieve dienstverlening voor de specifieke problemen die verband houden met hemofilie voor de patiënten en hun naaste familieleden, alsook voor de zorgverleners van de eerste lijn;
- de opname van de patiënten in het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten.

Het Nationaal Coördinatiecentrum voor Hemofilie is een multidisciplinair centrum dat volledige verzorging aanbiedt, waaronder ook de verzorging van complexe patiënten, en is belast met:

- de coördinatie van gespecialiseerde volledige verzorging;
- het verstrekken van gespecialiseerde verzorging, inclusief de gespecialiseerde verzorging die niet in de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen is opgenomen;
- de patiënten en hun verwanten nuttige kennis over de ziekte bijbrengen, die voor de patiënt onontbeerlijk is voor de zelfregulatie van zijn ziekte;
- het voorschrijven en opvolgen van de behandeling met stollingsfactoren;
- het voorschrijven en opvolgen van behandelingsmethodes voor patiënten die inhibitoren hebben ontwikkeld, alsook het eventueel adviseren van de patiënten die inhibitoren hebben ontwikkeld en die gevolgd worden door de behandelingscentra;
- het beheer van het gecentraliseerd medisch dossier van de rechthebbenden, waarin alle medische informatie over hemofilie wordt gegroepeerd;
- het beheer van de jaarlijkse medische attesten, op basis waarvan de stollingsfactoren aan de patiënten kunnen worden terugbetaald;
- de terbeschikkingstelling van een consultatieve dienstverlening voor de specifieke problemen die verband met hemofilie voor de patiënten en hun naaste familieleden, alsook voor de zorgverleners van de eerste lijn (callcenter);
- de opname van de patiënten in het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten;
- het coördineren en adviseren van de behandelingscentra;
- het garanderen van de biologische bevestiging, het uitvoeren van gespecialiseerde testen klinische biologie, in het bijzonder testen die betrekking hebben op de stollingsinhibitoren.

Die centra zullen met de zorgverleners van de eerste lijn in een netwerk moeten samenwerken.

Wettelijke basis

Het College van Geneesheren-directeurs, ingesteld bij het RIZIV, is belast met het sluiten van de overeenkomsten met de referentiecentra op basis van artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994.

Uitvoering

RIZIV

Budget

Voor alle behandelingscentra en het coördinatiecentrum wordt op jaarbasis een budget van 1.350.000 € uitgetrokken.

Timing

De overeenkomsten zullen in 2014 worden gesloten.

Actie 9: Functie zeldzame ziekten

Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken:

Maatregel 1.1: Oprichting van Expertisecentra (EC).

Maatregel 1.3: Het opzetten van een Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten (LZZ).

Doelstelling en motivatie

“In België hebben de meeste patiënten met een zeldzame ziekte geen toegang tot een gespecialiseerd centrum met erkende klinische expertise en up-to-date wetenschappelijke kennis over specifieke zeldzame ziekten of een groep zeldzame ziekten, dat een multidisciplinaire aanpak voor diagnose, medische en niet medische behandeling en patiëntmanagement kan aanbieden. Alleen patiënten met mucoviscidose, neuromusculaire aandoeningen en genetische stofwisselingsziekten hebben toegang tot gespecialiseerde centra, die referentiecentra worden genoemd. Deze centra hebben een conventie (contract) met het RIZIV voor terugbetaling van bepaalde behandelingskosten. Patiënten met een erfelijke aandoening worden gewoonlijk doorverwezen naar een van de 8 Belgische Centra voor Menselijke Genetica.

Bij sommige patiënten duurt het jaren vooraleer een juiste diagnose wordt gesteld, omdat hun ziekte zo zeldzaam is dat ze niet bekend is bij de zorgverstrekkers, of omdat de symptomen niet worden toegeschreven aan een zeldzame ziekte.

Veel patiënten worden niet behandeld volgens de actueel gangbare normen omdat hun professionele zorgverstrekkers niet op de hoogte zijn van de meest recente behandelingsopties precies omwille van de zeldzaamheid van de aandoening van hun patiënt.”

De creatie van ‘functies zeldzame ziekten’ in de ziekenhuizen zal toelaten om de multidisciplinaire aanpak van diagnose en behandeling te implementeren. Eveneens zullen patiënten met een zeldzame ziekte verwezen kunnen worden naar een ziekenhuis waar de expertise voor een welbepaalde zeldzame ziekte (of groep van zeldzame ziekten) beschikbaar is.

Beschrijving

Een functie voor zeldzame ziekten omvat een geheel van activiteiten die de behandeling en de verzorging van patiënten ondersteunen en toegankelijk zijn voor alle disciplines in het ziekenhuis. De voorwaarden voor erkenning zullen betrekking hebben op de volgende punten: coördinatie van de functie, medische en verpleegkundige personeelsomkadering, organisatie van multidisciplinaire consultaties voor zeldzame ziekten, psychosociale begeleiding en zorgbemiddeling, beschikbare diagnostische middelen, data-management en registratie, hospitalisatie-afdeling en dagziekenhuis, klinische farmacie, transmurale contacten met andere instellingen en zorgaanbieders, de ontwikkeling van een kwaliteitssysteem, de recrutering van patiënten voor klinisch wetenschappelijk onderzoek, de samenwerking met een College van geneesheren in het kader van de toetsing van de kwaliteit van de medische activiteit.

De herkenningvoorwaarden voor een functie zeldzame ziekten zullen de mogelijkheden creëren voor een tijdige en volledige diagnose waar dit mogelijk is, voor een multidisciplinaire organisatie van de zorg en voorzien een actieve rol in het organiseren en deelnemen aan netwerken voor zeldzame ziekten (zie A10).

De ziekenhuizen die erkend zijn als functie zeldzame ziekten, en dus de nodige omkadering kunnen bieden, kunnen aangeduid worden als expertisecentrum voor een bepaalde zeldzame ziekte of groep van zeldzame ziekten, op voorwaarde dat zij voldoen aan de gestelde kwaliteitseisen en bvb. beschikken over experts terzake met internationale erkenning en voldoende wetenschappelijke publicaties in hun vakgebied (zie Actie 11).

Wettelijke basis

Art. 14, 20, 66 en 67 van de gecoördineerde wet op de ziekenhuizen en andere verzorgingsinrichtingen (10 juli 2008).

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

Koninklijk besluit houdende vaststelling van de karakteristieken voor het aanwijzen van referentiecentra 'zeldzame ziekten', ook 'expertisecentra' genoemd, binnen de erkende functies 'zeldzame ziekten': in voorbereiding

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

Uitvoerder

FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu

Budget

Een budget van 500.000 € wordt voorzien voor de financiering van een coördinator die binnen de functie verantwoordelijk is voor de begeleiding van de patiënt doorheen zijn ziekteproces.

Timing

2014

Actie 10 : Netwerken

Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken: Maatregel 1.4: Netwerking tussen Centra op nationaal niveau.

Maatregel 1.5: Netwerking tussen Centra en perifere zorgverstrekkers.

Maatregel 1.6: Netwerking op Europees en internationaal niveau.

