

Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten

**Een voorstel van plan voor geïntegreerde en globale
acties op gebied van gezondheidszorg en sociaal
beleid voor patiënten met een zeldzame ziekte**

Eindrapport



Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten

**Een voorstel van plan voor geïntegreerde en globale
acties op gebied van gezondheidszorg en sociaal
beleid voor patiënten met een zeldzame ziekte**

Eindrapport

COLOFON

Reeks: Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen

Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Eindrapport

Een voorstel van plan voor geïntegreerde en globale acties op het vlak van gezondheidszorg en sociaal beleid voor patiënten met een zeldzame ziekte

Deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten werden ontwikkeld door het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, in opdracht van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid en van de Rijksdienst voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering (RIZIV).

Dit document is het resultaat van een samenwerking tussen de leden van het Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen (samenstelling zie bijlage 9) en van acht thematische werkgroepen (samenstelling zie bijlage 10).

Cette publication est également disponible en français sous le titre: Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares. Rapport final

This publication also exists in English under the title: Recommendations and Proposed Measures for a Belgian Plan for Rare Diseases. Final Report

Een uitgave van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, Brederodestraat 21 te 1000 Brussel

ONDER LEIDING VAN

Het Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen (zie bijlage 9)

REDACTIE

op basis van de documenten aangeleverd door de werkgroepen
Alain Denis, Yellow Window Management Consultants
Pascale Gruber-Ejnès, medisch journalist
Peter Raeymaekers, wetenschapsjournalist

VERTALING

Interface Translations

COÖRDINATIE
VOOR DE KONING
BOUDEWIJNSTICHTING

Jean-Jacques Cassiman, voorzitter van het Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen

Tinne Vandensande, Adviseur
Annemie T'Seyen, Projectverantwoordelijke
Ann Nicoletti, Assistente

GRAFISCH CONCEPT
VORMGEVING
PRINT ON DEMAND

PuPiL
Jean-Pierre Marsily
Manufast-ABP vzw, een bedrijf voor aangepaste arbeid

Deze uitgave kan gratis worden gedownload van onze website www.kbs-frb.be
Een afdruk van deze elektronische uitgave kan (gratis) besteld worden:
online via www.kbs-frb.be, per e-mail naar publi@kbs-frb.be of telefonisch
bij het contactcentrum van de Koning Boudewijnstichting, tel +32-70-233-728,
fax +32-70-233-727

WETTELIJK DEPOT:
ISBN:
EAN:
BESTELNUMMER:

D/2893/2011/35
978-90-5130-752-8
9789051307528
3009

September 2011

TEN GELEIDE

Sinds enkele jaren staan zeldzame ziekten hoog op het prioriteitenlijstje van Europa én van België. Geheel terecht, want zeldzame ziekten zijn veelal chronische en levensbedreigende of sterk invaliderende aandoeningen die een bijzondere aanpak vereisen.

Een zeldzame ziekte treft maar weinig mensen – minder dan 5 op 10.000. Maar omdat er wel 6000 tot 8000 verschillende zeldzame aandoeningen zijn, loopt het totale aantal patiënten toch hoog op. Alleen al in ons land zouden naar schatting 60.000 tot 100.000 mensen speciale zorg nodig hebben omwille van een zeldzame ziekte.

Die zorg verloopt nog niet optimaal: de diagnose wordt soms niet of zeer laat gesteld, en een geschikte behandeling is niet altijd beschikbaar of bekend. Ook de ontwikkeling en verspreiding van specifieke geneesmiddelen voor een zeldzame ziekte is niet vanzelfsprekend.

Toch zijn er nu ook voor patiënten met een zeldzame ziekte in België, net als in de rest van Europa, perspectieven voor een beter, kwaliteitsvol leven.

Sinds 2009 wordt het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, door minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, mevrouw Laurette Onkelinx ondersteund bij het ontwikkelen van aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten via een overeenkomst met de Rijksdienst voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering (RIZIV). Meer bepaald kreeg het Fonds de opdracht om concrete aanbevelingen en maatregelen uit te werken voor een beleidsactieplan inzake zeldzame ziekten.

Dit rapport is het resultaat van een twee jaar durend 'multistakeholder proces'¹, een samenwerking tussen talrijke actoren betrokken bij de problematiek van zeldzame ziekten, aangestuurd door het Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen en vormgegeven in 8 werkgroepen². Gezamenlijk hebben zij deelgenomen aan de uitwerking van 42 concrete aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen binnen 11 actiedomeinen:

- Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken
- Codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten
- Informatie en communicatie
- Empowerment van patiënten
- Opleiding en training van zorgverleners
- Verbeteren van de toegang tot en financiering van de diagnose
- Verbeteren van de toegang tot en financiering van de behandeling

¹ Een tussentijds rapport kon reeds in mei 2010 aan de Minister worden overhandigd en kan online geconsulteerd worden: <http://www.kbs-frb.be/publication.aspx?id=271066&LangType=2067>

² Een volledige lijst van de personen die deelnamen aan dit proces werd opgenomen in addenda 9 en 10.

- Allesomvattende zorg voor de patiënt
- Stimuleren van onderzoek en overbrengen van de onderzoeksresultaten naar diagnostiek en behandeling
- Beheer van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten
- Ethiek en governance

Dit document werd tijdens de bijeenkomst van het Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen van 10 mei 2011 voor de laatste keer uitvoerig besproken en goedgekeurd, rekening houdende met de gevraagde aanpassingen. Het is niet noodzakelijk de weergave van de individuele meningen van alle leden van het Bestuurscomité, noch van de organisaties waartoe zij behoren.

Het Fonds hoopt dat zijn werkzaamheden, waarvan het resultaat wordt voorgesteld in dit document, bijdragen tot een toekomstig Belgisch Plan voor de Zeldzame Ziekten, met een doordacht aanbod aan globale en geïntegreerde acties op gebied van gezondheidszorg en sociaal beleid voor patiënten met een zeldzame ziekte.

Het rapport werd begin oktober 2011 overhandigd aan de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, Mevrouw Laurette Onkelinx, maar weerspiegelt niet noodzakelijk het standpunt van de Minister.

INHOUD

Ten geleide	3
Samenvatting	9
1. Strategische doelstellingen en doelgroep	19
Visie, doelstellingen en methodologie.....	19
Definities.....	22
Doelpopulatie	23
Methodologie	24
2. De context: zorg dragen voor de meest kwetsbare mensen	25
Internationale context.....	25
Nationale context.....	25
Huidige situatie in België op gebied van.... .. medische expertise	26
.... toegang tot de juiste medicatie	27
.... patiëntenorganisaties en contact met lotgenoten.....	29
Specifieke noden van patiënten met een zeldzame ziekte.....	29
11 actiedomeinen, 42 voorgestelde maatregelen	32
3. Voorgestelde maatregelen per actiedomein	33
Domein 1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken	33
Inleiding	34
Maatregel 1.1: Oprichting van Expertisecentra (EC)	35
Maatregel 1.2: Consolidatie van de rol van de Centra voor Menselijke Genetica (CMG)	38
Maatregel 1.3: Het opzetten van een Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten (LZZ)	41
Maatregel 1.4: Netwerking tussen Centra op nationaal niveau	44
Maatregel 1.5: Netwerking tussen Centra en perifere zorgverstrekkers.....	46
Maatregel 1.6: Netwerking op Europees en internationaal niveau.....	48
Domein 2. Codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten.....	50
Inleiding	50
Maatregel 2.1: Oprichting van een Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten.....	51
Maatregel 2.2: Oprichting en/of validatie van subregisters die specifiek zijn voor een ziekte of voor een groep van ziekten en die gekoppeld zijn aan het Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten	53
Domein 3. Informatie en communicatie	55
Inleiding	55
Maatregel 3.1: Oprichting van een nationale portaalsite met actuele en gevalideerde informatie.....	56
Maatregel 3.2: Ondersteuning voor Orphanet Belgium	58
Maatregel 3.3: Ontwikkeling van een communicatieplan voor zeldzame ziekten	59
Domein 4. Empowerment van patiënten	63
Inleiding	63
Maatregel 4.1: Patiënten mondiger maken in hun relatie met professionele zorgverleners.....	64

Maatregel 4.2: Afdwingbare patiëntenparticipatie bij het opzetten, de werking en de evaluatie van de Expertisecentra	67
Maatregel 4.3: Verbetering van de samenwerking tussen patiëntenverenigingen	68
Maatregel 4.4: Zorgen voor de ontwikkeling van een instrument voor snelle communicatie van medical need in een noodsituatie	70
Domein 5. Opleiding en training van zorgverleners	72
Inleiding	72
Maatregel 5.1: Integratie van opleiding en training over zeldzame ziekten (en weesgeneesmiddelen) in de opleidingen Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen, in paramedische opleidingen en in de programma's voor permanente medische vorming voor professionele gezondheidswerkers.	73
Maatregel 5.2: De introductie van zeldzame ziekten in de permanente medische vorming van zorgverstrekkers en goedgekeurd in het huidige accreditatiesysteem door het RIZIV.	75
Domein 6. Verbeteren van de toegang tot en financiering van de diagnose	77
Inleiding	77
Maatregel 6.1: Aanpassing van het systeem om toe te laten dat DNA-stalen in het buitenland worden getest	77
Maatregel 6.2: Toegang tot en terugbetaling van niet DNA-onderzoek en ontwikkeling van dergelijke technologieën in België	79
Domein 7. Verbeteren van de toegang tot en financiering van de medische behandeling	81
Inleiding	81
Maatregel 7.1: Een informatiedienst opstarten over klinische studies, programma's voor compassionate use en medical need	83
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	84
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	85
Maatregel 7.4: Verbetering van de procedure waarmee 'commissies voor ethiek' tot een 'uniek advies' komen in het geval van zeldzame ziekten	85
Maatregel 7.5: Academische (niet-commerciële) klinische studies voor zeldzame ziekten zouden financieel moeten worden gestimuleerd en meer zichtbaar worden gemaakt	87
Maatregel 7.6: De rol van het Bijzonder Solidariteitsfonds moet worden geherdefinieerd	88
Maatregel 7.7: Garanderen dat de grondstoffen die worden gebruikt om zeldzame ziekten te behandelen, legaal kunnen worden gebruikt	90
Maatregel 7.8: Een systeem opzetten voor vroegtijdige toegang weesgeneesmiddelen met inbegrip van vroegtijdige voorlopige terugbetaling.....	91
Maatregel 7.9: Colleges voor weesgeneesmiddelen hebben bewezen een goede praktijk te zijn. Hun rol en gebruik kunnen worden verruimd en versterkt om zo een grotere invloed te krijgen.	93
Maatregel 7.10: Verantwoord off-label gebruik van geneesmiddelen moet mogelijk zijn om patiënten met een zeldzame ziekte te behandelen onder specifieke omstandigheden	94
Maatregel 7.11: Thuisbehandeling met weesgeneesmiddelen steunen onder duidelijke voorwaarden	96
Maatregel 7.12: Therapietrouw stimuleren via een reeks initiatieven	97
Maatregel 7.13: België moet een leidende rol spelen voor een aantal Europese problemen met betrekking tot de toegang tot behandeling voor patiënten met een zeldzame ziekte	98

Domein 8. Allesomvattende zorg voor de patiënt	103
Inleiding	103
Maatregel 8.1 De toegang tot maatregelen voor diagnose en gecoördineerde behandelingen vereenvoudigen en bijstand door een 'zorgcoördinator' voorstellen	104
Maatregel 8.2. Toegang tot gespecialiseerde hulp vergemakkelijken, administratieve procedures vereenvoudigen	106
Domein 9. Onderzoek over zeldzame ziekten stimuleren en overbrengen van onderzoeksresultaten naar diagnose en behandeling.....	110
Inleiding	110
Maatregel 9.1. Onderzoeksprojecten over zeldzame ziekten moeten identificeerbaar en traceerbaar worden gemaakt binnen (nationale) onderzoeksprogramma's	111
Maatregel 9.2. Nationale ondersteuning voor E-rare verhogen	113
Maatregel 9.3. Een impulsprogramma voor onderzoek naar zeldzame ziekten	114
Maatregel 9.4. Identificatie van unmet medical needs	115
Maatregel 9.5 - Publieke fondsen beschikbaar stellen voor translationeel onderzoek naar zeldzame ziekten	116
Domein 10. Management van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten	117
Inleiding	117
Maatregel 10.1. Oprichting van een Platform voor Zeldzame Ziekten	117
Domein 11. Ethiek en governance	121
Ondersteunende documenten	121
Maatregel 11.1. Transparantie over de prijszetting van weesgeneesmiddelen	121
Maatregel 11.2. Burgerconsultaties over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen	123
4. Timing van de implementatie, monitoring en evaluatie	127
5. Analyse van de impact van het budget	129
6. Bijlagen	133
Bijlage 1. Lijsten met Referentiecentra en Centra voor Menselijke Genetica	133
Bijlage 2. Criteria voor Expertisecentra (EC).....	135
Bijlage 3. Criteria voor Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten	138
Bijlage 4. Verklaring van enkele begrippen in verband met weesgeneesmiddelen, gebruikt in domein 7	142
Bijlage 5. Lijst van niet-vergunde grondstoffen voor bereidingen die worden gebruikt voor de behandeling van zeldzame ziekten (opgesteld door leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen).....	144
Bijlage 6. Globale zorg voor de patiënt	145
Bijlage 7. Evaluatie – Vergelijking met EUROPLAN en indicatoren	152
Bijlage 8. Budget	162
Bijlage 9. Samenstelling Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame ziekten en Weesgeneesmiddelen	184
Bijlage 10. Samenstelling van de Werkgroepen	185

SAMENVATTING

De specifieke problemen en noden van patiënten met een zeldzame ziekte werden gemeld en uiteengezet in verschillende belangrijke Europese documenten, zoals de 'Mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat', gepubliceerd op 11 november 2008, en de 'Aanbeveling van de Raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten' van 8 juni 2009.

Zowel de Mededeling van de Commissie als de Aanbeveling van de Raad wijzen op de noodzaak van specifieke Nationale Plannen of Strategieën, die een globale en geïntegreerde aanpak nastreven inzake gezondheidszorg en sociale zorg voor mensen met een zeldzame ziekte, om de situatie van deze patiënten daadwerkelijk te verbeteren.

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, kreeg van Mevr. Laurette Onkelinx, Federaal Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, de opdracht om een reeks aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen uit te werken die de basis kunnen vormen van een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Deze aanbevelingen en voorstellen worden beschreven in de 'Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten'.

Een doeltreffende en globale strategie voor zeldzame ziekten op nationaal en regionaal niveau, in een context van Europese samenwerking, biedt ontzettend veel nieuwe kansen. De kwaliteit van de zorg, de gezondheid, levenskwaliteit en maatschappelijke (her)integratie van mensen met een zeldzame ziekte en hun familie zullen erop vooruitgaan, en een meer efficiënt gebruik van de publieke middelen bestemd voor gezondheid en sociale zorg wordt mogelijk. Een dergelijke strategie, in de vorm van een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, brengt ongetwijfeld nieuwe investeringen met zich mee. Anderzijds zal deze inzet van extra middelen worden gecompenseerd door de besparingen die worden gerealiseerd wanneer heel wat onaangepaste medische zorg wegvalt en vele duizenden burgers hun gezondheid en levenskwaliteit zien verbeteren, en daardoor méér kansen krijgen om een actieve rol te spelen in de samenleving.

De 42 aanbevelingen en voorgestelde maatregelen in de 'Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten' hebben tot doel om tegen 2016 ongeveer 18.000 patiënten met een zeldzame ziekte te diagnosticeren en te behandelen in een multidisciplinaire expertomgeving, en dit bovenop het huidige aantal gekende en behandelde patiënten. Deze voorstellen brengen een reële meerkost met zich mee voor het budget van de ziekteverzekering, bovenop de inspanningen die vandaag reeds worden gedaan voor zeldzame ziekten. De bijkomende financiële inspanning voor deze voorgestelde maatregelen wordt geraamd op 34,8 miljoen euro per jaar voor de periode 2012-2016, of een totaal van 174 miljoen euro gespreid over vijf jaar. Twee van de 42 voorgestelde maatregelen vertegenwoordigen 68%

van die kost. Door een – in de tijd – gefaseerde implementatie van beide maatregelen te voorzien, kan de kostprijs hiervan in de hand worden gehouden om ontsparing te vermijden.