Doelstelling en motivatie

“Netwerking tussen Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica en het Liaisonnetwerk Zeldzame Ziekten is een pluspunt voor de zorgkwaliteit voor zeldzame ziekten. Patiënten met een zeldzame ziekte zullen een betere behandeling krijgen als ‘good practice’ diagnostie technieken en ‘good practice’ therapeutische methoden tussen de Centra worden uitgewisseld. Centra zouden dan ook intensief moeten samenwerken en niet onderling concurreren.”

“Actieve en regelmatige uitwisseling van informatie zal de expertise van alle betrokken deskundigen nog verhogen. Dit zal resulteren in een snellere implementatie van vernieuwende diagnostische technieken en behandelingsmethoden in het voordeel van de patiënten.”

“EC, CMG en LZZ moeten een aanvullende rol spelen ten opzichte van de plaatselijke medische (huisartsen, specialisten, regionale ziekenhuizen,...), paramedische (fysiotherapeuten, logopedisten,...), psychologische en andere zorgverstrekkers.

Expertisecentra moeten optimale en up-to-date geïndividualiseerde behandelingsschema's uitwerken voor elke patiënt gebaseerd op de beste klinische praktijken. Voor dagelijkse opvolging en behandeling van patiënten moeten ze werken op basis van het principe van ‘gedeelde zorg’ met de plaatselijke dienstverleners. De EC of LZZ spelen de rol van ‘coördinator’ en moeten ervoor zorgen dat, in het belang van de patiënt, elke behandeling wordt uitgevoerd op het meest geschikte zorgniveau (thuiszorg, eerste, tweede, derde of vierdelijnszorg). Er moet worden vermeden dat patiënten grote afstanden moeten afleggen naar een EC voor behandelingen die ook op plaatselijk niveau kunnen worden verleend.”

“Om te garanderen dat patiënten met een zeldzame ziekte in kleine landen, zoals België, toegang krijgen tot een Expertisecentrum is bilaterale, grensoverschrijdende en Europese samenwerking nodig.”

“De toegang tot deskundige behandeling verhogen voor Belgische patiënten met een zeldzame ziekte. Actieve en regelmatige uitwisseling van informatie op internationaal niveau kan de expertise van alle betrokken deskundigen nog verhogen. Dit kan resulteren in een snellere implementatie van vernieuwende diagnostische technieken en behandelingsmethoden in het voordeel van de patiënten zijn.”

Beschrijving

In het kader van de zorg voor zeldzame ziekten is het principe van organisatie in netwerken van groot belang. De normen waaraan deze netwerken dienen te voldoen, worden bepaald in een Koninklijk Besluit dat in voorbereiding is.

Netwerken kunnen de aanpak van groepen van zeldzame ziekten of van specifieke zeldzame ziekten betreffen. Netwerken situeren zich op lokaal niveau, op nationaal niveau en/of op internationaal niveau. Deze netwerken moeten ertoe leiden dat de patiënt met een zeldzame ziekte tijdig verwezen wordt naar het meest geschikte centrum voor diagnose of behandeling, maar eveneens op efficiënte wijze terugverwezen wordt waar mogelijk.

Het uitbouwen van netwerken wordt voorzien op verschillende niveaus: tussen het expertisecentrum en het lokale zorgaanbod in de nabijheid van de patiënt, tussen de expertisecentra onderling en tussen de expertisecentra en internationale (Europese) centra. Overeenkomstig artikel 12, §4a van de cross-border richtlijn, werkt de Europese Commissie aan kwaliteitscriteria en voorwaarden voor Europese referentienetwerken en zorgaanbieders die zich erbij willen aansluiten.

Op lokaal niveau (tussen het expertisecentrum en andere ziekenhuizen en zorgverleners in nabijheid van de patiënt) hebben de netwerken als doelstelling de verspreiding van guidelines, de bevordering van de aandacht voor het herkennen van zeldzame pathologie, opleiding en vorming, informatie aan het brede publiek, de terugverwijzing van de patiënt na de diagnose en het instellen van de behandeling, de lange termijnopvolging, aansturen van thuistherapie, interactie met huisartsen en pediaters.

Op nationaal niveau (tussen de expertisecentra onderling, ingeval er meerdere zijn) gaat het over de uitwisseling van expertise, gezamenlijke ontwikkeling van guidelines en kwaliteitsindicatoren, uitwisseling van registratiegegevens, coördineren van de internationale contacten.

Op internationaal (Europees) niveau betreft het deelname aan de Europese referentienetwerken volgens de kwaliteitscriteria en voorwaarden die door de Europese Unie uitgebracht worden.

In de netwerken worden, naast de functie(s) zeldzame ziekten, de expertisecentra en ziekenhuizen zonder erkenning voor een functie of een expertisecentrum zeldzame ziekten, ook huisartsenkringen opgenomen. Vertegenwoordigers van patiëntenverenigingen zijn opgenomen in het netwerkcomité, dat opgericht wordt voor de coördinatie van het netwerk. Op deze manier krijgt de patiënt een actieve stem in het netwerk.

Elk netwerk duidt een netwerkcoördinator aan, die instaat voor de organisatie van de activiteiten van het netwerk, en voor de actieve deelname van het netwerk in de internationale netwerken.

Wettelijke basis

Art. 11, 66 en 67 van de gecoördineerde wet op de ziekenhuizen en andere verzorgingsinrichtingen (10 juli 2008).

[KB tot vaststelling van de erkenningsnormen voor het netwerk 'zeldzame ziekten' – in voorbereiding]

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

Uitvoerder

FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu

Budget

Een budget van 500.000€ wordt toegekend voor de netwerkcoördinatoren, die belast worden met de organisatie van de activiteiten van het netwerk en de deelname aan de internationale netwerken.

Timing

2014

Actie 11: Nieuwe expertisecentra

Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken:

Maatregel 1.1: Oprichting van Expertisecentra (EC).

Maatregel 1.2 : De oprichting van Expertisecentra (EC) met deskundige klinische en wetenschappelijke kennis over een specifieke zeldzame ziekte (bijv. mucoviscidose), of over een groep zeldzame ziekten (bijv. neuromusculaire aandoeningen, stofwisselingsziekten, genetische ziekten).

Doelstelling en motivering

- Verminderen van de diagnosetermijn en verbeteren van de kwaliteit van de diagnose;
- Verbeteren van de zorgkwaliteit teneinde een globale, multidisciplinaire en gespecialiseerde tenlasteneming van de patiënten en een betere zorgcoördinatie te garanderen;
- Verbeteren van de levenskwaliteit van de patiënten met een zeldzame ziekte;
- Identificeren en concentreren van de expertise.

“Voor patiënten zou de oprichting van Expertisecentra (EC) verschillende gevolgen hebben. De belangrijkste gevolgen hebben betrekking op diagnose, behandeling en patiëntondersteuning, met als resultaat een betere levenskwaliteit voor de patiënten en hun familie. De medische en niet-medische zorg en de sociale ondersteuning van de patiënten vindt plaats in een multidisciplinaire omgeving met expertise op het vlak van medische, paramedische, psychologische en sociale zorg.

Voor patiënten met toegang tot een EC betekent dit een snellere diagnose en minder kans op een foute diagnose. Opvolging in een EC leidt tot een betere medische behandeling (de best aangepaste behandeling, hogere therapietrouw,...) met een verminderde mortaliteit en morbiditeit en een langer (professioneel) leven tot gevolg. De organisatie van de zorg en de toegang tot adequate sociale begeleiding van de patiënten zal vergemakkelijkt en verbeterd worden.”

“Huisartsen en plaatselijke specialisten zouden gemakkelijker de gepaste gezondheidszorg voor hun patiënten kunnen identificeren. Ze zouden structureel een beroep kunnen doen op de kennis van deskundigen en betrokken worden bij de toepassing van behandelingsplannen en zorgpaden.”

Beschrijving

De komende jaren zullen er nieuwe expertisecentra voor andere zeldzame aandoeningen worden erkend en gefinancierd.

Die nieuwe centra zullen moeten beantwoorden aan welbepaalde kenmerken, voorwaarden die bij KB zullen worden vastgelegd; zij zullen bovendien een netwerk moeten ontwikkelen op basis van specifieke erkenningsnormen die eveneens bij koninklijk besluit worden vastgelegd.

Er wordt van de nieuwe expertisecentra verwacht dat ze actief kunnen deelnemen en plaatsnemen in de Europese netwerken van expertisecentra.

De keuze van de aandoeningen die door een multidisciplinair expertisecentrum ten laste zullen worden genomen, zal worden gemaakt op basis van:

- het overzicht van de expertise die in België aanwezig is;
- de behoeften op het vlak van gespecialiseerde en specifieke multidisciplinaire verzorging voor de aandoening, die door de werkgroep “Zeldzame Ziekten” van het Observatorium zijn vastgelegd;
- de selectietool die is ontwikkeld door een werkgroep ad hoc van het College van Geneesheren-directeuren – Wetenschappelijke Afdeling van het Observatorium, die daartoe in 2011 is belast.

Er zal bijzondere aandacht worden geschonken aan het behoud van de expertise van het team, van de levensvatbaarheid van het team, zowel op financieel vlak, als op het vlak van het behoud van het team op lange termijn. De prioriteit zal gegeven worden aan pathologieën waarvoor reeds een aanvraag tot expertisecentrum werd ingediend, en volgens de nood aan multidisciplinaire zorg en expertise om de zorgkwaliteit te garanderen.

Wettelijke basis

De FOD Volksgezondheid wordt belast met het opstellen van de KB's tot vaststelling van de kenmerken voor de aanstelling van de expertisecentra “zeldzame ziekten” en van de erkenningsnormen voor het netwerk “zeldzame ziekten”.

Het College van Geneesheren-directeuren van het RIZIV zal worden belast met het sluiten van nieuwe revalidatieovereenkomsten (Artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994) betreffende zeldzame ziekten.

Uitvoering

RIZIV

FOD Volksgezondheid

Budget

Later te bepalen, in functie van de budgettaire mogelijkheden

Timing

Afhankelijk van de beschikbare budgetten – vanaf 2015

Actie 12: Medische voeding voor zeldzame ziekten

Domein 7. Verbeteren van de toegang tot en financiering van de medische behandeling

Doelstelling en motivering

- De toegang garanderen tot een noodzakelijke medische voeding

Medische Voeding (dieetvoeding bestemd voor een bijzonder medisch doel) is een aparte therapeutische behandeling (behoort niet tot de geneesmiddelen) die soms levensnoodzakelijk is voor een beperkt aantal patiënten met zeldzame chronische aandoeningen, zoals bv. metabole ziekten en chronische nierinsufficiëntie. Voor deze patiënten volstaat de voeding niet via een wijziging van het normale voedingspatroon noch met andere voedingsmiddelen voor bijzondere voeding, noch met een combinatie van beide. Het gaat om speciaal bewerkte of samengestelde voedingsmiddelen die enkel onder medisch toezicht kunnen gebruikt worden. Een dieet is hier in de meeste gevallen de levensreddende of -verlengende therapie en kan soms ingrijpende behandelingen zoals orgaantransplantaties (enkele jaren) uitstellen. De terugbetaling van specifieke producten van dieetvoeding is gereguleerd in het Koninklijk Besluit van 24 oktober 2002, waaraan een lijst is toegevoegd met de vergoedbare medische voeding. Deze lijst kan worden aangepast op voorstel van de Overeenkomstencommissie apothekers-verzekeringsinstellingen (OCA) (dit gebeurt op advies van de werkgroep «Medische Voeding»). Evoluties in het vakgebied van de Medische Voeding zorgen voor vernieuwingen, enerzijds onder de vorm van nieuwe behandelingen en anderzijds onder de vorm van verbeteringen van bestaande formules. Dit zorgt echter voor een stijging van het budget. Voorstellen van de Commissie zijn in het verleden zonder problemen geïmplementeerd. Sinds een tweetal jaar is er echter geen ruimte in het budget van de Medische Voeding om nieuwe producten terug te betalen. Het doel van deze actie is om met een financiële tegemoetkoming van de ziekteverzekering de toegang te kunnen garanderen tot een noodzakelijke medische voeding.

Beschrijving

De Medische Voeding voor zeldzame ziekten die in dit kader past wordt opgedeeld in enerzijds producten waarvoor er geen of onvoldoende toereikende alternatieven (dialyse, transplantatie, niet-vergunde grondstoffen) zijn (prioriteit 1) en anderzijds producten waarvoor er wel alternatieven zijn maar die een grote meerwaarde hebben ten opzichte van deze alternatieven (hogere voedselinname/therapietrouw) (prioriteit 2). Bovendien wordt er rekening gehouden met de toekomstige nood aan deze producten.

Op basis van deze prioriteiten zal de werkgroep «Medische voeding» aan de Overeenkomstencommissie apothekers-verzekeringsinstellingen (OCA) voorstellen om de terugbetaling te voorzien van deze producten. De te volgen procedure blijft behouden.

Wettelijke basis

Koninklijk Besluit van 24 oktober 2002

Uitvoering

RIZIV

Budget

Een jaarlijks budget van 537.532 €, jaarlijks verhoogd met 100.000 € (vanaf 2015).

Timing

2014

Snelle implementatie en aanpassing van de lijst met terugbetaalde medische voeding naargelang de opkomst van nieuwe producten.

Actie 13: Snelle communicatie tussen patiënten, zorgverstrekkers van de eerste lijn en specialisten van de expertisecentra: gebruik van het multidisciplinair elektronisch patiëntendossier

Domein 4. Empowerment van patiënten:

Maatregel 4.1.b. Patiënten zouden de mogelijkheid moeten krijgen om vragen te stellen buiten de gewone consultaties om.

Maatregel 4.4: Zorgen voor de ontwikkeling van een instrument voor snelle communicatie van medical need in een noodsituatie.

Doelstelling en motivering

- Verbeteren van de communicatie tussen de zorgverleners van de verschillende lijnen, in het bijzonder tussen de zorgverleners van het expertisecentrum en de zorgverleners van de andere lijnen die de zorgcontinuïteit garanderen
- Een snelle toegang mogelijk maken tot medische informatie die essentieel is voor de zorgverleners om de patiënt in een noodgeval ten laste te nemen
- Verbeteren van de diensten
- Verbeteren van de zorgkwaliteit: minder fouten door gebrek aan informatie en door het niet-delen van de informatie
- Verbeteren van de zorgcontinuïteit

Beschrijving

Het elektronisch globaal medisch dossier (eGMD) is een onontbeerlijk instrument voor de chronisch zieken. Het wordt momenteel opgestart en zou zowel op kwalitatief als op kwantitatief vlak moeten worden versterkt.