De totale bijkomende financiële inspanning kan als volgt worden verdeeld:

- een investering van 17 miljoen euro gespreid over de vijf jaar voor de duur van het Plan. Het grootste deel van dit bedrag wordt geïnvesteerd in onderzoek;
- jaarlijks terugkerende kosten die in hoofdzaak onder het budget van de ziekteverzekering zullen vallen. Deze kosten kunnen een bedrag van 44 miljoen euro bereiken in het laatste jaar van het Plan.

Een aantal kosten vallen niet onder het budget van de ziekteverzekering maar zullen door andere publieke organismen moeten opgenomen worden. Schattingen hierover werden zoveel mogelijk in deze voorstellen opgenomen, soms evenwel zonder alle parameters te kennen.

De individuele aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten vindt u terug in de inhoudstafel die deze samenvatting voorafgaat en worden in meer detail beschreven verderop in dit document.

Voorstellen voor een Plan

Dit document is de samenvatting van een uitgebreid multistakeholder overleg dat door het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen werd georganiseerd en waaraan verschillende honderden mensen hebben bijgedragen. Velen van hen hebben actief deelgenomen aan de werkgroepvergaderingen³; anderen waren aanwezig op de seminaries en workshops georganiseerd door het Fonds in het kader van de voorbereiding van deze aanbevelingen en voorstellen, zoals de workshop 'Leven met een Zeldzame Ziekte – Consultatie aangaande Patient Empowerment', het 'Forum on Rare Disease Research in Belgium', en het colloquium 'Zorg bij Zeldzame Ziekten: Maatschappelijke en Ethische Aspecten'.

De leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen zijn ervan overtuigd dat deze aanbevelingen en voorstellen een basis kunnen vormen voor de maatregelen waarmee de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid rekening zal houden bij de uitwerking van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

De uitdaging: goede praktijken als de norm

De EU definieert een zeldzame ziekte als een levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekte met een prevalentie van minder dan 5 personen op 10.000 in de Europese Unie. Er zijn geen precieze cijfers over het aantal mensen dat door een zeldzame ziekte wordt getroffen, noch in de EU noch in België, en dit om de eenvoudige reden dat gegevens hierover niet systematisch worden verzameld. Toch erkennen zowel de bevoegde instanties binnen de Europese Unie – het Parlement, de Commissie en de Raad – als het Belgisch Parlement, dat patiënten met een zeldzame ziekte, precies omwille van de zeldzaamheid van hun aandoening, specifieke noden hebben. De meeste patiënten met een zeldzame ziekte worden niet optimaal geholpen door het bestaande aanbod van gezondheids- en sociale zorg, omdat hun diagnose erg laat of helemaal niet wordt gesteld, omwille van de versnippering binnen het zorgaanbod, door het gebrek aan informatie en communica-

³ Een volledige lijst van de personen die deelnamen aan dit proces werd opgenomen in bijlagen 9 en 10.

tie, de beperkte behandelingsmogelijkheden, het ontbreken van richtlijnen voor een doeltreffende aanpak van de aandoening, administratieve barrières enz.

Toch is niet alles kommer en kwel, wel integendeel. Uit talrijke voorbeelden – zowel in België als in het buitenland – blijkt dat kwaliteitsvolle zorg en ondersteuning voor patiënten met een zeldzame ziekte zeker mogelijk is, en dit tegen een redelijke prijs. Zo spelen de 8 Belgische Centra voor Menselijke Genetica een belangrijke rol bij de diagnose van patiënten met een zeldzame ziekte en is de kwaliteit van hun genetische consultaties bijzonder hoog. België heeft ook 21 multidisciplinaire referentiecentra voor specifieke zeldzame ziekten of groepen van zeldzame ziekten (6 Centra voor neuromusculaire aandoeningen, 7 Centra voor mucoviscidose, en 8 Centra voor Erfelijke Stofwisselingsziekten). Naast deze Centra is er ook nog heel wat expertise over tal van specifieke zeldzame ziekten beschikbaar in veel Belgische universiteiten en perifere ziekenhuizen of instellingen.

Bovendien hebben Belgische patiënten momenteel toegang tot 43 terugbetaalde weesgeneesmiddelen (waarvan sommige echt levensreddend zijn), en tot nog veel andere genees- en hulpmiddelen die nodig zijn voor hun behandeling. Bijna 150 patiëntenverenigingen zijn in België actief rond zeldzame ziekten. De koepelorganisatie RaDiOrg.be groepeerd 80 verschillende patiëntenorganisaties en is de officiële vertegenwoordiger van Eurordis in België.

Met een juiste strategische aanpak, verankerd in een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, kunnen we evolueren naar een situatie waarin een kwaliteitsvolle, patiëntgerichte en goed gecoördineerde aanpak van de noden van patiënten met een zeldzame ziekte de norm kan worden, in plaats van de uitzondering.

Natuurlijk moeten bepaalde zaken veranderen. Met deze voorstellen en aanbevelingen doen de leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen dan ook een beroep op de goodwill van alle betrokkenen om deze veranderingen effectief mogelijk te maken...

Vijf allesomvattende principes

De huidige 42 voorstellen hebben betrekking op 5 belangrijke principes:

'Zeldzaamheid' vereist specialisatie en een geïntegreerde aanpak

Expertise en multidisciplinariteit – de hoeksteen van deze voorstellen is het concentreren van expertise in specifieke Centra waarbij wordt gekozen voor een multidisciplinaire en globale benadering van de patiënt met een zeldzame ziekte. Deze aanpak omvat zowel medische als paramedische, revaliderende, psychologische en sociale zorg.

Opbouwen van netwerken rond 'zeldzaamheid'

Samenwerken en netwerken – in het geval van zeldzame ziekten is samenwerken essentieel omwille van het geringe aantal patiënten per aandoening- in het bijzonder voor de meest zeldzame van de zeldzame ziekten. Daarom rekenen deze aanbevelingen en voorstellen op de wil van alle betrokkenen om samen te werken en netwerken te vormen:

op microniveau – dit is het niveau van de individuele patiënt rond wie een functioneel netwerk van zorgverleners in en buiten de gespecialiseerde Centra moet worden gebouwd;

op mesoniveau – dit is het niveau van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten;

op macroniveau – dit is het samenwerkingsniveau in heel Europa en internationaal.

Het is essentieel dat de voornaamste belanghebbenden, zoals de patiënten en de patiëntenverenigingen die onmisbare bronnen zijn van informatie en ervaring, systematisch als partners in dit netwerkingsproces worden betrokken.

'Zeldzaam' mag geen synoniem zijn van 'onbekend' en dus 'onbemind'.

Kennis, informatie en bewustwording – het uitdiepen van de kennis over zeldzame ziekten door het stimuleren van epidemiologisch, fundamenteel, translationeel en klinisch onderzoek, is van cruciaal belang. Het opzetten van registers (algemeen en ziektespecifiek) is in dit opzicht een prioriteit.

Maar minstens even belangrijk is de ruimere verspreiding van de bestaande kennis over zeldzame ziekten. Patiënten en hun families moeten beter geïnformeerd worden en de perifere zorgverleners en het grote publiek moeten zich méér bewust worden van het bestaan van zeldzame ziekten.

'Zeldzaam' maar gelijk

Billijke en rechtvaardige toegang – patiënten met een zeldzame ziekte hebben evenveel recht op toegang tot zorg, behandeling en revalidatie als andere patiënten.

Ook 'zeldzaam' verdient een goed beheer

Management en duurzaamheid – het verbeteren van de gezondheidszorg voor patiënten met een zeldzame ziekte houdt ook in dat op lange termijn fondsen worden toegewezen voor het verstrekken van verbeterde gezondheids – en sociale zorg, evenals voor de financiering van de aanpassingen aan het systeem van de gezondheidszorg, zoals het implementeren van nieuwe structuren en/of nieuwe taken die tegemoet komen aan de onvervulde noden van patiënten met een zeldzame ziekte. In de huidige voorstellen wordt hiervoor een tijdspanne van 5 jaar voorzien (2012-2016). In het RIZIV-budget van 2011 was reeds een budget voorzien voor de kosten van de implementatie van een aantal maatregelen die werden voorgesteld tijdens Fase I van de werkzaamheden van het Fonds.

De opvolging van de resultaten en de doeltreffendheid van een nationale globale en geïntegreerde strategie voor zeldzame ziekten vereist de ontwikkeling van beoordelings- en meetinstrumenten. Voor de implementatie en bijsturing van de maatregelen die in het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten zullen worden opgenomen, is een krachtig platform nodig voor advies en monitoring, dat de Minister kan informeren en bijstaan.

De maatregelen in een notendop

Expertise en multidisciplinariteit

Het oprichten van expertisecentra op nationaal niveau wordt gezien als het meest doeltreffende instrument om een hoogwaardige zorg te kunnen bieden aan patiënten met een zeldzame ziekte. Hierdoor kunnen kennis en expertise worden geconcentreerd en trajecten voor diagnose, gezondheidszorg en sociale zorg worden uitgewerkt. Centra zouden 'hubs' moeten worden voor samenwerking en coördinatie van diagnose en zorg, evenals voor onderzoek, het verstrekken van informatie en het opleiden van professionele gezondheidswerkers. Een formele erkenning van en toezicht op deze Centra zou beleidsmakers toelaten om specifieke middelen heel gericht toe te kennen.

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen stelt drie structuren voor om nationale expertise te combineren en tegelijk ook netwerking op Europees niveau aan te moedigen: Expertisecentra (EC), Centra voor Menselijke Genetica (CMG), een Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten (LZZ):

Het eerste voorgestelde netwerk zijn de Expertisecentra (EC) die alle nodige expertise over een specifieke zeldzame ziekte of een groep van zeldzame ziekten samenbrengen. Deze Centra zouden verantwoordelijk zijn voor het globale ziektebeheer van de patiënt in een multidisciplinaire omgeving. Dit omvat de medische en paramedische behandeling, maar ook de sociale maatregelen en tegemoetkomingen. In deze Centra zouden patiënten met een zeldzame ziekte worden bijgestaan door zorgcoördinatoren die de link vormen tussen de patiënt en alle professionele medische, paramedische en sociale gezondheidswerkers, zowel binnen als buiten de Expertisecentra.

Het tweede netwerk moet worden gevormd door de Centra voor Menselijke Genetica (CMG) die een specifieke expertise hebben inzake de diagnose van zeldzame ziekten met een genetische oorsprong, en die genetische counseling organiseren. De leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen verwachten dat de rol van de CMG op het vlak van zeldzame ziekten zal worden geconsolideerd en op bepaalde vlakken zelfs worden versterkt.

Tenslotte is er het netwerk van de Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten (LZZ) die een aanvullend netwerk moeten vormen voor patiënten die door de mazen van het net van de EC en CMG glippen. Het LZZ zal de facto bestaan uit een netwerk van centra die in (universitaire) ziekenhuizen gevestigd zijn die aan bepaalde criteria voldoen. Zij vormen een netwerk van diagnostische en behandelingsunits die multidisciplinaire consultaties voor zeldzame ziekten organiseren. Deze consultaties zullen in elk centrum worden gecoördineerd door een liaison officer voor zeldzame ziekten. Het LZZ is ook verantwoordelijk voor de opvolging en het monitoren van patiënten die niet gediagnosticeerd of behandeld kunnen worden in een Belgisch Expertisecentrum.

Indien deze voorstellen worden opgenomen in het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, is het de bedoeling dat 5 jaar na de opstart ongeveer 15.000 patiënten zullen worden behandeld in de Belgische Expertisecentra en 3.000 patiënten in gelijkaardige Centra in het buitenland. Het gaat om extra patiënten, dus bovenop de 3.000 tot 4.000 patiënten die momenteel worden behandeld in de Referentiecentra en bovenop de 10.000 patiënten die jaarlijks naar een Centrum voor Menselijke Genetica komen. Bovendien wordt verwacht dat het netwerk van Liaisoncentra jaarlijks ongeveer 2.000 patiënten over de vloer zal krijgen voor een multidisciplinaire consultatie zeldzame ziekten.

Het budget dat nodig is voor het opzetten en beheren van de Expertisecentra vormt het leeuwendeel van de uitgaven voor alle 42 maatregelen. Het budget in het vijfde jaar na de opstart, wanneer alle voorziene EC operationeel zouden zijn, wordt geraamd op 36 miljoen euro per jaar (met inbegrip van de financiering van de functie van de zorgcoördinator). Dit is bijna 80% van het totale jaarbudget voor alle voorgestelde maatregelen samen. Ter vergelijking: het voorziene budget voor het netwerk van Liaisoncentra in hetzelfde jaar zou beperkt zijn tot 1 miljoen euro per jaar (<2,5% van het totale jaarbudget).

De oprichting van EC en LZZ, samen met de consolidering van de rol van de CMG, zal zeker gevolgen hebben voor de patiënten. De belangrijkste impact zal zich situeren op het niveau van diagnose, behandeling en ondersteuning van patiënten, wat zal resulteren in een verbeterde levenskwaliteit voor patiënten en hun familieleden. De coördinatie van de medische en niet-medische zorg en de sociale ondersteuning van pati-

enten zal kunnen plaatsvinden in een multidisciplinaire omgeving met expertise op medisch, paramedisch, psychologisch en sociaal vlak.

Tezelfdertijd zullen huisartsen en plaatselijke specialisten gemakkelijker de aangepaste zorg voor een specifieke patiënt kunnen identificeren. Ze zullen structurele toegang hebben tot de opinies van experts en zullen betrokken worden bij de toepassing van behandelingsplannen en klinische en sociale trajecten.

Voorstellen tot maatregelen die onder de hoofding 'Expertise en multidisciplinariteit' vallen, zijn:

- 1.1. Het oprichten van Expertisecentra
- 1.2. Het versterken van de rol van de Centra voor Menselijke Genetica
- 1.3. Het oprichten van een Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten
- 8.1. De creatie van de functie van zorgcoördinator voor zeldzame ziekten
- 8.2. Het vergemakkelijken van de toegang tot gespecialiseerde hulp en het vereenvoudigen van de administratieve procedures

Samenwerken en netwerken

Netwerken is een pluspunt voor kwaliteitsvolle zorg voor zeldzame ziekten. Patiënten met een zeldzame ziekte zullen een betere behandeling krijgen indien 'good practice' diagnostische en therapeutische benaderingen worden gedeeld tussen Centra op nationaal en internationaal niveau, maar ook tussen de Centra en de perifere zorgverlenende diensten. Er werden een aantal maatregelen voorgesteld om samenwerking en netwerken tussen de verschillende betrokken partijen te bevorderen.

Ook de relatie tussen de patiënten en de professionele gezondheidswerkers verdient aandacht, evenals de mogelijkheden tot netwerken tussen patiënten en de verenigingen die hen vertegenwoordigen, met de professionele gezondheidswerkers en beleidsmakers. Patiënten en patiëntenverenigingen zijn ongetwijfeld een cruciale bron van informatie en ervaring. Bovendien zijn de patiëntenverenigingen een onmisbare actor bij het 'empoweren' van patiënten met een zeldzame ziekte: ze spelen een belangrijke rol bij het informeren en ondersteunen van patiënten. En patiënten met een zeldzame ziekte hebben al vaak een actieve en doorslaggevende rol gespeeld bij de bepaling van bepaalde onderzoeksrichtingen en beleidsmaatregelen inzake gezondheidszorg. Daarom is het aanbevolen om procedures uit te werken die leiden tot een systematisch partnership met deze patiëntengroepen, zodat samen kan worden gewerkt aan de doelstellingen vooropgesteld in het toekomstig Belgische Plan voor Zeldzame Ziekten. Tegelijk wordt ook aan de patiëntenverenigingen gevraagd om hun onderlinge samenwerking verder uit te bouwen.

Voorstellen tot maatregelen die onder de hoofding 'Samenwerking en netwerken' vallen, zijn:

- 1.4. Netwerken tussen Centra op nationaal niveau
- 1.5. Netwerken tussen Centra en perifere zorgdiensten
- 1.6. Netwerken op Europees en internationaal niveau
- 4.1. Empowerment van patiënten
- 4.2. Afdwingbare inspraak van patiënten
- 4.3. Verbetering van samenwerking tussen patiëntenverenigingen
- 4.4. Ontwikkeling van een medisch paspoort
- 10.1. Oprichting van een Platform voor Zeldzame Ziekten

Kennis, informatie en bewustwording

Hoe kan de kennis over zeldzame ziekten worden verbeterd? Verschillende antwoorden zijn mogelijk: de huidige kennis moet worden uitgediept door middel van onderzoek; bestaande kennis moet ruimer worden verspreid door gebruik te maken van verschillende (nieuwe) informatiekanaalen; aangepaste opleidingsmogelijkheden moeten worden voorzien voor professionele gezondheidswerkers en bestuursleden van patiëntenverenigingen; en tenslotte moet het grote publiek bewust worden gemaakt van het bestaan en de specifieke kenmerken van zeldzame ziekten. Vandaar dat niet minder dan 14 voorstellen rond dit onderwerp werden uitgewerkt.

Om meer kennis te vergaren over zeldzame ziekten, zou er een nauwkeurig nationaal register van patiënten met een zeldzame ziekten moeten bestaan die regelmatig wordt bijgewerkt, per prevalentie, mechanisme, klinische kenmerken en etiologie en die de broodnodige gedocumenteerde ondersteuning biedt aan gezondheidszorgverleners, patiënten en onderzoekers. Verder stelt men vast dat fundamenteel, translationeel en klinisch onderzoek over zeldzame ziekten versnipperd door heel de EU gebeurt, en relatief gelimiteerd blijft, ondanks het hoge aantal van zeldzame ziekten en hun heterogeniteit. Het grootste probleem zijn hier het beperkt aantal patiënten voor elke ziekte en/of het gebrek aan specifieke financiële middelen. Toch is in het verleden al gebleken dat de resultaten van onderzoek over zeldzame ziekten ook een aanzienlijke invloed kunnen hebben op andere, meer voorkomende ziekten. Samenwerkingsprogramma's op nationaal, Europees en internationaal niveau en voor alle types van onderzoek naar zeldzame ziekten (fundamenteel, epidemiologisch, translationeel, klinisch, sociologisch...) verdienen daarom sterke aanmoediging.

Patiënten met een zeldzame ziekte, hun families en hun lokale zorgverstrekkers hebben vaak zeer veel moeite om informatie over hun ziekte te vinden (vooral in hun eigen taal). Het is dus nodig om een betrouwbaar instrument te voorzien voor de communicatie van praktische informatie aan patiënten en zorgverleners. Een portaalsite gewijd aan zeldzame ziekten zou zo'n onmisbare communicatietool kunnen worden. Deze website zou linken moeten bevatten naar gevalideerde informatiebronnen over de organisatie van zorg en gespecialiseerde diensten, over weesgeneesmiddelen en andere behandelingen, lopende klinische onderzoeken, revalidatie en sociale diensten, administratieve en wettelijke informatie over de toegang tot zorg, het recht op terugbetalingen en andere wettelijke tegemoetkomingen voor patiënten met een zeldzame ziekte. Deze website zou ook moeten gelinkt worden met Orphanet, met de websites van de patiëntenverenigingen en met sites die informatie geven over chronische aandoeningen.

Aangepaste initiatieven op het vlak van opleiding en training van gezondheidszorgverleners vormen een belangrijk mechanisme om de diagnose en de zorgkwaliteit te verbeteren. De nood aan training heeft niet alleen betrekking op klinische vaardigheden, maar ook op het vermogen om met de patiënten te communiceren en een aangepast antwoord te bieden op de noden van patiënten met een zeldzame ziekte.

Tenslotte is ook een goede communicatie dé uitdaging en voorwaarde voor succes voor elk Nationaal Plan of elke Nationale Strategie voor zeldzame ziekten. Omwille van hun zeldzaamheid zijn zeldzame ziekten vaak onbekend. Daarom moeten mensen eerst meer bewust worden gemaakt van de problematiek van zeldzame ziekten, en dit geldt zowel voor het grote publiek, als voor de professionele gezondheidswerkers. Verder moet het merendeel van de voorgestelde maatregelen niet alleen bekend zijn bij de mensen die betrokken zijn bij de implementatie ervan, maar ook bij hen die er baat bij hebben. Het opzetten van nieuwe structuren, zonder die ook algemeen bekend te maken, zou neerkomen op een slecht gebruik van de beschikbare middelen. Daarom

is een van de belangrijkste taken, na het uitrollen van het toekomstige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, de uitwerking van een lange termijn (5 jaar) communicatiestrategie.

In de huidige voorstellen wordt het gezamenlijk budget voor 'kennis, informatie en bewustwording', met inbegrip van stimuleringsprogramma's voor onderzoek, geraamd op ongeveer 16 miljoen euro over een periode van 5 jaar. Sommige jaren ligt de budgettaire nadruk op stimuleringsprogramma's voor onderzoek, andere jaren nemen de sensibiliseringscampagnes het voortouw.

Voorstellen tot maatregelen die onder de hoofding 'Kennis, informatie en bewustwording' vallen, zijn:

- 2.1. Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten
- 2.2. Ziektespecifieke registers
- 3.1. Informatieve portaalsite
- 3.2. Ondersteuning voor Orphanet Belgium
- 3.3. Ontwikkeling van een communicatieplan
- 5.1. Opleiding en training over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen
- 5.2. Permanente educatie over zeldzame ziekten
- 7.1. Informatiedienst over klinische onderzoeken, programma's voor 'compassionate use' en 'medical need'
- 7.5. Stimulering van academisch klinisch onderzoek over zeldzame ziekten
- 9.1. Identificatie en traceerbaarheid van onderzoek over zeldzame ziekten
- 9.2. Nationale ondersteuning voor E-rare
- 9.3. Impulsprogramma voor onderzoek over zeldzame ziekten
- 9.4. Identificatie van 'unmet medical needs'
- 9.5. Publieke financiering voor translationeel onderzoek

Billijkheid en rechtvaardigheid ('equity') van toegang

Er werd al vermeld hoe patiënten met een zeldzame ziekte vaak jarenlang ronddwalen in de doolhof van het gezondheidszorgsysteem, op zoek naar een nauwkeurige diagnose. Sommigen moeten vechten om een levensreddende behandeling te krijgen of voor de terugbetaling van bepaalde zorgen. De leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen hebben een aantal obstakels opgespoord in de organisatie van de Belgische en Europese gezondheidszorg die patiënten met een zeldzame ziekte de toegang tot gelijke zorg belemmeren.

Er werden voorstellen uitgewerkt voor het verbeteren van de toegang tot diagnostische onderzoeken (uitgevoerd binnen en buiten België), tot klinische onderzoeksprogramma's en tot programma's voor 'compassionate use' en 'medical need'. Ook werden voorstellen omschreven voor het opzetten van een systeem voor vroegtijdige toegang tot weesgeneesmiddelen, met inbegrip van vroegtijdige voorlopige terugbetaling. Ook voorstellen voor het gebruik van grondstoffen voor magistrale bereidingen die worden gebruikt om zeldzame ziekten te behandelen, over verantwoordelijk off-label gebruik van geneesmiddelen en over thuisbehandeling onder duidelijke voorwaarden werden geformuleerd. Tevens werden voorstellen tot maatregelen gedefinieerd met betrekking tot de rol van het Bijzonder Solidariteitsfonds, de rol van de Colleges voor Weesgeneesmiddelen en de verbetering van procedures die worden gebruikt door de Commissies voor Medische Ethiek.

Tenslotte wordt van de Belgische vertegenwoordigers van de bevoegde Europese instanties (zoals EUCERD, EMA, ...) verwacht dat ze een actieve, ja zelfs leidende, rol zouden spelen in verschillende Europese dossiers, waaronder de herziening van de Europese Richtlijn over klinische studies; een herziening van de criteria die worden gebruikt om de designatie weesgeneesmiddel toe te kennen indien gepaste grondstoffen reeds beschikbaar zijn en gebruikt worden om patiënten te behandelen; kwesties over vroegtijdige toegang, vroegtijdige terugbetaling en efficiënte monitoring na markt autorisatie; en over transparantie inzake het gebruik van medische hulpmiddelen voor patiënten met een zeldzame ziekte.

Op budgettair vlak kunnen vooral de eerste maatregelen – toegang tot testen en vroegtijdige toegang/vroegtijdige terugbetaling van weesgeneesmiddelen – een aanzienlijke invloed hebben. Zo worden de kosten voor het voorstel voor een verbeterde toegang tot gepaste diagnostische testen geraamd op 1,3 miljoen euro per jaar in het 5de jaar van de implementatie van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Het opzetten van een systeem van vroegtijdige toegang en vroegtijdige terugbetaling zou naar schatting een jaarlijks terugkerende kost van 3,5 miljoen euro met zich meebrengen.

Voorstellen tot maatregelen die onder de hoofding 'Billijkheid en rechtvaardigheid van toegang' vallen, zijn:

- 6.1. DNA-testen in het buitenland
- 6.2. Niet-DNA testen
 - 7.1. Informatiedienst over klinische onderzoeken, programma's voor 'compassionate use' en 'medical need'
 - 7.2. Aanpassing van de wetgeving over informatie over programma's voor 'compassionate use' en 'medical need'
 - 7.3. Toepassing van de vrijwillig geharmoniseerde procedure (VHP)
 - 7.4. Unaniem advies van Commissies Medische Ethiek
 - 7.6. Rol van het Bijzonder Solidariteitsfonds
 - 7.7. Voorwaarden voor het gebruik van grondstoffen voor door de apotheker bereide geneesmiddelen
 - 7.8. Vroegtijdige toegang tot en vroegtijdige terugbetaling van weesgeneesmiddelen
 - 7.9. Rol van het College voor Weesgeneesmiddelen
 - 7.10. Verantwoord off label- gebruik van geneesmiddelen
 - 7.11. Thuisbehandeling onder duidelijke voorwaarden
 - 7.12. Therapietrouw
 - 7.13. Europese problemen met betrekking tot de toegang tot behandeling

Management en duurzaamheid

Voor elk van de voorgestelde maatregelen werd de budgettaire impact geraamd over een periode van zes jaar (2011-2016). Deze ramingen werden berekend in overleg met specialisten van het RIZIV. Een meer gedetailleerde analyse van de budgettaire impact is opgenomen in hoofdstuk 5 en in bijlage 8 van de 'Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten'.

Een belangrijk punt is het monitoren van de resultaten en de doeltreffendheid van de voorgestelde maatregelen. Hiervoor is niet alleen de ontwikkeling nodig van beoordelings- en meetinstrumenten, maar ook de creatie van een sterke managementstructuur die de Minister en de administraties die betrokken zijn bij de implementatie en de opvolging, kan informeren en bijstaan.

De leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen bevelen daarom aan een Platform voor Zeldzame Ziekten op te richten dat nuttig kan zijn tijdens het proces van implementatie, coördinatie en monitoring van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Een van de taken van dit Platform zou ook zijn om de maatschappelijke en ethische kwesties die zeldzame ziekten met zich meebrengen verder te beoordelen zodat de duurzaamheid van de maatregelen kunnen gegarandeerd worden.

Voorstellen tot maatregelen die onder de hoofding 'Management en duurzaamheid' vallen, zijn:

- 10.1. Oprichting van een Platform voor Zeldzame Ziekten
- 11.1. Ethische kwesties: transparantie van de prijssetting van weesgeneesmiddelen en andere behandelingen
- 11.2. Burgerconsultaties over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen werd opgericht door een groep stakeholders onder het voorzitterschap van Prof. em. Jean-Jacques Cassiman en wordt beheerd en financieel gesteund door de Koning Boudewijnstichting.

Het Fonds heeft steeds een collaboratieve aanpak nagestreefd. Daarom werden alle relevante actoren op het vlak van zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen rond de tafel gebracht voor de uitwerking van een reeks Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. De focus is de verbetering van de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte en van hun families.

1. STRATEGISCHE DOELSTELLINGEN EN DOELGROEP

Visie, doelstellingen en methodologie

1.1. Omwille van hun geringe prevalentie, hun ernst en hun specifieke karakter is voor zeldzame ziekten een globale benadering nodig die gebaseerd is op bijzondere en gecombineerde inspanningen om aanzienlijke morbiditeit of vermijdbare vroegtijdige mortaliteit te voorkomen en om de levenskwaliteit en het sociaal-economisch vermogen van de betrokken personen te verbeteren.

Van zeer groot belang voor patiënten met zeldzame ziekten zijn de principes en allesomvattende waarden van universaliteit, toegang tot kwaliteitsvolle zorg, billijkheid en rechtvaardigheid (equity) en solidariteit die in alle gezondheidsstelsels in de EU worden gebruikt.⁴

Kenmerken van zeldzame ziekten ⁵

Zeldzame ziekten worden gekenmerkt door een grote verscheidenheid aan stoornissen en symptomen die niet alleen verschillen van ziekte tot ziekte, maar ook van patiënt tot patiënt, zelfs al lijden ze aan dezelfde ziekte.

Relatief veel voorkomende klachten kunnen ook een onderliggende zeldzame ziekte maskeren, waardoor een foutieve diagnose wordt gesteld:

- ▶ *zeldzame ziekten zijn vaak chronisch, progressief, degeneratief en levensbedreigend;*
- ▶ *zeldzame ziekten zijn invaliderend: de levenskwaliteit van patiënten wordt vaak aangetast door het verlies van autonomie;*
- ▶ *zeldzame ziekten veroorzaken veel pijn en lijden voor de patiënt en zijn/haar familie;*
- ▶ *vaak bestaat er geen doeltreffende behandeling;*
- ▶ *er bestaan tussen 6.000 en 8.000 zeldzame ziekten;*
- ▶ *75% van alle zeldzame ziekten komt voor bij kinderen;*
- ▶ *30% van alle patiënten met een zeldzame ziekte sterft vóór de leeftijd van 5 jaar;*
- ▶ *80% van alle zeldzame ziekten is van aangetoonde genetische oorsprong. Ander zeldzame ziekten zijn het gevolg van infecties (bacterieel of viraal), allergieën en omgevingsoorzaken, of zijn degeneratief en proliferatief.*

⁴ Conclusies van de Raad betreffende de gemeenschappelijke waarden en beginselen van de gezondheidsstelsels van de Europese Unie, Publicatieblad van de Europese Unie, 2006/C 146/01, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2006:146:0001:0003:NL:PDF>

⁵ Kenmerken van zeldzame ziekten, website Eurordis, <http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>

1.2. In overeenstemming met de Mededeling over zeldzame ziekten van de Europese Commissie⁶, de Aanbeveling van de Raad van de Europese Unie⁷, en de vraag van mevrouw Laurette Onkelinx, Belgisch Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid [zie hoofdstuk 2], werkte het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, onder auspiciën van de Koning Boudewijnstichting⁸ een aantal aanbevelingen en voorstellen uit die de basis zouden kunnen vormen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Het doel van dit Plan is om de toegang, de billijkheid en de rechtvaardigheid op gebied van preventie, diagnose, behandeling en revalidatie te verbeteren voor patiënten die lijden aan zeldzame ziekten; om de effectieve en efficiënte erkenning van zeldzame ziekten te verhogen; om het onderzoek naar zeldzame ziekten en de ontwikkeling van nieuwe behandelingen en effectieve weesgeneesmiddelen te stimuleren; en om patiënten en hun verenigingen te betrekken bij de constructieve denkprocessen en besluitvorming over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen.

Aanbevelingen in twee fasen⁹

De aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten werden in twee fasen opgesteld. Fase I – die werd voorgelegd aan de Minister in mei 2010 – richtte zich op een aantal maatregelen die vroeg konden worden geïmplementeerd.¹⁰ Sommige van deze maatregelen werden al goedgekeurd door de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid. Tijdens het opstellen van het huidige document was de implementatie van deze maatregelen al bezig.