Het Multidisciplinair Patiëntendossier (MPD) wordt beschouwd als het centrale instrument dat onontbeerlijk is voor een optimale tenlasteneming van de chronisch zieken. Dat dossier combineert het eGMD dat door de huisarts wordt geopend voor al zijn patiënten (die daarmee instemmen) en de elektronische dossiers van de verschillende zorgverleners. Het MPD is toegankelijk voor alle partijen die betrokken zijn bij de verzorging van de patiënt. Dat dossier vervangt niet noodzakelijk alle in digitale vorm bewaarde dossiers die elke individuele zorgverlener kan aanleggen voor zijn patiënten, maar bevat alle informatie die relevant en noodzakelijk is voor het beheer van het globaal medisch dossier van de patiënt en voor de coördinatie tussen de verschillende types van medische of niet-medische verzorging. Daarom moeten er links worden gecreëerd tussen de verschillende digitale dossiers van elke patiënt van de verschillende zorgverleners en dat MPD, met een automatische update van het MPD.

De expertisecentra zullen worden verzocht om in de context van het Multidisciplinair Patiëntendossier specifieke modules te ontwikkelen voor het medisch dossier van de patiënten met een zeldzame ziekte. De centra moeten ook garanderen dat ze die informatie delen en dat die informatie toegankelijk is voor de zorgverleners die de patiënt ten laste nemen, zowel in het kader van het zorgnetwerk “zeldzame ziekten” als in het kader van de dringende verzorging buiten dat netwerk.

De patiënt moet ook toegang hebben tot zijn dossier: met het principe van “patient empowerment” als vertrekbasis, moet dat MPD zo worden geconcipieerd dat het door de patiënt kan worden gebruikt. Het MPD moet een instrument worden waarmee gegevens kunnen worden uitgewisseld en gedeeld tussen de patiënt en de verschillende zorgverleners, met inbegrip van de niet-medische zorgverleners en de omgeving van de patiënt.

De expertisecentra zullen verplicht zijn om een MPD aan te maken en voor alle patiënten die ten laste worden genomen, te gebruiken als communicatie-instrument in het kader van de netwerking en als communicatie-instrument in noodgevallen.

Wettelijke basis

Deze actie maakt in feite deel uit van het e-Gezondheidsactieplan en wordt dus beheerd in dat kader. Het overlegcomité van de gebruikers van het eHealth-platform zou in het bijzonder een centrale rol moeten spelen.

Het College van Geneesheren-directeuren van het RIZIV zal belast zijn met het opnemen van die bepalingen in de revalidatieovereenkomsten Artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994, dat betrekking heeft op de zeldzame ziekten.

Uitvoering

RIZIV

Budget

Actieplan e-Gezondheid

Timing

Actie is al gestart in de uitvoering van het actieplan e-Gezondheid.

Actie 14: Unmet medical need

Domein 7. Verbeteren van de toegang tot en financiering van de medische behandeling:

Maatregel 7.2: De bestaande wetgeving aanpassen om de transparantie en beschikbaarheid van informatie uit programma's voor compassionate use en medical need te verbeteren.

Maatregel 7.3: In afwachting van een aanpassing van de Europese Richtlijn over klinische studies moet België proactief de zogenaamde 'Vrijwillige Geharmoniseerde Procedure' toepassen telkens wanneer een aanvraag tot het opstarten van een klinische studie voor een weesgeneesmiddel in België wordt ingediend.

Maatregel 7.7: Garanderen dat de grondstoffen die worden gebruikt om zeldzame ziekten te behandelen, legaal kunnen worden gebruikt.

Maatregel 7.8: Een systeem opzetten voor vroegtijdige toegang weesgeneesmiddelen met inbegrip van vroegtijdige voorlopige terugbetaling.

Doelstelling en motivering

Het project "Unmet Medical Need" beoogt de snellere terbeschikkingstelling en tenlasteneming door de ziekteverzekering van de farmaceutische specialiteiten voor de innoverende behandelingen van ernstige of dodelijke aandoeningen, waarvoor er geen therapeutisch alternatief bestaat. Voor de geneesmiddelen die nog niet vergund zijn, moet dat vóór hun registratie op Europees niveau gebeuren en voor de reeds vergunde specialiteiten moet dat gebeuren vóór de erkenning van een nieuwe indicatie, waarvoor een onbeantwoorde medische behoefte bestaat.

Momenteel is de behandeling soms moeilijk toegankelijk, meer bepaald voor personen die lijden aan zeldzame ziekten of bepaalde vormen van kanker en de tijd die voorafgaat aan het in de handel brengen van het geneesmiddel en aan de terugbetaling van de behandelingen, kan uiterst lang lijken.

Wanneer een behandeling wordt ontwikkeld, kan slechts een zeer klein aantal patiënten die behandeling genieten, meer bepaald door deel te nemen aan klinische proeven of via programma's voor gebruik in schrijnende gevallen of medische noodprogramma's.

Het is belangrijk gebleken om de termijnen voor de toegang tot de behandeling te kunnen verkorten telkens dat mogelijk is, door het opzetten van die programma's te stimuleren.

Beschrijving

Bij de vastgestelde procedure om te komen tot een eventuele financiële tegemoetkoming van de ziekteverzekering voor de geneesmiddelen die bestaan uit innoverende behandelingen voor ernstige aandoeningen en die een onbeantwoorde medische behoefte invullen, zijn zowel het FAGG als het RIZIV betrokken.

De procedure die in de verschillende ontwerpreglementeringen is vastgesteld, bestaat uit de volgende fasen:

I. FAGG (Ontwerp van koninklijk besluit tot wijziging van het Koninklijk Besluit van 14 december 2006 betreffende de geneesmiddelen voor menselijk en diergeneeskundig gebruik – wijziging van de artikelen 106 tot en met 109)

In die fase worden de kosten-batenverhouding en de kwaliteit en veiligheid van innoverende geneesmiddelen die een onbeantwoorde medische behoefte kunnen invullen, geanalyseerd. Daartoe stelt het FAGG een herziening van de procedures voor met het oog op het creëren van programma's voor de terbeschikkingstelling van geneesmiddelen in schrijvende gevallen en medische noodprogramma's, teneinde de huidige procedure te verbeteren en dit zowel voor de schrijvende gevallen en de medische noodprogramma's die zullen worden gevolgd door cohortaanvragen die bij het RIZIV worden ingediend, als voor de gevallen die dat niet zullen zijn.

II. RIZIV (Ontwerp tot wijziging van de Gvu-wet + Ontwerp van KB)

De voorgestelde hervorming zorgt ervoor dat er, om het beslissingsarsenaal van het College van Geneesheren-directeurs in het kader van het Bijzonder Solidariteitsfonds aan te vullen, cohortbeslissingen kunnen worden genomen voor de geneesmiddelen die nog geen vergunning voor het in de handel brengen hebben en/of die nog niet worden terugbetaald.