Dit document stelt een geïntegreerde reeks aanbevelingen en maatregelen voor om de Minister te ondersteunen bij het opstellen van een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. De maatregelen, voorgesteld tijdens Fase I, maken daarom deel uit van dit document, en werden, indien nodig, beter afgestemd en bijgewerkt. Tijdens Fase II hebben 8 werkgroepen aanvullende aanbevelingen uitgewerkt om te komen tot een geïntegreerde nationale strategie voor patiënten met een zeldzame ziekte.

1.3. Deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten hebben tot doel het huidige dienstenaanbod te defragmenteren, patiënten en professionele gezondheidswerkers toegang te geven tot de best mogelijke zorg en tot het verlenen daarvan, het onderzoek naar nieuwe diagnostische technieken en behandelingen te stimuleren, de toegang tot de juiste medicatie te vergemakkelijken, het grote publiek en de politiek bekend te maken met het bestaan van zeldzame ziekten...

6 Mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat, sec(2008)2713, http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_nl.pdf

7 Aanbeveling van de Raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten, Publicatieblad van de Europese Unie, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:NL:PDF>

8 Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, <http://www.kbs-frb.be/fund.aspx?id=223930&LangType=2067>

9 Kenmerken van zeldzame ziekten, website Eurordis, <http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>

10 Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten – Fase I, 2010, Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05%29_Pictures_documents_and_external_sites/09%29_Publications/PUB_2023_BelgischPlanVoorZeldzameZiekten_DEF.pdf

1.4. De voornaamste doelstellingen van de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten zijn:

- zorgen voor een snellere diagnose en een daling van het aantal foutieve diagnoses;
- de kwaliteit van de (medische en niet-medische) zorg voor patiënten verhogen;
- de ontwikkeling van, en toegang tot nieuwe behandelingen (beter dan de bestaande, of nieuwe behandelingen voor aandoeningen waarvoor nog geen behandeling bestond) aanmoedigen;
- de kennis over zeldzame ziekten vergroten;
- de levenskwaliteit van patiënten en hun familie verbeteren;
- alle betrokkenen meer bewust maken van de problematiek, wat moet leiden tot een snellere diagnose en een grotere toegang tot expertise;
- het stimuleren van fundamenteel onderzoek en klinische studies.

1.5. Bijkomende doelstellingen:

- expertise identificeren en concentreren;
- patiënten identificeren en in contact brengen met deskundigen;
- ervoor zorgen dat behandelingen worden uitgevoerd volgens het principe van de 'best practices' (indien mogelijk op basis van klinische evidentie);
- ervoor zorgen dat patiënten in een multidisciplinair kader worden opgevangen (als voorwaarde voor een hoge zorgkwaliteit);
- de insluiting van Belgische expertisecentra in onderzoeksprogramma's (waaronder klinische studies) stimuleren om meer (klinisch) bewijsmateriaal te verkrijgen en vernieuwende diagnostische methodes en behandelingen te ontwikkelen;
- de procedures verbeteren zodat de nodige sociale en financiële steun van openbare instellingen wordt verkregen.

1.6. Ondersteunende doelstellingen:

- op nationaal niveau samenwerking organiseren tussen alle belanghebbenden;
- samenwerking op het gebied van de aanpak van zeldzame ziekten tot stand brengen tussen België en andere landen (dubbel werk vermijden, de Belgische bijdrage garanderen aan internationale initiatieven en tools)
- alle maatregelen en voorstellen evalueren vanuit een ethisch standpunt.

1.7. Volgens de Aanbeveling van de Raad van de Europese Unie bestaat een nationaal Plan voor Zeldzame Ziekten uit een set geïntegreerde en globale acties op het vlak van gezondheidsbeleid die ontwikkeld en geïmplementeerd moeten worden op nationaal niveau.¹¹ Een nationaal Plan zou duidelijk omschreven doelstellingen en acties moeten bevatten die moeten worden ondersteund door een budget, geïmplementeerd binnen een bepaald tijdsbestek, en beoordeeld aan de hand van specifieke indicatoren.

'Geïntegreerd' betekent dat strategieën worden ontwikkeld die complementariteit nastreven, synergie maximaliseren en dubbel werk vermijden.

'Globaal' verwijst naar het feit dat de acties die in het plan worden voorzien aan alle belangrijke noden van de patiënten moeten tegemoetkomen (bijv. kwaliteit van zorg, maar ook sociale voorzieningen).

¹¹ Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 12, http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf

1.8. De bedoeling van deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten is het elimineren van de ongelijkheid in gezondheidszorg, paramedische en sociale zorg en op het vlak van mogelijkheden tot persoonlijke ontwikkeling, voortvloeiend uit de zeldzaamheid van deze ernstige ziekten.

Definities

1.9. Definitie van een zeldzame ziekte – **Zeldzame ziekten zijn levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekten die zo zelden voorkomen dat bijzondere en gecombineerde inspanningen nodig zijn om ze aan te pakken. Als richtlijn: zeldzaam betekent in deze context een prevalentie van minder dan 5 personen op 10.000 in de Europese Unie.**

Deze definitie werd het eerst vastgelegd in Verordening 141/2000¹² van het Europese Parlement en de Raad op het gebied van weesgeneesmiddelen en werd later bevestigd door het Directoraat-generaal Gezondheid en Consumentenbescherming van de Europese Commissie¹³.

1.10. Definitie van een weesgeneesmiddel – Een weesgeneesmiddel is een geneesmiddel dat bedoeld is voor de diagnose, preventie of behandeling van een levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekte die niet meer dan 5 personen op 10.000 in de Europese Gemeenschap treft op het ogenblik dat de aanvraag wordt ingediend, of dat bedoeld is voor de diagnose, preventie of behandeling van een levensbedreigende, ernstig invaliderende of ernstige en chronische ziekte in de Europese Gemeenschap en waarbij het zonder stimuli onwaarschijnlijk is dat het op de markt brengen van het geneesmiddel in de Europese Gemeenschap voldoende verkoopsopbrengsten zou genereren om de nodige investeringen te rechtvaardigen; en dat er geen bevredigende, in de EU toegelaten methode bestaat voor diagnose, preventie of behandeling van de ziekte, of wanneer die wel bestaat, dat de patiënten die aan de zeldzame aandoening lijden een significant voordeel hebben bij het gebruik van het betreffende weesgeneesmiddel.¹⁴

1.11. Het gebied van zeldzame ziekten is erg uitgebreid en complex. Dit werd al gemeld in verschillende belangrijke Europese documenten¹⁵ en werd bevestigd door Orphanet, het Europese portaal voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen¹⁶, en door Eurordis, de grootste, niet-gouvernementele, door patiënten gestuurde Europese alliantie van patiëntenorganisaties en personen die actief is op het vlak van zeldzame ziekten¹⁷.

Er wordt vooral de aandacht op gevestigd dat:

- zeldzame ziekten ook genetische aandoeningen omvatten (ongeveer 80% van de zeldzame ziekten hebben een genetische achtergrond), zeldzame kankers, auto-immuunziekten, aangeboren misvormingen, toxische en infectieuze ziekten, en andere;

12 Verordening (EG) nr 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 'Inzake weesgeneesmiddelen', <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:nl:PDF>

13 Useful information on rare diseases from an EU perspective, European Commission Health & consumer protection directorate-general, http://ec.europa.eu/health/ph_information/documents/ev20040705_rd05_en.pdf

14 Verordening (EG) nr 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 'Inzake weesgeneesmiddelen', <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:01818:0001:0005:nl:PDF>

15 Mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat, sec(2008)2713, http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_nl.pdf and Aanbeveling van de Raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten, Publicatieblad van de Europese Unie, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:NL:PDF>

16 Orphanet, <http://www.orpha.net>

17 Eurordis, Rare Diseases Europe, <http://www.eurordis.org/>

- hoewel 5 personen op 10.000 erg weinig lijkt, dit voor een enkele ziekte kan betekenen dat er toch 5.000 patiënten zijn op een totale populatie van 10.000.000 Belgen. Het is echter belangrijk om te benadrukken dat het aantal patiënten met een zeldzame ziekte sterk wisselt van ziekte tot ziekte en dat er voor de meeste zeldzame ziekten slechts een paar tientallen patiënten zijn, of soms zelfs nog minder;
- hoewel elke afzonderlijke ziekte zeldzaam is, er tussen 6.000 en 8.000 zeldzame ziekten werden beschreven.¹⁸

1.12. Niet alle aandoeningen in de lijst van zeldzame ziekten die door Orphanet wordt gepubliceerd zijn voor alle patiënten levensbedreigend of invaliderend:

sommige ziekten hebben bij bepaalde patiënten een eerder mild verloop;

bij andere groepen patiënten met een zeldzame ziekte wordt de diagnose en behandeling al op een kwaliteitsvolle manier uitgevoerd binnen de bestaande gezondheidszorg. Deze patiënten hebben relatief weinig (medische en andere) behoefte aan een bijkomende diagnose door een deskundige of aan speciale behandelingsregimes;

sommige patiënten kunnen misschien al terugvallen op specifieke maatregelen en gezondheidszorgstructuren die opgezet werden in het kader van andere beleidsacties (bijv. het Kankerplan, het Programma Chronische Ziekten ...).

Doelpopulatie

1.13. Het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten is bedoeld voor ***elke persoon, man of vrouw, in om het even welke levensfase, die lijdt aan een zeldzame ziekte (zie §1.9.), en die een specifieke behoefte heeft waaraan onvoldoende wordt tegemoetgekomen door het huidige medische, paramedische en/of sociale zorgstelsel.***

1.14. Zolang er geen officiële registers van zeldzame ziekten bestaan, is het moeilijk te ramen hoeveel patiënten en hun familie baat zouden kunnen vinden bij het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Ongeveer 3% van alle baby's komt ter wereld met een aangeboren afwijking, maar niet allemaal overleven ze deze afwijking. Het aantal mensen met deze afwijkingen dat de rest van zijn/haar leven met een blijvend ernstige of levensbedreigende ziekte kampt, kan in België worden geschat op 60.000 tot 100.000 personen. Dit kan dan ook als de totale omvang van de doelpopulatie van dit Plan worden beschouwd.

1.15. De ambitie van deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten is om de eerste 5 jaar na de implementatie ervan ca. 18.000 patiënten met zeldzame ziekten te behandelen – bovenop de 3.500 tot 4.000 patiënten die op dit ogenblik behandeld worden in de bestaande referentiecentra (centra met een RIZIV-conventie) en de 10.000 patiënten die elk jaar in de acht Centra voor Medische Genetica worden opgevangen.

Geraamd wordt dat 15.000 patiënten in de Belgische expertisecentra zullen worden behandeld en 3.000 patiënten in dergelijke centra in het buitenland.

¹⁸ Prevalence of rare diseases: bibliographic data, Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, November 2010, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf

Methodologie

1.16. Het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen werd opgericht door een groep stakeholders onder het voorzitterschap van Professor Jean-Jacques Cassiman. Het wordt beheerd en financieel gesteund door de Koning Boudewijnstichting. Het Fonds werd door mevrouw Laurette Onkelinx, Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, gevraagd om een reeks voorstellen uit te werken die de basis zouden kunnen vormen van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Het Fonds heeft steeds een collaboratieve aanpak nagestreefd. Daarom werd voor het opstellen van deze 'Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten' nauw samengewerkt met alle relevante actoren in het domein van de zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen.

Centraal in dit proces stonden multistakeholder werkgroepen die verantwoordelijk waren voor een bepaald werkpakket. Deze werkpakketten waren als volgt opgesplitst

1. Nationaal register, ziekte specifieke databanken en Europese samenwerking
2. Identificatie van de niet-medische kosten voor de patiënt / Allesomvattende zorg voor de patiënt
3. Informatie / Empowerment van de patiënt
4. Expertcentra / Samenwerking en netwerken op nationaal vlak (inclusief neonatale screening)
5. Toegang tot diagnose, geneesmiddelen en behandeling en de financiering
6. Verbetering van het (fundamenteel) onderzoek
- 6.B. Nationaal en internationaal netwerken en samenwerken m.b.t. therapie en management van de patiënt.
- 6.C. Verbetering van het klinisch onderzoek, inclusief klinische studies
7. Onderwijs en vorming van professionele zorgverleners

In deze werkgroepen zaten vertegenwoordigers van ondermeer (maar niet uitsluitend): artsen en genetici, patiëntenorganisaties, RIZIV, FOD Volksgezondheid, FAGG, WIV, Ziekenfondsen, ziekenhuisapothekers, de medische directie van de Universitaire ziekenhuizen, Pharma.be, de diensten voor neonatale screening.... De volledige samenstelling van de werkgroepen vindt u in bijlage 10.

In de periode tussen juni 2009 en april 2011 werden de voorgestelde maatregelen geformuleerd, besproken, geselecteerd en verder uitgewerkt. Een eerste reeks van maatregelen werd reeds in mei 2010 aan de Minister voorgesteld. Dit document geeft de resultaten weer van het volledige werkproces van 24 maanden (juni 2009 – mei 2011).

Elke werkgroep had de vrijheid om volgens zijn eigen inzichten en methoden op onderzoek te gaan, thema's vast te leggen en voorstellen tot maatregelen uit te werken. Op geregelde tijdstippen werden de voorlopige resultaten van ieders werkzaamheden besproken en geëvalueerd door het Bestuurscomité van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen (samenstelling: zie bijlage 9). In de loop van dit proces werden ook vijf sessies georganiseerd waarop alle leden van de verschillende werkgroepen waren uitgenodigd en alle resultaten plenair werden voorgesteld en besproken.

De laatste versie van deze 'Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten' werden ter goedkeuring voorgelegd aan de leden van het Bestuurscomité op 10 mei 2011.

2. DE CONTEXT: ZORG DRAGEN VOOR DE MEEST KWETSBARE MENSEN

Internationale context

2.1. Een nationale benadering met geïntegreerde en globale strategieën voor zeldzame ziekten enerzijds, en anderzijds een verdere samenwerking met het uitwerken van gemeenschappelijke oplossingen op Europees niveau¹⁹, vormen de sleutel tot een verbetering op het vlak van gezondheidszorg en sociaal beleid voor patiënten met een zeldzame ziekte. In dit kader stellen **de Mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten en de Aanbeveling van de Europese Raad dat Lidstaten plannen en strategieën voor zeldzame ziekten moeten opstellen en implementeren tegen 2013 om de toegang, billijkheid en rechtvaardigheid (equity) van preventie, diagnose, behandeling en revalidatie voor patiënten die lijden aan zeldzame ziekten te verbeteren.**²⁰

Uit een Eurobarometer-enquête gepubliceerd op 28 februari 2011 blijkt dat er veel steun is voor de aanpak van zeldzame ziekten op Europees niveau. 95% van de respondenten zijn van mening dat er op dit vlak meer Europese samenwerking zou moeten zijn en dat patiënten met een zeldzame ziekte het recht op toegang tot geschikte zorg in een andere lidstaat zouden moeten hebben. Ongeveer 2 op elke 3 respondenten weet dat zeldzame ziekten een beperkt aantal mensen treffen en dat ze een specifieke zorg vereisen.²¹

Nationale context

2.2. Op 19 februari 2009 aanvaardde de Belgische Kamer van Volksvertegenwoordigers een resolutie die was ingediend door Yolande Avontroodt, Katia Della Faille, en Herman De Croo betreffende 'een actieplan op het gebied van zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen'.²²

2.3. Het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, onder auspiciën van de Koning Boudewijnstichting²³ kreeg van mevrouw Laurette Onkelinx, Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, de opdracht een

19 Cross-border care, European Commission, Public Health, http://ec.europa.eu/health/cross_border_care/policy/index_en.htm en Richtlijn van het Europees Parlement en de Raad betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg, <http://register.consilium.europa.eu/pdf/nl/11/pe00/pe00006.nl11.pdf>

20 Mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat, sec(2008)2713, http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_nl.pdf and Aanbeveling van de Raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten, Publicatieblad van de Europese Unie, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:NL:PDF>

21 European awareness of Rare Diseases, Special Eurobarometer 361, http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/ebs_361_en.pdf

22 Resolutie betreffende een actieplan inzake zeldzame aandoeningen en Weesgeneesmiddelen – Résolution relative à la mise en oeuvre d'un plan d'action en ce qui concerne les affections rares et les médicaments orphelins, Belgische Kamer van Volksvertegenwoordigers, DOC 52 0505/005, <http://www.dekamer.be/FLWB/pdf/52/0505/52K0505005.pdf>

23 Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen. <http://www.kbs-frb.be/fund.aspx?id=223930&LangType=2067>

coördinerende rol te spelen bij het uitwerken van een reeks Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Het Fonds brengt de verschillende stakeholders samen die betrokken zijn bij alle aspecten van zeldzame ziekten en bij de ontwikkeling en beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen.

2.4. In 2008 kondigde mevrouw Laurette Onkelinx, Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, een Programma aan voor de verbetering van de levenskwaliteit van patiënten met een chronische ziekte.²⁴ Patiënten met een zeldzame ziekte kunnen baat hebben bij de initiatieven die in het kader van dit actieplan worden ontwikkeld. De aanbevelingen en maatregelen die in dit document worden voorgesteld zullen daarom verder worden ontwikkeld en geïmplementeerd in samenspraak met de agentschappen die verantwoordelijk zijn voor het toezicht op en de implementatie van de maatregelen beschreven in het Programma Chronische Ziekten. Patiënten met een zeldzame kanker kunnen in de meeste gevallen dan weer terugvallen op de maatregelen voorzien in het Kankerplan²⁵. Een goede samenwerking en coördinatie tussen het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, het Kankerplan en het Programma Chronische Ziekten is dan ook aangewezen.

Huidige situatie in België op gebied van...

... medische expertise

2.5. België heeft al een aantal 'specifieke centra' die zich bezighouden met patiënten met zeldzame ziekten. Er zijn 8 Centra voor Menselijke Genetica en 21 multidisciplinaire referentiecentra: 6 centra voor neuromusculaire aandoeningen, 7 centra voor mucoviscidose en 8 centra voor erfelijke stofwisselingsziekten. De referentiecentra hebben een conventie (een contract) met het RIZIV die regelmatig opnieuw wordt besproken.

2.6. De wettelijke basis voor de oprichting en het functioneren van de Centra voor Menselijke Genetica is het Koninklijk Besluit van 14 december 1987 dat voorzag in de oprichting van de Centra met als doel diagnoses te stellen op het gebied van aangeboren genetische afwijkingen. Elk van de zeven Belgische universitaire ziekenhuizen heeft een Centrum voor Menselijke Genetica. Het achtste Centrum, het 'Institut de Pathologie et de Génétique' in Gosselies, is een onafhankelijk instituut en heeft geen rechtstreekse link met een ziekenhuis of een universiteit.

Aangezien 80% van de zeldzame ziekten van genetische oorsprong is, en aangezien 90% van de genetische aandoeningen zeldzaam is, zijn de Centra voor Menselijke Genetica die jaarlijks ca. 10.000 contacten met patiënten hebben, een belangrijke actor bij het klinisch management van patiënten met een zeldzame ziekte, vooral op het vlak van diagnose en genetic counseling.

De Belgische Centra voor Menselijke Genetica bieden een volledige dienstverlening aan, d.w.z. ze bieden verschillende soorten testen en technologieën aan, en counseling voor de patiënt en zijn/haar familie. Hun expertise en hun unieke positie bij de diagnose en het management van patiënten met een zeldzame ziekte worden in deze aanbevelingen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten ten volle erkend. Bovendien staat hun rol als expertisecentra voor de diagnose van talrijke zeldzame ziekten buiten kijf.

24 *Prioriteit aan de chronisch zieken!*, Programma voor de verbetering van de levenskwaliteit van personen met chronische ziekten, 2009-2010, http://www.laurette-onkelinx.be/articles_docs/20080923_-_propositions_malades_chroniques_N.pdf and *Priorité aux malades chroniques !*, Programme pour l'amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes d'affections chroniques, 2009-2010, http://www.laurette-onkelinx.be/articles_docs/20080923_-_propositions_malades_chroniques_F.pdf

25 *Plan National Cancer - Nationaal Kankerplan*, http://www.laurette-onkelinx.be/articles_docs/32_initiatieven_N.pdf

2.7. Buiten de Referentiecentra en de Centra voor Menselijke Genetica is ook veel expertise over zeldzame ziekten aanwezig in talrijke Belgische universitaire en perifere ziekenhuizen of klinieken. Jammer genoeg is deze expertise vaak niet goed bekend bij het publiek en bij de huisartsen. Er is weinig wisselwerking tussen de verschillende diensten binnen deze ziekenhuizen en tussen gelijkaardige expertisecentra in België of in het buitenland, het zorgaanbod is versnipperd, weinig gestructureerd en niet officieel erkend. Bovendien heeft de regionalisering van de neonatale screening geleid tot een verschillende aanpak in de gewesten en verschillende procedures voor follow-up voor de geïdentificeerde families.

... toegang tot de juiste medicatie

2.8. Farmaceutische behandelingen voor zeldzame ziekten werden – tenminste in het verleden – minder gemakkelijk geproduceerd door bedrijven omdat de markt te klein is en de ontwikkelingskosten niet noodzakelijk lager zijn vergeleken met de kosten van geneesmiddelen voor meer courante aandoeningen. Zowel in de VS als in de Europese Unie werden stimulansen ontwikkeld om onderzoek naar en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen te promoten. Om in aanmerking te komen voor de speciale regelgevende maatregelen voor weesgeneesmiddelen in de EU, moet een geneesmiddelenproject de status verwerven van weesgeneesmiddel door middel van de 'Orphan Designation'-procedure bij EMA., het Europees Geneesmiddelenagentschap. Later, wanneer het geneesmiddel klaar is om op de markt te worden gebracht, kan een aanvraag voor 'marketing authorisation' worden ingediend via de gecentraliseerde procedure bij EMA. Tussen 2000 en februari 2011 kregen meer dan 820 geneesmiddelen de Europese status van weesgeneesmiddel²⁶. Op dit moment zijn 63 weesgeneesmiddelen vergund in de EU²⁷ en het is dus overduidelijk dat slechts in beperkte mate wordt tegemoet gekomen aan de nood voor specifieke medische behandelingen van zeldzame ziekten.

2.9. Elke EU-lidstaat onderhandelt afzonderlijk over de prijszetting en de terugbetaling met de farmaceutische bedrijven die weesgeneesmiddelen leveren. Ondanks de stimulansen voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en registratie is de toegang tot weesgeneesmiddelen in de EU-lidstaten erg variabel. Op Belgisch niveau worden beslissingen over reglementering en terugbetaling van weesgeneesmiddelen genomen door de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, na advies van de Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen (CTG), de Inspecteur van Financiën en goedkeuring door de Minister van Begroting. Weesgeneesmiddelen volgen dezelfde procedure als Klasse I farmaceutische producten, d.w.z. producten waarvan het bedrijf beweert dat ze een toegevoegde therapeutische waarde hebben. In tegenstelling tot Klasse I farmaceutische producten moet echter geen farmaco-economische evaluatie worden ingediend voor weesgeneesmiddelen.

2.10. Voor 2008 werden de uitgaven van het Rijksinstituut voor ziekte- en invaliditeitsverzekering (RIZIV-INAMI) voor weesgeneesmiddelen geraamd op ca. 66 miljoen euro²⁸ en voor 2009 op 70 miljoen euro²⁹. Dit was meer dan 5% van het totale budget voor ziekenhuisgeneesmiddelen en verdere ramingen geven aan dat over enkele jaren de toekomstige uitgaven ruim boven 10% van het budget voor ziekenhuisgeneesmiddelen

26 Register of designated Orphan Medicinal Products, <http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/orphreg.htm> geraadpleegd op 9 februari 2011.

27 Lists of Orphan Drugs in Europe, Orphanet Report Series, Orphan Drugs collection, January 2011, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

28 Beleid voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg, 2009. http://www.kce.fgov.be/index_nl.aspx?SGREF=5272&CREF=13645

29 Persoonlijke communicatie van Céline Hermans, RIZIV.

zouden kunnen uitstijgen.³⁰ In 2009 vertegenwoordigden weesgeneesmiddelen 2,6% van de totale onkosten voor terugbetaling van geneesmiddelen door het RIZIV-INAMI. Vanaf februari 2011 betaalt het RIZIV 42 weesgeneesmiddelen terug. In dit aantal zitten ook geneesmiddelen voor zeldzame kankers.³¹

2.11. In België is het voorschrijven van weesgeneesmiddelen de uitsluitende verantwoordelijkheid van een deskundige arts, d.w.z. een arts die zich gespecialiseerd heeft in een specifieke discipline. Het voorschrijven en de individuele terugbetaling van weesgeneesmiddelen is onderworpen aan voorwaarden. De behandelende gespecialiseerde arts moet eerst de goedkeuring verkrijgen van een Adviserend Geneesheer van het ziekenfonds van de patiënt om het geneesmiddel voor te schrijven. De Adviserend Geneesheer kan, maar is niet verplicht om, het advies te vragen van het 'College van Geneesheren voor Weesgeneesmiddelen' (CGWG) als dergelijk College bestaat voor de aandoening of klasse van aandoeningen waarvoor het weesgeneesmiddel zou worden gebruikt. In de praktijk hebben alle ziekenfondsen ermee ingestemd om alle aanvragen door te verwijzen naar het CGWG. Er bestaan afzonderlijke subcolleges voor afzonderlijke producten. Het is de Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen (CTG) die aan de Minister van Volksgezondheid adviseert of dergelijk subcollege al dan niet in het leven moet worden geroepen. Individuele adviezen aan de Adviserende Geneesheren over terugbetaling worden geval per geval genomen door het CGWG³². In februari 2011 bestonden er subcolleges voor 21 weesgeneesmiddelen.³³

2.12. Wanneer een geneesmiddel nog niet op de Belgische lijst van terugbetaalbare farmaceutische producten staat, of wanneer de patiënt de medicatie nodig heeft voor een off-label indicatie, kan hij/zij baat hebben bij een 'compassionate use' of 'medisch noodprogramma' aangeboden door het bedrijf. Wanneer het geneesmiddel al op de markt is kan de patiënt terugbetaling vragen via het Bijzonder Solidariteitsfonds (BSF) op voorwaarde dat er geen College bestaat. Voorwaarden voor 'compassionate use', 'medische nood' of terugbetaling via het BSF zijn vastgelegd in de wet.

De werking en de efficiëntie van het Bijzonder Solidariteitsfonds werden onlangs onderzocht door het Belgisch Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg.³⁴

2.13. In België worden weesgeneesmiddelen meestal door ziekenhuisapotheken verdeeld.³⁵ In sommige andere landen kunnen weesgeneesmiddelen ook worden afgeleverd door openbare apotheken.

30 Denis A, Simoens S, Fostier C, Mergaert L, Cleemput I. *Beleid voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen. Health Technology Assessment (HTA). Brussel: Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE); 2009. KCE reports 112A (D/2009/10.273/30) / Denis A, Simoens S, Fostier C, Mergaert L, Cleemput I. Politiques relatives aux maladies rares et aux médicaments orphelins. Health Technology Assessment (HTA). Bruxelles: Centre fédéral d'expertise des soins de santé (KCE). 2009. KCE Reports 112B. D/2009/10.273/31.*

31 List of reimbursed orphan drugs, RIZIV-INAMI, http://www.inami.fgov.be/drug/nl/drugs/orphan_drugs/index.htm

32 De vergoedbare weesgeneesmiddelen en de colleges, RIZIV, http://www.riziv.fgov.be/drug/nl/drugs/orphan_drugs/colleges.htm#3

33 Lijst van vergoedbare weesgeneesmiddelen met College RIZIV-INAMI, http://www.inami.fgov.be/drug/nl/drugs/orphan_drugs/index.htm

34 Optimisation of the operational processes of the Special Solidarity Fund, KCE reports vol.133C, http://www.kce.fgov.be/index_en.aspx?SGREF=9470&CREF=16772

35 Alleen Glivec, Kuvan, Thalidomide, Tobi kunnen worden verdeeld zonder tussenkomst van de ziekenhuisapotheker.

... patiëntenorganisaties en contact met lotgenoten

2.14. Momenteel zijn in België bijna 150 specifieke patiëntenorganisaties actief op gebied van zeldzame ziekten.³⁶ Een aantal van deze organisaties heeft een website. Sommige zijn lid van regionale platformorganisaties zoals het Vlaams Patiëntenplatform (VPP)³⁷ en de Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS).³⁸ In januari 2008 werd de Belgische Organisatie voor zeldzame ziekten (RaDiOrg.be)³⁹ opgericht. RaDiOrg.be is een coördinerend verbond van ongeveer 80 specifieke patiëntenorganisaties en is de officiële vertegenwoordiger van Eurordis⁴⁰ in België. De taak van RaDiOrg.be is het grote publiek meer bewust te maken van het bestaan van patiënten met een zeldzame ziekte, de zorgkwaliteit te verbeteren, de patiënt en zijn/haar familieleden te informeren, sociale ondersteuning te bieden voor de patiënten en onderzoeken naar de etiologie en de behandeling van deze ziekten te stimuleren. RaDiOrg.be creëerde een website om de verspreiding van informatie over zeldzame ziekten in België aan te moedigen. Onder de Hoge Bescherming van Hare Koninklijke Hoogheid Prinses Astrid organiseert RaDiOrg.be elk jaar 'Zeldzame Ziektendag' (op het einde van februari).

Specifieke noden van patiënten met een zeldzame ziekte

2.15. Volgens Eurordis kunnen Europese burgers die op dit ogenblik aan een zeldzame ziekte lijden in de meeste lidstaten niet per definitie rekenen op een coherente aanpak voor wat betreft zorg en ondersteuning. Omdat hun aandoeningen zo zeldzaam zijn, hebben zorgverleners vaak maar een beperkte of zelfs helemaal geen ervaring met het stellen van een diagnose, het uitwerken van een behandeling en het organiseren van ondersteuning. Zelfs wanneer aangepaste diensten bestaan, is het voor patiënten en hun familieleden moeilijk om daar toegang toe te krijgen omwille van de gebrekkige communicatie, coördinatie en kennis. Sommige ziekten komen bovendien zo weinig voor dat de kosten voor het ontwikkelen en op de markt brengen van een medisch product voor de diagnose, preventie of behandeling van de ziekte niet zou worden terugverdiend door de verwachte verkoopsopbrengsten. Onder normale marktomstandigheden zou de farmaceutische industrie dan ook niet geneigd zijn om medische producten voor zeldzame ziekten te ontwikkelen.

2.16. Verschillende organisaties ^{41 42 43 44} hebben een onderzoek gevoerd naar de noden van de Belgische patiënten met een zeldzame ziekte (en hun families) en de moeilijkheden die zij ondervinden. Kort samengevat kunnen deze noden worden ondergebracht in deze categorieën:

- **meer kennis en (h)erkenning** – zeldzame ziekten worden vaak laat of niet herkend door artsen; wetenschappelijke informatie is vaak beperkt of ontbreekt volledig; er is weinig maatschappelijke erkenning, ...

36 Informatie van RaDiOrg.be, <http://www.radiorg.be/onze-leden/organisaties> rn Orphanet, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup_Search_List.php?lng=EN&type_list=SupportGroups_by_country&lng=EN&search=SupportGroup_Search_List&data_id=0&TAG=BE

37 www.vlaamspatienentplatform.be

38 www.luss.be

39 www.RaDiOrg.be

40 www.eurordis.org

41 Knelpuntennota Zeldzame Aandoeningen, 2009, Vlaams Patiëntenplatform, http://www.vlaamspatienentplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/?mosmsg=You+are+trying+to+access+from+a+non-authorized+domain.+%28www.google.be%29

42 Website Rare Diseases Organisation Belgium, www.RaDiOrg.be

43 The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe, Results by Country, Belgium, 2009, Eurordis, http://archive.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/RARE_DISEASES_BELGIUM.pdf

44 Rare diseases and patients need, VPP, LUSS, RaDiOrg.be, oral presentation by Claude Sterckx and Lut De Baere.

- **snellere diagnose en betere informatie** – laattijdige en onjuiste diagnose; gebrek aan gespecialiseerde diagnosecentra of geen tijdige verwijzing naar dergelijke centra; ongelijke en beperkte neonatale screening in België; ...
- **betere toegang tot kwaliteitsvolle behandeling en organisatie van de zorg** – gebrek aan expertisecentra; weinig samenwerking tussen verschillende zorgverleners; ontoereikende beschikbaarheid van nieuwe geneesmiddelen, paramedische en psychosociale zorg ...
- **lagere kosten voor diagnose en behandeling** – prijs van weesgeneesmiddelen en gespecialiseerde medische apparatuur; hoge kosten voor andere medicatie (incl. D-medicatie) en verzorgingsproducten; sociale kosten (handicap, arbeids-ongeschiktheid); verborgen kosten ...
- **gebrek aan epidemiologische gegevens en registratie van patiënten** ...
- **sociale integratie van de patiënt met een zeldzame ziekte** – moeilijkheden met administratief statuut; vermindering van educatieve, professionele en sociale opportuniteiten; isolatie en maatschappelijke uitsluiting; beperkte ondersteuning voor patiëntenorganisaties; ...