In die cohortbeslissingen zullen de tegemoetkomingen worden vastgesteld in de kosten van de geneesmiddelen die een onbeantwoorde medische behoefte invullen, die in de lijst van onbeantwoorde medische behoeften is opgenomen. Die lijst wordt vóór 31 oktober van het jaar T-1 opgesteld voor het jaar T door de Algemene Raad op advies van de Commissie voor advies in geval van tijdelijke tegemoetkoming voor het gebruik van een geneesmiddel en van het College van Geneesheren-directeurs en na onderzoek van de economische en medische impact van de aanvragen om inschrijving op die lijst van onbeantwoorde medische behoeften die vóór 15 mei van het jaar T-1 zijn ingediend door de minister bevoegd voor Volksgezondheid, de minister bevoegd voor Sociale Zaken of een firma. De commissie en het College van Geneesheren-directeurs kunnen in hun adviezen de inschrijving op de lijst van andere onbeantwoorde medische behoeften voorstellen.

De desbetreffende geneesmiddelen moeten bovendien worden toegediend voor de behandeling van ernstige ziekten of ziekten die als levensbedreigend worden beschouwd, waarvoor er geen aanvaardbaar therapeutisch alternatief bestaat dat door de ziekteverzekering wordt ten laste genomen en moeten het voorwerp zijn van een programma voor gebruik in schrijvende gevallen of van een medisch noodprogramma dat door de minister bevoegd voor Volksgezondheid of zijn afgevaardigde is opgezet.

De cohortbeslissing is een principiële beslissing die in de tijd is beperkt. Zodra die beslissing is genomen, zal de aanvraag om een individuele tegemoetkoming die behoort tot de toepassings sfeer van een cohortbeslissing, het antwoord ontvangen dat in die cohortbeslissing is opgenomen. Zo kunnen de personen die de behandeling nodig hebben, hier sneller van genieten. Het College van Geneesheren-directeurs kan bovendien, op voorstel van de Commissie voor advies in geval van tijdelijke tegemoetkoming voor het gebruik van een

geneesmiddel, bepalen welke groepen van patiënten een tegemoetkoming zullen genieten en welke groepen van patiënten niet.

Teneinde het nemen van die cohortbeslissingen te ondersteunen, wordt een Commissie voor advies in geval van tijdelijke tegemoetkoming voor het gebruik van een geneesmiddel ingesteld om de expertise van het College van Geneesheren-directeurs aan te vullen met die van andere experts.

De aanvraagprocedure voor een cohortbeslissing sluit aan bij de huidige procedure betreffende het Bijzonder Solidariteitsfonds.

Wettelijke basis

Wetsontwerp toegankelijkheid

Uitvoering

Minister van Volksgezondheid of zijn afgevaardigde
Minister van Sociale Zaken
RIZIV
FAGG
Ethisch comité
Commissie voor geneesmiddelen voor menselijk gebruik
CHMP
College van Geneesheren-directeurs
Commissie voor advies in geval van tijdelijke tegemoetkoming voor het gebruik van een geneesmiddel
Farmaceutische firma

Budget

In een nota die op 18 oktober 2010 aan de Algemene Raad van de Verzekering voor Geneeskundige Verzorging is voorgelegd, is overigens al voorgesteld om een bedrag van 3,5 miljoen euro vrij te maken voor een snellere toegang en terugbetaling voor bepaalde geneesmiddelen of innoverende therapieën die buiten indicatie zijn, nog niet in de handel zijn gebracht of niet worden terugbetaald.

Het toegekende budget voor de uitvoering van de cohortbeslissingen zal jaarlijks door de Algemene Raad worden vastgesteld.

Timing

Wetsontwerp dat bij de Kamer is ingediend: laatste trimester 2013

Inwerkingtreding: in de loop van 2014

Actie 15: Inventaris van de “niet ten laste genomen noden”

Domein 9. Onderzoek over zeldzame ziekten stimuleren en overbrengen van onderzoeksresultaten naar diagnose en behandeling:

Maatregel 9.4. Identificatie van unmet medical needs.

Doelstelling en motivering

- Garanderen van de financiële toegankelijkheid van de verzorging
- Vaststellen van de prioriteiten op het vlak van gezondheid en sociale zorg

“Unmet Medical Need (project onbeantwoorde medische behoeften) zou de identificatie mogelijk maken van prioriteiten op het vlak van gezondheid en sociale zorg en een latere aanpassing van het beleid. Dat zou in het voordeel zijn van de patiënten met de grootste noden.

De objectieve identificatie van niet-gedekte medische noden laat een meer billijke verdeling toe van de schaarse hulpmiddelen”.

Beschrijving

De werkgroep “Zeldzame ziekten” van het Observatorium heeft de volgende opdrachten gekregen:

- Evalueren van de behoeften van de patiënten met een zeldzame ziekte
- Definiëren van de tenlasteneming van de geneeskundige verzorging die aan patiënten met een zeldzame aandoening wordt verleend
- Alle mogelijke voorstellen doen om de wetenschappelijke vooruitgang in dienst te stellen van de rechthebbenden van de verzekering voor geneeskundige verzorging, waarbij de grootste aandacht moet worden besteed aan doeltreffendheid, besparingen en kwaliteit
- Formuleren van de aanbevelingen met betrekking tot de organisatie van de zorgverlening en de tegemoetkoming van de verzekering voor geneeskundige verzorging voor patiënten met een zeldzame ziekte
- Organiseren van de contacten met de vertegenwoordigers van de verenigingen van patiënten met chronische ziekten en specifieke aandoeningen

Wettelijke basis

KB 11.2.2010: oprichting van een Observatorium voor de Chronische Ziekten, als wetenschappelijk adviesorgaan binnen het RIZIV.

Artikel 19 van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994: wetenschappelijke afdeling

KB 14.10.1998: vaststelling van de opdrachten van het Wetenschappelijk Comité voor de Chronische Ziekten (nu de wetenschappelijke afdeling van het Observatorium).

Uitvoering

RIZIV

Budget

Geen specifiek budget

Timing

De werkgroep is actief sinds 14 mei 2013.

DOMEIN 3: INFORMATIEMANAGEMENT

Actie 16: Centraal Register Zeldzame Ziekten

Domein 2 Codificatie en Inventarisatie:

Maatregel 2.1 Oprichting van een nationaal register voor zeldzame ziekten.

Doelstelling en motivatie

Doelstelling:

De oprichting en graduele uitbouw van een Centraal Register voor Zeldzame Ziekten als kostbare bron van informatie voor patiënten(organisaties), zorgverleners, onderzoekers en de autoriteiten. Het register dient op een gecentraliseerde, uniforme manier een beperkte set basisgegevens te verzamelen voor alle patiënten met een zeldzame ziekte.

Motivatie:

Het zorgbeleid voor zeldzame ziekten wordt sterk belemmerd door een gebrek aan epidemiologische gegevens, longitudinale data over de patiënten en het ontbreken van overzicht over en opvolging van de betrokken zorgstructuren binnen België. Ook kampt bijvoorbeeld het klinisch onderzoek naar deze ziekten met een moeizame rekrutering doordat geschikte patiënten moeilijk te vinden zijn.