De zoektocht naar een diagnose van Belgische patiënten ⁴⁵

- *Bij 44% van de patiënten met een zeldzame ziekte werd een andere diagnose gesteld vóór ze de juiste diagnose kregen. Bij 75% van de patiënten leidde dit tot onaangepaste behandelingen, waaronder medische (36%), chirurgische (12%) en psychologische of psychiatrische (7%) behandelingen.*
- *Bij 78% van de Belgische patiënten met een zeldzame ziekte veroorzaakte de late diagnose minstens één schadelijk gevolg, waaronder overlijden (1%); cognitieve, psychologische of lichamelijke problemen, geboorte van een ander kind in het gezin met dezelfde ziekte, onaangepaste levenswijze en gedrag, gebrek aan vertrouwen in de geneeskunde.*
- *Tijdens hun zoektocht naar een diagnose consulteerde 22% van de Belgische patiënten met een zeldzame ziekte meer dan vijf artsen vooraleer de juiste diagnose werd gesteld, 7% raadpleegde zelfs meer dan tien artsen.*
- *Voor Belgische patiënten is een diagnose duur en zelden gratis (gratis slechts bij 14% van de respondenten vergeleken met 54% in totaal in Europa).*
- *Een totaal van 22% van de Belgische respondenten kreeg hun diagnose zonder dat ze volledige informatie over de ziekte kregen. 60% van de patiënten kreeg geen psychologische ondersteuning (dit is laag vergeleken met de 91% respondenten die dit type ondersteuning verwachtte, maar het is nog altijd de beste waarde in de enquête).*
- *In 88 % van de gevallen werd de genetische aard van de ziekte aan de familie uitgelegd, met in 67% van de gevallen details over de mogelijkheid van andere ziektegevallen binnen de familie. In 36% van de gevallen leidde genetisch advies tot de diagnose of identificatie van een drager in de familie. 30% van de Belgische families vond de omstandigheden waarin ze de mededeling kregen slecht of onaanvaardbaar.*
- *In Europa duurde het bij 1 op 4 patiënten met Ehlers-Danlossyndroom meer dan dertig jaar vooraleer ze de juiste diagnose kregen.*

⁴⁵ *The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe, Results by Country, Belgium, 2009, Eurordis, http://archive.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/RARE_DISEASES_BELGIUM.pdf*

De behandelingsnoden van Belgische patiënten

- Belgische patiënten moeten een beroep doen op gemiddeld 9,5 verschillende soorten medische diensten die in verband staan met hun zeldzame ziekte.
- De laatste jaren werd 47% van de patiënten opgenomen in het ziekenhuis voor een gemiddelde totale duur van 20 dagen.
- In 77% van de gevallen was de toegang tot acht diensten die als essentieel werden beschouwd voor de zeldzame ziekte gemakkelijk, in 12% van de gevallen was het moeilijk en in 11% van de gevallen was de toegang onmogelijk. Dit was voornamelijk te wijten aan een gebrekkige doorverwijzing (53%), dienst niet beschikbaar (18%), persoonlijke kosten (10%), en ligging van de zorgstructuren, waaronder een locatie die te ver weg was (13%), niemand beschikbaar om de patiënt te vergezellen (12%) en moeilijkheden bij het reizen (15%).
- De medische diensten beantwoorden volledig (61%), gedeeltelijk (27%), weinig (9%) of helemaal niet (3%) aan de verwachtingen van de patiënt, hetgeen vergelijkbaar was met de globale resultaten elders in Europa

Maatschappelijke noden van Belgische patiënten

- Twee patiëntenplatformen (VPP en LUSS) onderzochten de noden voor patiënten met zeldzame ziekten, waaronder hun maatschappelijke noden en verborgen kosten.⁴⁶ Onlangs liet mevrouw Onkelinx, Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, een gelijkaardig onderzoek uitvoeren voor chronisch zieken via hun representatieve patiëntenorganisaties. Ook Eurordis beoordeelde de Belgische maatschappelijke dienstverlening aan patiënten met een zeldzame ziekte via een enquête bij de patiënten en hun families. Informatie over de maatschappelijke dienstverlening werd verzameld voor acht verschillende ziekten waarbij in totaal 255 families reageerden:
- Van de 48% van de families die maatschappelijke bijstand nodig hadden, slaagde 1% er niet in een maatschappelijk werker te ontmoeten, 78% slaagde hier gemakkelijk in en 22% met veel moeite.
- In vergelijking met de Europese situatie werd deze hulp vaker gegeven door associatieve en verzekeringsstructuren, waarbij 60% van de Belgen tevreden was over deze hulp en 16% helemaal niet.
- Als gevolg van de ziekte moest 14% van de Belgische patiënten verhuizen. Van die 14% verhuisden de meeste families (58%) naar een beter aangepast huis, 12% wilde dichterbij gespecialiseerde zorg voor hun aandoening wonen, 19% dichterbij een familielid.
- Als gevolg van hun ziekte moest 36% van de patiënten hun beroepsactiviteiten stopzetten of sterk verminderen. In 26% van de gevallen moest een gezinslid stoppen met werken om zorg te dragen voor een familielid.

⁴⁶ VPP Knelpuntennota Zeldzame Aandoeningen, http://www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/?mosmsg=You+are+trying+to+access+from+a+non-authorized+domain.+%28www.google.be%29 en LUSS Costs of chronic diseases.

11 actiedomeinen, 42 voorgestelde maatregelen

2.17. Dit document bevat een reeks Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen om te komen tot een globaal en geïntegreerd Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

De 42 voorgestelde maatregelen behoren tot volgende 11 beleidsdomeinen:

1. Het verbeteren van de kwaliteit van diagnose, behandeling en patiëntmanagement door het opzetten van expertisecentra en expertisenetwerken
2. Codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten
3. Informatie en communicatie
4. Empowerment van patiënten
5. Opleiding en training van zorgverleners
6. Verbeteren van de toegang tot en financiering van de diagnose
7. Verbeteren van de toegang tot en financiering van de behandeling
8. Allesomvattende zorg voor de patiënt
9. Stimuleren van onderzoek en overbrengen van de onderzoeksresultaten naar diagnostiek en behandeling
10. Beheer van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten
11. Ethiek en governance

3. VOORGESTELDE MAATREGELEN PER ACTIEDOMEIN

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

Getuigenissen van patiënten

"In 1994 verslechterde mijn gezondheidstoestand. De cardioloog uit mijn buurt die me begeleidde, wachtte af. Hij zei me dat mijn hartkleppen moesten worden vervangen, maar later, wanneer dat écht noodzakelijk was. Mijn zoon lijdt, net zoals ik, aan een tetralogie van Fallot en wordt opgevolgd in een gespecialiseerd centrum. Ik praatte over mijn problemen met de pediater-cardioloog. Hij zei me dat ik slecht werd opgevolgd. Hij raadde me aan om een afspraak te maken bij de dienst cardiologie voor volwassenen van zijn ziekenhuis. Daar werd ik vrij snel opnieuw geopereerd (maar niet aan de hartkleppen!). Enkele dagen later kon ik al terug naar de fabriek gaan werken."

"Ik lijd aan een tetralogie van Fallot. Maar ik wist niet dat ik die aandoeningen kon doorgeven aan mijn kinderen. Geen enkele arts heeft ons dat ooit gezegd. Mijn dochter werd 18 jaar geleden geboren zonder gezondheidsproblemen. Tijdens de tweede zwangerschap van mijn echtgenote, in 1998, na de echografie die werd uitgevoerd toen ze 6 maanden zwanger was, vertelde men ons dat de baby een tetralogie van Fallot had. Daar hadden we ons totaal niet aan verwacht."

"Ik zag de gezondheidstoestand van mijn vader, die de ziekte van Huntington had, dag na dag verslechteren.. Maar noch mijn moeder, noch ik kregen ooit enige informatie over de ziekte waarvan we helemaal niets wisten. De neuroloog had ons alleen verwittigd dat er niets aan te doen was en dat het alleen maar zou verslechteren."

"Jarenlang wisten dokters niet wat er met mij aan de hand was. Volgens hen zaten mijn problemen en mijn lichamelijke klachten in mijn hoofd en moest ik opgenomen worden in een psychiatrische afdeling. Ik heb tien jaar van mijn leven doorgebracht in een psychiatrische instelling vooraleer men ontdekte dat mijn aandoening een naam heeft en ik het mij niet alleen maar inbeeld. De diagnose Ehlers-Danlos syndroom heeft mij uit de psychiatrie gehaald en daar ben ik blij om. Ik ben alleen droevig en kwaad om die tien verloren jaren..."⁴⁷

⁴⁷ Knelpuntennota zeldzame aandoeningen, Vlaams Patiëntenplatform, 2009, p.8, http://www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/Itemid,98/

Inleiding

1.1. 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 gezondheidszorg en van de mogelijkheid om een gepaste behandeling te krijgen. Verschillende knelpunten werden geïdentificeerd in het traject dat leidt naar de diagnose van een zeldzame ziekte, van het niet herkennen van de symptomen door klinici tot de beperkte beschikbaarheid van laboratoriumtesten. In dit domein kan een aangepast gezondheidszorgbeleid dus tot échte veranderingen leiden.

1.2. Na de diagnose volgt het gevecht om gehoord, geïnformeerd en doorverwezen te worden naar bevoegde medische diensten om de meest geschikte behandeling te krijgen. Voor de meeste zeldzame ziekten bestaat geen protocol voor goede klinische praktijk. Indien dit wel bestaat, is het vaak niet optimaal verspreid: niet alle zorgverstrekkers zijn altijd voldoende opgeleid en niet alle EU-landen hebben de protocols aanvaard. Bovendien vormt de opsplitsing van de medische specialismen een hinderpaal voor de multidisciplinaire verzorging die zo nodig is voor een patiënt die lijdt aan een zeldzame ziekte.

1.3. Hoewel een aantal patiënten met een zeldzame ziekte beantwoorden aan de kenmerken (bijv. ernst, klinische complexiteit, genetische component,...) om te kunnen genieten van de voorzieningen door al bestaande diensten en beleidsmaatregelen op gebied van gezondheidszorg, leidt het gebrek aan initiatieven en aan een beleid dat specifiek gericht is op zeldzame ziekten vaak tot een laattijdige diagnose en een moeilijke toegang tot kwaliteitsvolle behandeling en zorg.⁴⁸ Het oprichten van Expertisecentra op nationaal en regionaal niveau en de netwerking tussen deze Centra vormt een doeltreffend instrument om gezondheidszorgen te verstrekken aan patiënten met een zeldzame ziekte. Door het oprichten van Expertisecentra kan formeel een nationale structuur worden opgezet van gezondheidszorgcentra die worden erkend voor hun specifieke expertise bij de diagnose en behandeling van een specifieke zeldzame ziekte of van een groep van zeldzame ziekten. Volgens de Europese richtlijnen maken zij het mogelijk om gezondheidszorgtrajecten uit te werken en om een samenwerking en coördinatie op het vlak van diagnose en zorg tot stand te brengen; ze zorgen ervoor dat patiënten terechtkomen in de centra die het meest geschikt zijn voor de behandeling van hun ziekte, en laten toe om vast te stellen waar specifieke hulpmiddelen moeten worden toegewezen.⁴⁹

1.4. Netwerking tussen Expertisecentra is een pluspunt voor de zorgkwaliteit voor zeldzame ziekten. Volgens Europlan zou de oprichting van nationale en Europese netwerken van dergelijke centra een prioriteit moeten zijn voor Nationale Plannen of Strategieën. Deze netwerking, het delen van informatie en het bereiken van consensus tussen experts over de noden van de patiënten, zal een belangrijke rol spelen in deze voorstellen. Dit geldt ook voor de bepaling van de prioriteiten voor onderzoek en de ontwikkeling van nieuwe behandelingen.

48 *Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 9,* http://www.euoplanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf

49 *Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 41,* http://www.euoplanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf

Maatregel 1.1: Oprichting van Expertisecentra (EC)

Behandeld probleem

1.1.1. 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.

Beschrijving van de 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).**

De taken van de Expertisecentra zouden zijn:

- Het ontwikkelen, toepassen en promoten van de meest recente technieken voor diagnose, medische en niet-medische behandeling, in overeenstemming met de 'best practices';
- het uitvoeren van multidisciplinaire consulten;
- aangepaste sociale (en financiële) ondersteuning van de patiënt faciliteren via een 'zorgcoördinator' (zie ook maatregel 8.1.);
- nieuwe klinische richtlijnen ontwikkelen, in overeenstemming met en/of gebaseerd op (indien mogelijk) internationaal erkende en gevalideerde richtlijnen en/of goede/optimale praktijken;
- patiënten registreren in het Nationaal Register (zie ook maatregelen 2.1. en 2.2.);
- netwerken met perifere diensten (bijv. rapportering aan huisartsen, opzetten van co-behandelingschema's met perifere specialisten en perifere ziekenhuizen, thuiszorg,...), met andere kenniscentra (bijv. Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica, het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten – zie ook maatregel 1.2, 1.3)... en met Europese expertisecentra – (zie ook maatregelen 1.4., 1.5., 1.6.);
- medisch en paramedisch personeel opleiden en trainen (zie ook maatregel 5.1.);
- wetenschappelijk onderzoek uitvoeren (fundamenteel, translationeel, klinisch) op internationaal niveau (zie ook maatregelen 9.1. - 9.5.);
- gestructureerde contacten onderhouden met organisaties voor patiënten met een zeldzame ziekte en met het grote publiek (zie ook maatregelen 3.1., 3.2., 3.3., 4.1., 4.2.);
- een monitoringsysteem uitwerken om de eigen activiteiten op te volgen en erover te rapporteren aan de bevoegde diensten en verantwoordelijken die instaan voor de financiering van de Expertisecentra;
- deelnemen aan uitwisselingen en activiteiten opgezet door het Platform voor Zeldzame Ziekten (zie ook maatregel 10.1.).

- klinische experts laten deelnemen aan expertgroepen betrokken bij de besprekingen over de terugbetalingscriteria voor weesgeneesmiddelen (colleges voor weesgeneesmiddelen (zie § 2.11. en maatregel 7.9.)) of voor het multi-stakeholder Werkcomité van alle betrokkenen (zie maatregel 7.8.).

Een bijzonder geval: de zeldzame kankers en subtypes van courantere aandoeningen

De leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen gaan ervan uit dat de bundeling van expertise in de vorm van Expertisecentra die een gecoördineerde en multidisciplinaire aanpak waarborgen, een geschikte benadering kan zijn voor alle zeldzame ziekten.

Toch mag niet voorbij worden gegaan aan het feit dat in het kader van andere beleidsacties verschillende modellen worden overwogen en onderzocht voor het management van patiënten met een zeldzame kanker. Een voorbeeld hiervan zijn de pediatrische kankers (initiatief 12 van het Kankerplan). Bovendien zal het KCE een studie uitvoeren over "De organisatie van de zorg voor zeldzame tumoren en tumoren met een complexe behandeling" (2011-024). De studie wil aangepaste behandelingsmodellen voorstellen voor zeldzame kankers, op basis van de Belgische situatie en van internationale ervaring (zie ook initiatief 13 van het Kankerplan).

Verder wordt verwacht dat patiënten met zeldzame vormen van meer courante aandoeningen, zoals de ziekte van Parkinson, de gepaste zorg zullen blijven krijgen binnen het bestaande zorgaanbod. Anderzijds zullen deze patiënten wel mee kunnen genieten van de verbeterde toegang tot de wees- en andere geneesmiddelen die voor deze aandoeningen worden ontwikkeld, zoals voorgesteld in de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Verwachte impact

1.1.3. Impact op patiënten

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.

1.1.4. Impact op andere belanghebbenden

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.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

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. De volledige lijst van voorgestelde criteria voor EC is als bijlage 2 aan dit rapport toegevoegd.

1.1.6. Deze maatregel maakte al deel uit van de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten - Fase I. Op basis van die aanbevelingen en op voorstel van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid werd een bedrag van 2.014 miljoen euro voorzien in het budget 2011 van het RIZIV voor het opzetten van nieuwe Expertisecentra. Er werd een werkgroep opgericht om de haalbaarheid, de criteria en de uitwerking van dit voorstel verder op te nemen.

1.1.7. Expertisecentra zouden regelmatig opnieuw moeten worden geëvalueerd (bijv. alle vijf jaar). Op sommige tijdstippen zouden nieuwe kandidaat-centra een aanvraag kunnen indienen om als Expertisecentrum te worden erkend. In principe kan dit zowel voor (groepen van) zeldzame ziekten waarvoor al bestaande Expertisecentra bestaan, als voor ziekten waarvoor dergelijke Centra nog niet bestaan.

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.

Sommige Centra voor Menselijke Genetica hebben Europese of zelfs wereldwijde expertise op het vlak van de diagnose en de verzorging van specifieke erfelijke zeldzame ziekten. Er mag worden verwacht dat deze Centra zullen vragen om erkend te worden als EC voor deze ziekten (zie maatregel 1.2). De Centra voor Menselijke Genetica – die worden gefinancierd met financiële middelen die buiten het bereik vallen van de besprekingen in de werkgroepen die aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen uitwerken voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten – vertegenwoordigen bovendien een belangrijke infrastructuur en expertise die eveneens ter beschikking zal staan van de EC.

Aspecten met betrekking tot kosten

1.1.9. Uit de ervaring met de huidige Referentiecentra die een conventie hebben met het RIZIV, kan worden geconcludeerd dat, hoewel de ziekten verschillend zijn, de gemiddelde bijkomende kosten/patiënt/jaar in dezelfde grootteorde liggen (1.500 tot 2.500 euro / jaar). De conventie betaalt dit bedrag (driemaandelijks of jaarlijks) voor individuele patiënten die regelmatig worden behandeld. Er is een drempel voor het aantal patiënten (25 of 50), wat betekent dat indien een centrum de drempel niet haalt, de conventie voor geen enkele patiënt betaalt.

Dit geeft een indicatie van de kosten die in de toekomst kunnen worden verwacht bij het oprichten van méér expertisecentra, maar houdt geen rekening met het feit behalve dat de EC bijkomende taken zouden kunnen krijgen. Naast de medische en paramedische behandeling en coördinatie van de behandeling zouden ze ook een rol kunnen spelen bij het opzetten, controleren en aanpassen van een specifiek traject voor sociale en financiële ondersteuning van de patiënt, wat momenteel niet tot het takenpakket van de referentiecentra behoort. Daarom moeten de kosten voor de rol van de zorgcoördinatoren worden toegevoegd (zie maatregel 8.1.).

1.1.10. Op basis van een voorlopige analyse van dit voorstel, kan worden verwacht dat tot 15.000 (bijkomende) patiënten gediagnosticeerd zullen worden binnen een periode van vijf jaar en jaarlijks zullen worden behandeld in het netwerk van Belgische EC. Dit zou resulteren in een bijkomende kost die kan oplopen tot 27 miljoen euro per jaar in het jaar 2016 (zie bijlage 8). Deze kostenraming houdt alleen rekening met de kosten van het multidisciplinaire karakter van de behandeling en is gekoppeld aan de zeldzaamheid van de ziekte en gebaseerd op de ervaring met de referentiecentra die zeldzame ziekten behandelen. De daadwerkelijke kosten zullen moeten worden bepaald voor elke individuele aandoening op basis van een analyse van de economische gevolgen van het zorgtraject. Ze zullen regelmatig opnieuw moeten worden geëvalueerd zodat ze kunnen worden aangepast aan het veranderende zorgtraject.

Ter vergelijking:

geschat wordt dat de Centra voor Menselijke Genetica in totaal zo'n 10.000 patiënten per jaar zullen ontvangen voor counseling. Dit aantal omvat nieuwe patiënten, maar ook patiënten bij wie de diagnose in het verleden al werd gesteld en familieleden. Geraamd wordt dat 80% van alle patiënten met een zeldzame ziekte aan een genetische aandoening lijden.

de netwerken van referentiecentra met een RIZIV-conventie (neuromusculaire aandoeningen, stofwisselingsstoornissen, mucoviscidose) behandelen 3.500 tot 4.000 patiënten per jaar.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Behandeld probleem

1.2.1. 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. Vandaar dat de rol van de Centra voor Menselijke Genetica in relatie tot de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, verder zou moeten worden verduidelijkt.

1.2.2. De Centra voor Menselijke Genetica worden vertegenwoordigd door de Hoge Raad voor Antropogenetica die zal worden omgevormd tot een College voor Genetica. Op het ogenblik dat deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten werden geschreven, waren de Centra voor Menselijke Genetica aan het onderhandelen met het RIZIV over een conventie die de kosten voor genetische counseling in een aangepaste medische en paramedische benadering en in het kader van het Kankerplan zou dekken. Deze conventies houden ook garanties in voor een gepaste kwaliteitscontrole en registratie van de klinische activiteiten.

Beschrijving van de maatregel

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

Het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen erkent uitdrukkelijk dat de Centra voor Menselijke Genetica op dit ogenblik:

- ruime medische en multidisciplinaire kennis hebben over erfelijke aandoeningen (die een groot deel van de zeldzame ziekten uitmaken);
- over de meest moderne technische hulpmiddelen beschikken voor het testen van o.m. DNA voor diagnose;
- kwaliteitsvolle genetische counseling, gericht op patiënten en hun familie, organiseren;
- over een patiënt georiënteerd medisch netwerk beschikken met 'orgaanspecifieke' specialisten, huisartsen en paramedici;
- een grote verscheidenheid aan (internationaal erkende) onderzoeksactiviteiten over zeldzame ziekten uitvoeren;
- intensieve contacten onderhouden met patiëntenorganisaties;
- deelnemen aan internationale netwerken.

Al deze activiteiten zouden moeten minstens moeten worden voortgezet, en bij voorkeur zelfs nog versterkt. Voor nieuwe patiënten met een zeldzame ziekte zouden ze een belangrijke (en voor een aantal patiënten de belangrijkste) toegangspoort moeten blijven tot het verwachte expertisesysteem voor behandeling en patiëntmanagement.

1.2.4. 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 een aanvraag zullen indienen om erkend te worden als Expertisecentra voor die zeldzame ziekten of groepen van zeldzame ziekten waarvoor ze erkende expertise hebben (mogelijk in samenwerking met andere medisch deskundigen in hun ziekenhuizen);
- ze hun patiënten zullen registreren in het Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten (maatregelen 2.1. en 2.2.);
- 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;
- ze activiteiten zullen coördineren en harmoniseren binnen het netwerk van de Centra voor Menselijke Genetica om de expertise te vergroten, bij te blijven op het vlak van nieuwe technologieën en onnodig dubbel werk te vermijden;
- ze criteria uitwerken op het gebied van het klinisch nut van testen. Deze centra fungeren als toegangspoorten en deze rol moet gebaseerd zijn op criteria die voor alle centra dezelfde zijn en die transparant zijn;
- ze kwaliteitsindicatoren zullen definiëren en implementeren, en accreditatie van hun diagnostische laboratoria en klinische activiteiten nastreven (indien ze niet al worden toegepast);
- ze initiatieven zullen ontwikkelen om hun zichtbaarheid te verhogen en hun contacten met patiëntenorganisaties te versterken;
- doeltreffende initiatieven en mechanismen zullen ontwikkelen het stellen van een diagnose voor patiënten met een zeldzame ziekte te versnellen, als aanvulling op wat beschreven wordt in § 1.3.

Verwachte impact

Impact op patiënten

1.2.5. 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.

Verwacht wordt dat de voorgestelde maatregelen zullen resulteren in:

- besparingen als gevolg van een betere coördinatie en specialisering van de Centra;
- een betere dienstverlening aangezien verwacht wordt dat alle centra over gecertificeerde kwaliteitsmanagementsystemen zullen beschikken;
- meer kwaliteit voor geld, billijkheid en rechtvaardigheid dankzij een gecoördineerde en transparante benadering met betrekking tot het klinisch nut van testen;

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie en aspecten met betrekking tot kosten

1.2.6. Tijdens het uitwerken van de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, waren de Hoge Raad voor Antropogenetica, de FOD Gezondheidszorg en het RIZIV bezig met het herdefiniëren van de rol en de financieringsmechanismen voor de Centra voor Menselijke Genetica. Deze onderhandelingen vallen buiten het bereik van de activiteiten van de werkgroepen en het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, en dus ook van de aanbevelingen die in dit document worden voorgesteld.

Verwacht wordt echter dat sommige Centra voor Menselijke Genetica zelf ook Expertisecentra zullen worden voor specifieke zeldzame ziekten. De bijkomende kosten die dit voor hen zou meebrengen, zullen worden gedekt door maatregel 1.1 en worden daarom niet vermeld onder deze maatregel 1.2.

1.2.7. 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. Het voorgestelde budget is een fonds van 400.000 euro dat ter beschikking van de centra zou worden gesteld om de investeringskosten te financieren (zie bijlage 8).

1.2.7. Bovendien is een budget voorzien voor DNA-testen die in het buitenland worden uitgevoerd (zie maatregel 6.1.) in het kader van deze voorstellen. Dit budget zal voornamelijk worden toegewezen aan de Centra voor Menselijke Genetica via een conventie met het RIZIV.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Behandeld probleem

1.3.1. Het bestaan van een aantal Expertisecentra voor specifieke zeldzame ziekten of groepen zeldzame ziekten, en van de Centra voor Menselijke Genetica op zich, zal voor een bepaalde groep patiënten met een zeldzame ziekte het probleem van laattijdige diagnose en een gebrek aan een goede behandeling niet volledig oplossen. Dit is in het bijzonder het geval voor patiënten met een uiterst zeldzame ziekte, voor patiënten waarvoor er geen Expertisecentrum bestaat, en voor patiënten die naar een Expertisecentrum buiten België moeten gaan maar die extra opvolging en ondersteuning nodig hebben van een centrum binnen België. Voor deze patiënten moet een aanvullend netwerk met een aantal specifieke taken worden opgezet.

Beschrijving van de 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.** Het netwerk zou moeten openstaan voor elke patiënt met een vermoedelijke of onbekende diagnose waarvan men denkt dat het om een zeldzame ziekte gaat. Het multidisciplinaire team dat aan het LZZ verbonden is, geeft een multidisciplinaire en geïntegreerde evaluatie van de medische toestand van de patiënt. De Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten zullen de facto in grotere ziekenhuizen – wellicht universitaire – zijn gevestigd en vormen samen een expertisenetwerk.

1.3.3. Het Liaisonnetwerk zou bedoeld zijn voor:

- het stellen van de diagnose bij patiënten die nog niet gediagnosticeerd werden in een Expertisecentrum of een Centrum voor Menselijke Genetica. Zodra de diagnose definitief is gesteld, moet de patiënt worden doorverwezen naar het juiste Expertisecentrum, indien dit beschikbaar is;
- het opvolgen van patiënten bij wie geen definitieve diagnose werd gesteld;
- het opvolgen van patiënten met een zeldzame ziekte voor wie geen erkend Expertisecentrum bestaat;
- het opvolgen van patiënten die behandeld worden in een Expertisecentrum buiten België en die niet voldoende worden opgevolgd in een Expertisecentrum in België.

1.3.4. De concrete opdrachten van de Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten zouden zijn:

- het organiseren binnen het ziekenhuis van 'multidisciplinaire consulten zeldzame ziekten' met gezamenlijke stafbijeenkomsten;
- het ontwikkelen van procedures voor multidisciplinaire consulten in overeenstemming met internationale standaarden en richtlijnen;
- het opvolgen van patiënten met een zeldzame ziekte voor wie geen erkend Expertisecentrum in België bestaat;
- het registreren van patiënten in het Nationaal Register (zie ook maatregelen 2.1. en 2.2.);
- het vormen van een functioneel netwerk binnen de Expertisecentra en de Centra voor Menselijke Genetica binnen hun eigen ziekenhuis, met inbegrip van overeenkomsten en procedures over verantwoordelijkheden, taken, en samenwerking;
- het netwerken met Liaisoncentra in andere ziekenhuizen;
- het netwerken met perifere diensten (bijv. rapportering aan huisartsen, opzetten van co-behandelingsschema's met perifere specialisten en perifere ziekenhuizen, thuiszorg,...)(zie ook maatregel 1.5.), met andere

kenniscentra (bijv. Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica, ...) en met Europese expertisecentra (zie maatregelen 1.5.en 1.6.);

- het opleiden en trainen van artsen en paramedisch personeel (zie ook maatregel 5.1.);
- het uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek (fundamenteel, translationeel, klinisch) op internationaal niveau (zie ook maatregelen 9.1.- 9.6.);
- het onderhouden van gestructureerde contacten met organisaties voor patiënten met een zeldzame ziekte en met het grote publiek (zie ook maatregelen 3.1., 3.2., 3.3., 4.1., 4.2.);
- een monitoringsysteem uitwerken om de eigen activiteiten op te volgen en erover te rapporteren aan de bevoegde diensten en verantwoordelijken die instaan voor de financiering van het netwerk;
- deelnemen aan uitwisselingen en activiteiten opgezet door het Platform voor Zeldzame Ziekten (zie ook maatregel 10.1.).
- het laten deelnemen van klinisch deskundigen aan expertisegroepen betrokken bij de besprekingen over de terugbetalingscriteria voor weesgeneesmiddelen (Colleges voor weesgeneesmiddelen (zie 2.11. en maatregel 7.9.) of voor het multi-stakeholder Werkcomité (zie maatregel 7.8.).

1.3.5. De Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten:

- zullen, wellicht de facto, ondergebracht worden in de universitaire ziekenhuizen (zie lijst criteria in bijlage 2) en nauw samenwerken met de EC die binnen deze ziekenhuizen actief zijn;
- zouden moeten functioneren als een netwerk;
- moeten een sterke band creëren met de 'zorgcoördinator' – functie zoals beschreven in maatregel 8.1;
- zouden geleid moeten worden door een Liaison officer, die verantwoordelijk is voor de werking van het Liaisoncentrum, maar die ook een schakel vormt tussen het Platform, het Universitaire Ziekenhuis en de overheid over kwesties die te maken hebben met zeldzame ziekten. Deze verantwoordelijkheid houdt de controle in van alle activiteiten op het gebied van zeldzame ziekten binnen het ziekenhuis met bijzondere aandacht voor het multidisciplinaire karakter van de zorg en de opbouwende samenwerking tussen de teams en de instellingen ten gunste van de patiënt. Deze persoon zal fungeren als 'Mijnheer of Mevrouw Zeldzame Ziekte' binnen het ziekenhuis. Van de Liaison officers wordt als groep verwacht dat ze zich zullen ontwikkelen tot een operationeel netwerkteam dat het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten zal helpen implementeren en operationaliseren.

Verwachte impact

1.3.6. Impact op patiënten

De meeste patiënten met een zeldzame ziekte krijgen het makkelijkst toegang tot een deskundige diagnose, behandeling en patiëntmanagement op het niveau van de Expertisecentra en van de Centra voor Menselijke Genetica. Maar voor patiënten die tussen de mazen van het net doorglijpen omdat hun ziekte 'onbekend' is, of omdat ze niet kunnen worden geholpen in één van de Centra, is het netwerk van Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten een essentiële en noodzakelijke oplossing.