“De beschikbare epidemiologische gegevens over de meeste zeldzame ziekten zijn ontoereikend om duidelijke details te geven over het aantal patiënten met een specifieke zeldzame ziekte. Een van de belangrijkste problemen bij het plannen van gezondheidszorg en sociale zorg voor patiënten met zeldzame ziekten is dat de last van de meeste van deze ziekten niet zichtbaar is voor het gezondheidszorgstelsel omwille van een foutieve classificatie en het gebrek aan aangepaste codering en registratie. Bovendien kunnen registers een belangrijk hulpmiddel zijn voor wetenschappelijk onderzoek op zeldzame ziekten.”

“Om epidemiologische opvolging van zeldzame ziekten mogelijk te maken, moet een Nationaal Register voor zeldzame ziekten, met inbegrip van het geplande register voor genetische ziekten, worden gecreëerd, ondersteund en gefinancierd. In een eerste fase zal dit Register een indicatie geven van het aantal mensen in België dat lijdt aan een specifieke zeldzame ziekte. Tevens zal duidelijk worden hoeveel patiënten in de Expertisecentra worden behandeld, en zal men via het Register en de registrerende arts patiënten kunnen traceren die mogelijk in aanmerking komen om deel te nemen aan nieuw fundamenteel onderzoek, klinische tests of nieuwe behandelingen.”

De Europese Commissie beveelt de lidstaten bovendien specifiek aan om registers voor zeldzame ziekten op te starten en te ondersteunen als onderdeel van hun nationale plannen. Aangezien zeldzame ziekten een domein bij uitstek zijn waar het poolen van data en grensoverschrijdend netwerken meerwaarde creëert, onderstreept de Europese Commissie eveneens het belang van een multinationale aanpak.

Beschrijving

Lopende actie, werd reeds gefinancierd voor de periode 2012-2013.

Hernieuwing van de financiering voor de periode 2014-2016

In 2011 werd de langetermijnvisie van het Centraal Register Zeldzame Ziekten uitgewerkt in een uitgebreide conceptnota. Voor de periode 2012-2013 werd vervolgens een overeenkomst gesloten tussen het WIV-ISP en het RIZIV tot financiering van het beleidsondersteunend onderzoek naar en de oprichting en graduele uitbouw van een "Centraal Register Zeldzame Ziekten". De overeenkomst wordt opgevolgd door een multi-stakeholder BegeleidingsComité die in consensus de prioriteiten en te nemen stappen vastlegt, rekening houdend met de Europese ontwikkelingen en in lijn met de nieuwste ontwikkelingen op het vlak van elektronische gegevensuitwisseling in de gezondheidszorg.

Tijdens de periode 2012-2013 werden onder meer de basisgegevens bepaald en een dataflow conform de roadmap e-Gezondheid werd uitgewerkt en goedgekeurd door het eHealth Platform. Er werd hierbij ook afgestemd op de nieuwe initiatieven inzake data-collectie, beheer en ontsluiting aan het WIV-ISP. Het Centraal Register Zeldzame Ziekten zal in deze materie als pilootproject opgevolgd worden. Het Sectoraal Comité van de Gezondheid en Sociale Zekerheid en het Sectoraal Comité van het Rijksregister verleenden hun goedkeuring om de gegevensverzameling voor het Centrale Register op te starten in de 8 centra voor menselijke erfelijkheid.

De pilootfase start november 2013 in twee centra voor menselijke erfelijkheid. Implementatie in de andere genetische centra volgt gedurende 2014. Eind 2014 wordt verwacht dat alle genetische centra actief hun data aanleveren aan het Centraal Register en zal een eerste rapport met een epidemiologische stand van zaken en aanvullende analyses volgen t.a.v. het Begeleidingscomité.

Concrete objectieven voor 2014:

- 1) implementeren en stimuleren van noodzakelijke informatisering
- 2) epidemiologie
- 3) identificatie van geschikte patiënten voor klinische studies (mits informed consent)
- 4) mogelijke problemen voor toekomstige uitbreiding detecteren

In de volgende jaren zal het Centraal Register verder uitgebreid worden (toevoeging van labo-sporen, registratie opstarten in behandelende centra, ...) naargelang de prioriteiten van het Begeleidingscomité. Ook wordt samenwerking met bestaande registers binnen België en op Europees vlak beoogd. Dit veronderstelt harmonisatie op meerdere vlakken: het gebruikte codificatie/classificatie-systeem, de verzamelde basisgegevens in de registers, een uniforme identificatie van patiënten, enz.

Wettelijke basis

Kaderovereenkomst tussen het RIZIV en het WIV-ISP (art. 56 van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994).

In artikel 31 van de conventie tussen het RIZIV en de genetische centra wordt bepaald dat het centrum voor menselijke erfelijkheid de van kracht zijnde wetgeving betreffende de registratie van genetische aandoeningen moet naleven, en meer specifiek wordt hier verwezen naar het Register voor Zeldzame Ziekten.

In artikel 10 van het 'Koninklijk besluit houdende vaststelling van de normen waaraan de centra voor menselijke erfelijkheid moeten voldoen' van 14 december 1987 wordt het volgende bepaald *"De centra voor menselijke erfelijkheid verbinden zich tot het verzamelen van genetische gegevens voor epidemiologische doeleinden overeenkomstig de nadere regelen en modaliteiten die vastgesteld worden door de Minister die de Volksgezondheid onder zijn bevoegdheid heeft."*

Uitvoerder

RIZIV

WIV-ISP

Budget

Het budget voor de uitwerking van het Centraal Register Zeldzame Ziekten is onderdeel van een conventie tussen het RIZIV en WIV-ISP van 317.000 €.

Timing

Lopende actie sinds 2012.

Actie 17: Orphanet Belgium

Domein 3. Informatie en communicatie:

Maatregel 3.2: Ondersteuning voor Orphanet Belgium.

Doelstelling en motivatie

Doelstelling :

- Vrij toegankelijke, kwalitatieve informatie rond zeldzame ziekten voorzien in de verschillende landstalen
- Zichtbaarheid verbeteren van gespecialiseerde Belgische dienstverlening en onderzoek in het domein van de zeldzame ziekten op nationaal en Europees niveau
- Betrouwbaarheid verbeteren van de gegevens door de uitwerking en implementatie van validatieprocedures
- Versterken van de Europese samenwerking in het domein (bvb. rond codificatie van zeldzame ziekten...)

Motivatie :

Diegenen die getroffen zijn door zeldzame ziekten vinden vaak moeilijk de weg naar de schaarse en soms wereldwijd verspreide informatie over deze ziekten of een verwijzing naar gekwalificeerde personen. Ook zorgverleners en onderzoekers hebben nood aan betrouwbare informatie.

Het Orphanet portaal (www.orpha.net) is een internationaal erkende referentie-informatiebron over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, die door alle belanghebbenden als waardevol wordt beschouwd. De website heeft dagelijks ongeveer 20.000 bezoekers en België staat in de top 10 van landen met de hoogste bezoekersaantallen. De huidige bezoekers van Orphanet bestaan voor 2/3^e uit professionelen en voor 1/3^e uit patiënten of familie.

Orphanet biedt ondermeer aan:

- A) Een uitgebreide inventaris en classificatie waarin tot 6.000 zeldzame ziekten zijn opgenomen, een encyclopedie met wetenschappelijke abstracts en andere documentatie voor zo'n 3.000 van deze ziekten en verwijzingen naar andere betrouwbare informatiebronnen.
- B) Hieraan gekoppeld een uitgebreide databank met gespecialiseerde diensten voor zeldzame ziekten in meer dan 40 landen: experten, gespecialiseerde consultaties, medische laboratoria en de gespecialiseerde diagnostische testen die ze aanbieden, kwaliteitsgegevens van deze laboratoria, lopende onderzoeksprojecten, patiëntenverenigingen voor patiënten met zeldzame ziekten, klinische studies, weesgeneesmiddelen, patiënten- en mutatieregisters, biobanken, netwerken en technologische platformen.

- C) een specifieke newsletter (Orphanews), uitgebreide rapporten op Europees niveau (Orphanet Report Series) en een wetenschappelijk tijdschrift (Orphanet Journal of Rare Diseases) in het domein van de zeldzame ziekten.

Orphanet (coördinatie INSERM, Parijs) opereert via een netwerk van internationale experts en landelijke "Orphanet teams", verantwoordelijk voor het verzamelen van alle informatie over gespecialiseerde dienstverlening en onderzoek in hun land.

Orphanet ondersteunt nationale en Europese inspanningen om het zorgbeleid voor zeldzame ziekten te optimaliseren. De Raad van de Europese Unie heeft dan ook aanbevelingen gedaan om actief bij te dragen aan betrouwbare informatieverzameling omtrent zeldzame ziekten en dit op te nemen in de nationale plannen voor zeldzame ziekten.

België is reeds sinds 2005 een partnerland van Orphanet. Het was aanvankelijk een academisch project maar werd in 2011 overgeheveld naar het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid, aangesteld door de FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu in het kader van de "Orphanet Europe" Joint Action. In de toekomst zal het Orphanet platform verder door de lidstaten moeten gefinancierd worden.

Beschrijving actie

1) Via het "Orphanet" netwerk (www.orpha.net) informatie over zeldzame ziekten ook in het Nederlands beschikbaar stellen.

Tot 2012 was de site beschikbaar in 6 talen (Frans, Engels, Duits, Italiaans, Spaans en Portugees) maar niet in het Nederlands.

In 2013 ging de [Nederlandstalige versie van Orphanet online](#). Tot nu toe werd vertaald: de structurele Orphanet webpagina's, 40.000 medische termen (Orphanet inventaris met 6.700 zeldzame ziekten en hun vele synoniemen, het classificatie-systeem, de Thesaurus ...) en wetenschappelijk gevalideerde samenvattingen voor een 500-tal zeldzame ziekten.

De (wetenschappelijke) informatie op de site wordt regelmatig uitgebreid en bijgewerkt naar de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen. Het vertalen van een website kan dan ook niet als een éénmalige inspanning gezien worden, maar is een continu proces waarbij de Orphanet procedures voor de vertaling van de site worden gevolgd. Acties zijn gepland om de Nederlandstalige site meer bekend te maken bij het publiek.

2) Belgische informatie over activiteiten in de zorg- en onderzoekssector met betrekking tot zeldzame ziekten via Orphanet nationaal en internationaal beschikbaar stellen. Een volledige, gevalideerde databank nastreven.

In overleg met de gezondheidsautoriteiten werden reeds criteria voor opname van gegevens in de databank vastgelegd en procedures voor kwaliteitscontrole uitgewerkt. De criteria en procedures zijn raadpleegbaar online en worden gaandeweg bijgesteld.

De beperkte middelen en de onderbrekingen in de financiering belemmerden echter de uitvoering van de basistaken van het team zoals een kwalitatieve registratie en actualisatie van de bestaande Belgische gegevens en al zeker de vervollediging van de databank.

Een structurele financiering vanaf 2014 zal toelaten om de komende jaren voor elk van de verschillende types gegevens (klinische studies, gespecialiseerde testen, expert consultaties, patiëntenverenigingen ... zie ook hoger) regelmatige cycli in te stellen en partnerschappen aan te gaan met externe organisaties of experts voor de validatie van de gegevens. Ook op Europees niveau worden maatregelen getroffen om tot een efficiëntere werking te komen.

Eveneens is een cartografie van de Belgische expertise momenteel in voorbereiding, die informatie zal opleveren over data die in het Orphanet systeem kunnen worden opgenomen.

Wettelijke basis

Richtlijn 2011/24/EU van het Europees Parlement en de Raad van 9 maart 2011 betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg (Artikel 13).

Kaderovereenkomst tussen het RIZIV en het WIV-ISP (art. 56 van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994).

Uitvoerder

Het Orphanet Belgium-team is gevestigd binnen het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV-ISP) en werkt nauw samen met het RIZIV en de Federale overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu.

Budget

- 1) Vertaling : financiering voorzien in onderdeel van conventie RIZIV-WIV (zie actie 16)
- 2) Orphanet database: structurele financiering van 75.000 € vanaf 2014

Timing

- 1) Vertaling: Lopende actie sinds 2012.
- 2) Orphanet Database: vanaf 2014.

ACTIE 18: Opleiding van de zorgverleners

Domein 5. Opleiding en training van zorgverleners:

Maatregel 5.2: De introductie van zeldzame ziekten in de permanente medische vorming van zorgverstrekkers en goedgekeurd in het huidige accreditatiesysteem door het RI ZIV .

De organisatie van cursussen over zeldzame ziekten met erkenning door het huidige accreditatiesysteem moet de noodzaak van permanente educatie over zeldzame ziekten beklemtonen.

Doelstelling en motivering

- Verbeteren van de diagnose: de diagnosetermijn inkorten
- Verbeteren van de tenlasteneming door een gespecialiseerde structuur voor zeldzame ziekten: de termijn van de gespecialiseerde tenlasteneming inkorten
- Verbeteren van de zorgkwaliteit verleend door de zorgverleners die de patiënt in het kader van de netwerking ten laste nemen
- Verbeteren van de kennis van de zorgverleners over de zeldzame ziekten

“Aangepaste initiatieven op het vlak van opleiding en training van zorgverleners vormen een belangrijk mechanisme om de diagnose en de zorgkwaliteit voor patiënten die aan een zeldzame ziekte lijden, te verbeteren”.

“Opleiding en training over zeldzame ziekten zijn cruciale factoren voor het optimaliseren van de zorg voor patiënten met deze aandoeningen”

“Huisartsen, specialisten en andere zorgverleners komen niet zo vaak in aanraking met zeldzame ziekten. Een betere kennis zal hen echter helpen om sneller aan een zeldzame ziekte te denken en meer aandacht te schenken aan sommige ongebruikelijke symptomen bij hun patiënten. Op termijn kan daardoor medische shopping worden vermeden en de kosten worden verminderd”.

Beschrijving

De expertisecentra hebben als opdracht het trainen en opleiden van zorgverleners (artsen of paramedici) die betrokken zijn bij de tenlasteneming van patiënten met een zeldzame ziekte.

De centra zullen verplicht zijn om ten minste één opleiding per jaar voor zorgverleners van de eerste lijn te organiseren en accrediteringspunten voor die opleiding te vragen.

Wettelijke basis

KB tot vaststelling van de kenmerken voor het aanwijzen van de expertisecentra.

Het College van Geneesheren-directeuren van het RIZIV zal worden belast met het opnemen van die bepalingen in de revalidatieovereenkomsten Artikel 22, 6° van de wet betreffende de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen, gecoördineerd op 14 juli 1994, dat betrekking heeft op de zeldzame ziekten.

Actie 19: Codificatie en terminologie

Domein 2: Codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten:

Maatregel 2.1: Oprichting van een Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten.

Doelstelling en motivatie

- Het doel is om patiënten met zeldzame ziekten zichtbaar te maken in het Belgisch gezondheidssysteem door het gebruik van aangepaste codering

“Een van de belangrijkste problemen bij het plannen van gezondheidszorg voor zeldzame ziekten is dat de impact (economisch, gezondheidsmatig, sociaal...) ervan meestal onzichtbaar is voor de gezondheidszorg. Zeldzame ziekten worden immers vaak foutief geclassificeerd of niet geregistreerd. Veel zeldzame ziekten worden samengevat onder de noemer "andere endocriene en metabole stoornissen".

Daarom kunnen mensen met een zeldzame ziekte moeilijk op een betrouwbare, geharmoniseerde manier worden geregistreerd, zowel op nationale als internationale basis.

Vandaar dat codering een centraal thema is in de Europese initiatieven inzake zeldzame ziekten. De voorbije jaren werden specifieke acties ondernomen door de Rare Disease Task Force (RDTF) die hebben geresulteerd in de oprichting van een werkgroep voor de classificatie van zeldzame ziekten in samenwerking met de Wereldgezondheidsorganisatie (WGO). Deze werkgroep is actief in het kader van de revisie van het internationaal classificatiesysteem 'International Classification of Diseases (ICD)', dat in 2007 door de WGO werd gelanceerd.”

De lijst van zeldzame ziekten die door Orphanet wordt gepubliceerd is de meest uitgebreide lijst die tot op heden werd samengesteld, die regelmatig wordt geactualiseerd en die de basis vormt voor de toekomstige ICD11 hoofdstukken over zeldzame ziekten. Om semantische interoperabiliteit toe te laten, onderhoudt Orphanet bovendien aan een mapping met andere systemen

In België is er nood aan een codering van de zeldzame ziekten voor epidemiologische doeleinden maar ook voor verbetering van de gezondheidszorg, voor internationale datauitwisseling en om te voldoen aan de eHealth roadmap.

Beschrijving

Op Europees niveau werd door het Platform voor Zeldzame Ziekten het gebruik van de Orphacodes als complement/subset van de ICD 10 of SNOMED classificatie aangemoedigd. Het begeleidingscomité van het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten keurde reeds het gebruik van de Orphacodes in het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten goed.

Momenteel worden door de Belgische expertisecentra voor de verschillende doeleinden (consultatie, analytische testen,...) verschillende of geen codificatiesystemen gebruikt.

Het team van het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten zal, in samenwerking met de dienst datamanagement van de FOD Volksgezondheid, onderzoeken hoe de implementatie van de Orphacodes in België concreter kan uitgewerkt worden. Er moet worden nagegaan of het mogelijk is in België om de Orpha-codering als een subset van de SNOMED-codering op te nemen. Hierbij zal ook samengewerkt worden met het centraal Orphanet-team (Inserm, Frankrijk) dat reeds een samenwerking heeft met het WHO (ICD) en IHTSDO (SNOMED).

Wettelijke basis

Niet van toepassing

Uitvoerder

WIV-ISP en FOD Volksgezondheid

Budget

e-Gezondheid

Timing

2015

DOMEIN 4: GOVERNANCE EN DUURZAAMHEID

Actie 20: Evaluatie en monitoring van het Plan

Domein 10. Management van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten

Doelstelling en motivatie

“Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen beveelt aan dat het toekomstige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten zou worden geïmplementeerd in het algemene systeem van gezondheidszorg en sociale voorzieningen. De verschillende voorgestelde maatregelen zouden, voor zover mogelijk, moeten worden toegewezen aan bestaande structuren binnen het huidige systeem van gezondheids- en sociale zorg.

Maar om het volledige proces van implementatie van een geoptimaliseerde globale zorg aan patiënten met een zeldzame ziekte te begeleiden, en om de registratie, informatieverstrekking, netwerking en onderzoeksactiviteiten te coördineren, is een organisatorische structuur specifiek gericht op zeldzame ziekten, onontbeerlijk.

Het ontbreken van één enkel coördinerend managementorgaan leek één van de zwakke punten te zijn van het Franse Plan voor Zeldzame Ziekten 2005-2008.⁷⁴ De versnippering van taken en verantwoordelijkheden over verschillende instanties en het afwisselende voorzitterschap van twee overheidsagentschappen over het ‘Comité de pilotage’ (Begeleidingscomité) – dat leidde tot een gebrek aan een gemeenschappelijke visie – had een negatieve invloed op de dynamiek van het Franse Plan. Voor de nieuwe termijn van het Franse Plan werd aanbevolen om een doeltreffende controlestructuur op te zetten met politieke legitimiteit en de bevoegdheid voor permanente monitoring, evaluatie, coördinatie en aanpassing.”

Voor de uitvoering van de acties van het Plan, voor de monitoring van de implementatie en voor de evaluatie ervan, zal een specifiek hiervoor opgericht team noodzakelijk zijn.

Beschrijving

Om de implementatie, de coördinatie en de opvolging van de acties van het Plan te verzekeren, zal een team opgericht worden binnen de DG Gezondheidszorg van de FOD Volksgezondheid. Op Europees niveau wordt de oprichting van een nationale structuur die verantwoordelijk is voor het Plan Zeldzame Ziekten aanbevolen (‘Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases’ – Guidance Document EUROPLAN). Dit team zal nauw samenwerken met het RIZIV en het WIV-ISP voor de concrete uitvoering van de acties van het Plan.

Eveneens zal een stuurgroep zeldzame ziekten, samengesteld uit het kabinet van de Minister van Volksgezondheid, het RIZIV, de FOD Volksgezondheid en het WIV-ISP, opgericht worden voor de supervisie over de werkzaamheden, voor de eventuele bijsturing in de loop van de uitvoering en voor de bepaling van de te volgen strategie.

De specifieke taken van het team zullen onder meer bestaan uit :

- Implementatie van het Plan in samenwerking met het RIZIV
- Monitoring van het Plan
- Ontwikkeling van indicatoren voor monitoring en evaluatie van het Plan
- Overleg met de Gewesten/Gemeenschappen
- Overleg met actoren van het terrein en patiëntenverenigingen
- Opvolging en rapportering over de Europese initiatieven voor zeldzame ziekten (EUCERD, Europlan, Eurordis,...)
- Fungeren als nationaal aanspreekpunt voor het Plan zeldzame ziekten
- Overleg met de verschillende adviesorganen en overlegorganen voor zeldzame ziekten in België (bv. Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, werkgroep zeldzame ziekten in het Observatorium Chronische Ziekten,...)

Wettelijke basis

Niet van toepassing

Uitvoerder

FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu

Budget

Een budget van 200.000€ op jaarbasis zal worden voorzien.

Timing

2014