Een eerste element van het LZZ is dat patiënten makkelijker toegang tot een diagnose zullen hebben. De Liaisoncentra moeten een soort merknaam worden, dé plaats om patiënten die moeilijk te diagnosticeren zijn, naar door te verwijzen. De invloed van de Liaisoncentra situeert zich in de eerste plaats op het niveau van de geïntegreerde en multidisciplinaire diagnose. Ten tweede wordt ervan uitgegaan dat de Liaisoncentra deze gediagnosticeerde patiënten doorverwijzen naar de Expertisecentra voor deskundige behandeling en patiëntmanagement. Voor patiënten voor wie geen diagnose kan worden gesteld, die geen toegang hebben tot een gespecialiseerde behandeling in België of die naar een EC in het buitenland gaan, moet degelijk patiëntmanagement worden voorzien op het niveau van het LZZ.

Opvolging in een Liaisoncentrum zou moeten leiden tot een betere medische behandeling (de best aangepaste behandeling, hogere therapietrouw,...) met een verminderde mortaliteit en morbiditeit en een langer (beroeps)leven tot gevolg.

Patiënten zullen gemakkelijker de weg vinden naar bestaande en aan hun situatie aangepaste sociale en financiële ondersteuning, en dit geldt ook voor patiënten die behandeld worden in een Expertisecentrum buiten België.

Alle interventies op het niveau van het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten moeten de levenskwaliteit voor patiënten en hun familie verbeteren.

1.3.7. Impact op andere belanghebbenden

Huisartsen en plaatselijke specialisten zullen gemakkelijker de gepaste gezondheidszorg voor hun patiënten kunnen identificeren. Ze zullen structureel een beroep kunnen doen op de kennis van deskundigen en betrokken worden bij de implementatie van behandelingsplannen en klinische zorgpaden (zie ook maatregel 1.5. en 8.1.). Beleidsmakers zullen gemakkelijker financiële middelen kunnen toewijzen.

De liaison officers kunnen deelnemen aan de activiteiten van het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten waardoor elk Universitair Ziekenhuis beschikt over een rechtstreeks contactpunt (zie maatregel 10.1.)

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

1.3.8. Om erkend te worden zouden de Liaisoncentra aan een aantal criteria moeten beantwoorden. Sommige van deze criteria worden als essentieel beschouwd, andere zijn optioneel/informatief of zouden moeten worden ontwikkeld tegen de volgende evaluatieronden. Deze criteria zouden ervoor moeten zorgen dat erkende Liaisoncentra effectief een multidisciplinaire benadering toepassen en over voldoende expertise beschikken. De volledige lijst van voorgestelde criteria voor de Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten is als bijlage 3 aan dit document toegevoegd.

1.3.9. Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten zouden regelmatig moeten worden geëvalueerd (bijv. om de vijf jaar).

Aspecten met betrekking tot kosten

1.3.10. De financiering van het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten bestaat uit twee componenten: de eerste component hangt samen met elke individuele patiënt, de andere hangt samen met de rol van de Liaison officer en is een vaste jaarlijkse kost.

1.3.11. Voor wat de eerste component betreft, vormt het Multidisciplinair Oncologisch Consult (MOC) een mogelijk bestaand financieringsmodel voor de organisatie van het Multidisciplinair Consult Zeldzame Ziekten. Een MOC wordt afzonderlijk terugbetaald om te garanderen dat specialisten uit verschillende medische disciplines ook werkelijk overleg plegen over de diagnose en behandelingsplan van een individuele patiënt. Een dergelijke aanpak zou kunnen worden gebruikt voor het Multidisciplinair Consult Zeldzame Ziekten (MCZZ). Een dergelijke aanpak zou ervoor zorgen dat de bijkomende kosten gegenereerd door de multidisciplinaire aanpak van de zeldzame ziekten, en gedragen door de Expertisecentra, vergoed worden. De kosten voor het paramedisch en niet-medisch personeel worden hierdoor echter niet gedekt.

In de veronderstelling dat het Multidisciplinaire Consult Zeldzame Ziekten (MCZZ) terugbetaald zou worden aan 250 euro bovenop de terugbetaling volgens nomenclatuur voor de medische handelingen en onderzoeken, en in de veronderstelling dat het hele Liaisonnetwerk jaarlijks ongeveer 2.000 patiënten zou ontvangen, zou de totale kost voor deze maatregel geraamd kunnen worden op 500.000 euro per jaar (zie bijlage 8).

1.3.12. Het tweede onderdeel is de financiering van het salaris voor een Liaison officer Zeldzame Ziekten. Voor de impact op het budget wordt uitgegaan van één halftijdse betrekking op senior medisch niveau voor elk universitair ziekenhuis. De totale kost wordt geraamd op 500.000 euro per jaar (zie bijlage 8).

1.3.13. Daarnaast wordt van de Liaisoncentra ook verwacht dat ze (een deel van) de zorg voor patiënten coördineren die naar EC in andere Europese landen werden verwezen. Geschat wordt dat dit een percentage is van de patiënten die behandeld worden in de nationale EC, bijv. 20 % van 15.000 na 5 jaar implementatie van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. De kosten voor deze taak worden opgevangen door maatregel 8.1 en maatregel 1.1.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 1.4: Netwerking tussen Centra op nationaal niveau

Behandeld probleem

1.4.1. 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.

Door de huidige versnippering van het zorgaanbod lopen Belgische patiënten soms kansen mis om deel te nemen aan klinische studies.

Beschrijving van de maatregel

1.4.2. Netwerking op nationaal niveau tussen Centra zou op twee niveaus moeten worden overwogen: netwerking tussen de EC voor dezelfde ziekte of groep van ziekten, en netwerking tussen alle erkende EC, de CMG en het LZZ.

1.4.3. Voor het eerste niveau wordt volgende aanbeveling gedaan:

Van alle EC die voor dezelfde specifieke ziekte of groep van ziekten erkend zijn, wordt verwacht dat ze deelnemen aan de ontwikkeling van richtlijnen en klinische zorgpaden, en het opstellen en aan onderhoud van een ziektespecifiek register van zodra de Centra erkend worden (zie lijst met voorgestelde criteria voor EC toegevoegd als bijlage 2). Hiervoor zullen een aantal vergaderingen tussen vertegenwoordigers van de EC nodig zijn. Deze vergaderingen zullen het startsein zijn voor de formele netwerking.

Na deze aanvangsfase wordt van alle ziektespecifieke EC verwacht dat ze minstens een keer per jaar formeel samenkomen om:

- goede praktijken voor diagnose, medische en paramedische behandeling en aspecten van sociale zorg uit te wisselen;
- een samenwerking uit te werken op het vlak van fundamenteel, klinisch en translationeel onderzoek;
- richtlijnen en klinische zorgpaden te actualiseren volgens internationale normen en gekoppeld aan internationale initiatieven;
- de status van het ziektespecifiek register te evalueren;
- de zorgkwaliteit te harmoniseren;

- parameters en evaluatieschema's voor kwaliteitscontrole uit te werken.
- Indien nodig moeten hierbij vertegenwoordigers van het netwerk van andere instellingen of organisaties worden betrokken.

Het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten (maatregel 10.1.) zou, in samenwerking met de bevoegde diensten en de verantwoordelijken voor de implementering en financiering van de Expertisecentra, een efficiënte structuur kunnen zijn om – in samenwerking met andere betrokkenen (bv. Colleges, KCE...) – dit netwerkingsproces te organiseren en stroomlijnen.

1.4.4. Voor de netwerking tussen alle EC, CMG en LZZ wordt aanbevolen om jaarlijks een symposium/algemene netwerkmeeting te organiseren met vertegenwoordigers van alle Centra. Deze meeting zou kunnen worden georganiseerd door het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten en in samenwerking met de bevoegde diensten en de verantwoordelijken voor de implementering en financiering van de Centra.

Verwachte impact

1.4.5. 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.

Door netwerking zullen de Belgische EC hun onderzoekspotentieel verhogen, zowel op het vlak van fundamenteel, translationeel als klinisch onderzoek, met inbegrip van deelname aan klinische studies.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

1.4.6. Het is de bedoeling dat de Expertisecentra hun eerste officiële netwerkmeeting organiseren binnen de 3 maanden na hun erkenning. De eerste nationale netwerkmeeting tussen alle EC zou dan kunnen plaatsvinden tijdens het tweede jaar na het opzetten van het Platform.

Aspecten met betrekking tot kosten

1.4.7. Er worden geen bijkomende kosten verwacht voor de EC. Een budget van 50.000 euro per jaar wordt opgenomen in dit voorstel tot maatregel, vooral voor de kosten voor het organiseren van netwerkmeetings. Het beheer zou een verantwoordelijkheid kunnen zijn van het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten (zie maatregel 10.1.).

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 1.5: Netwerking tussen Centra en perifere zorgverstrekkers

Behandeld probleem

1.5.1. 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.

Beschrijving van de maatregel

1.5.2. **Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica en Liaisoncentra moeten netwerken opzetten met de perifere zorgverstrekkers**, d.w.z. met:

de huisarts van de patiënt.

- Telkens wanneer een patiënt contact heeft met een EC, zou de huisarts een verslag moeten krijgen met volgende informatie:
 - ◇ gezondheidstoestand van de patiënt;
 - ◇ behandelingsplan en plan voor patiëntmanagement (eventuele wijzigingen);
 - ◇ onderzoeken/verwijzingen die gepland werden;
 - ◇ wat te doen in een noodgeval;
 - ◇ contactpunt bij het EC (waaronder gsm-nummer van de verantwoordelijke/coördinerende arts in het EC).
- Huisartsen zouden elektronisch toegang moeten krijgen tot het dossier van de patiënt in het EC. Indien dit momenteel nog niet mogelijk is, moeten EC ernaar streven om deze dienstverlening in de toekomst te kunnen aanbieden.
- Huisartsen zouden moeten kunnen deelnemen aan het multidisciplinaire consult/bespreking in het EC indien hij/zij en de patiënt hierom vragen.
- Huisartsen zouden moeten betrokken worden bij de dagelijkse opvolging van de patiënt.

perifere specialisten en ziekenhuizen

- Het centrum zou aan de behandelende perifere specialisten en ziekenhuizen een gedeelde opvolgingsprocedure voor elke patiënt moeten voorstellen (als de perifere medische dienst hiervoor open staat).
- Behandelende perifere specialisten zouden elektronisch toegang moeten krijgen tot het dossier van de patiënt in het centrum. Indien deze dienst momenteel nog niet beschikbaar is, moeten centra inspanningen leveren om deze in de toekomst te kunnen aanbieden.
- Behandelende perifere specialisten zouden moeten kunnen deelnemen aan het multidisciplinaire consult/bespreking in het centrum indien zij en de patiënt hierom vragen.

plaatselijke paramedische diensten

- Centra zouden individuele behandelingsplannen moeten bezorgen aan plaatselijke paramedische diensten, bij voorkeur in samenwerking met de plaatselijke behandelende specialist en/of huisarts.

plaatselijke sociale diensten

- De zorgcoördinator in het centrum moet contact opnemen met de plaatselijke sociale diensten, indien nodig (zie maatregel 8.1.).

apothekers

- plaatselijke apothekers zouden moeten worden gemotiveerd om de nauwkeurig uitgewerkte procedures voor de bereiding van geneesmiddelen te volgen zoals beschreven op de website van het Therapeutisch Magistraal Formularium (www.vza.be);
- nemen de farmaceutische zorg op zich: preventie, informatie, doorverwijzing en therapietrouw.

patiëntenorganisaties

- EC zijn verplicht om te netwerken met patiëntenorganisaties (zie lijst met voorgestelde criteria). Aan deze samenwerking zouden een aantal formele aspecten verbonden zijn (zie maatregel 4.2. in het domein patient empowerment), en informele aspecten (deelname aan opendeurdagen van de patiëntenorganisatie, aanbieden van informatie gerelateerd aan het management van de ziekte ...).

Verwachte impact

1.5.3. In hun eigen belang zullen patiënten worden behandeld op het voor hen meest geschikte zorgniveau: thuiszorg, zorg op de eerste, tweede, derde of vierde lijn (EC, CMG, LZZ....). De supervisie over de behandeling ligt bij het Centrum, zodat een behandeling met expertise gegarandeerd blijft.

Het vlot delen van informatie en het maken van duidelijke afspraken tussen de verschillende zorgniveaus verhoogt de kans op een optimale, geïntegreerde, individueel aangepaste en patiëntgerichte zorg. Ook de therapietrouw van de patiënt aan de behandeling zal toenemen.

1.5.4. Netwerking, communicatie en het delen van informatie tussen Centra en perifere zorgverleners verhoogt de expertise bij de perifere diensten en maakt deze diensten meer bewust van de problematiek van zeldzame ziekten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

1.5.5. Centra worden aangemoedigd om onmiddellijk na hun erkenning de netwerking met de perifere diensten op te starten.

Aspecten met betrekking tot kosten

1.5.6. Netwerking met perifere zorgverleners behoort tot het gewone takenpakket waarvoor de Centra worden gefinancierd via maatregel 8.1. Toch is er een budget voorzien voor deze maatregel, specifiek voor de ontwikkeling van een instrument (software) dat de efficiëntie verhoogt van de communicatie tussen de verschillende zorgverstrekkers en de verschillende zorgniveaus (nationaal/internationaal; eerste/tweede lijn; centraal/perifeer). Dit is een investeringsbudget van 250.000 Euro.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 1.6: Netwerking op Europees en internationaal niveau

Behandeld probleem

1.6.1. 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. Deze kwestie staat ook op de agenda van de Europese Commissie, de Raad en het Parlement.⁵⁰

Door netwerking van Belgische Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica en het Liaisonnetwerk met Europese en internationale 'zusterorganisaties' verhoogt het expertiseniveau en worden nieuwe opportuniteiten voor onderzoek gecreëerd.

Volgens Orphanet hebben onderzoekers en klinici in België al deelgenomen/ nemen momenteel deel aan 79 'Europese of internationale netwerken'. Dit zijn gecoördineerde activiteiten met financiering en/of officiële aanstelling door een Europese officiële instantie (DG Sanco, E-Rare Consortium, DG Research (FP5, FP6, FP7)).⁵¹

Beschrijving van de maatregel

1.6.2. De promotie van Europees netwerking kan worden opgesplitst in drie grote submaatregelen:

Maatregel 1.6.a. De Belgische instanties zouden expertisecentra buiten België moeten erkennen voor (uiterst) zeldzame ziekten waarvoor onvoldoende expertise voorhanden is in België.

Maatregel 1.6.b. De Belgische vertegenwoordiger bij EUCERD en bij andere relevante organisaties zouden een leidende rol moeten spelen bij het promoten en opzetten van aangepaste Europese beleidsstructuren om samenwerkingsakkoorden tussen landen mogelijk te maken.

Maatregel 1.6.c. Elk Belgisch EC zou een (actieve) rol moeten spelen in Europese en internationale netwerken van Expertisecentra voor de ziekte(n) waarvoor het erkend is. Bovendien zou een EC onderzoek moeten uitvoeren naar de ziekten waarvoor het als deskundige wordt beschouwd (zie lijst van criteria in bijlage 2). Dit criterium vormt ook (tot op zekere hoogte) een garantie dat de EC deelnemen aan internationale netwerking. Elk EC moet dit echter ook documenteren en objectiveren. Als een EC niet betrokken is bij een internationaal netwerk, kan ervan worden uitgegaan dat het te zijner tijd zal aansluiten bij een of meerdere internationale netwerken. Internationaal netwerking kan bestaan uit en moet geëvalueerd worden op basis van drie punten:

- actief bijwonen en deelnemen (door posters of mondelinge presentaties) aan internationale conferenties over de ziekte of groep van ziekten waarvoor het erkend is;
- geregistreerd zijn in een relevant internationaal netwerk van Expertisecentra;
- publiceren in peer-reviewed bladen over de ziekte of groep van ziekten waarvoor het erkend is.

⁵⁰ Cross-border care, European Commission, Public Health, http://ec.europa.eu/health/cross_border_care/policy/index_en.htm en Richtlijn van het Europees Parlement en de Raad betreffende de toepassing van de rechten van patiënten bij grensoverschrijdende gezondheidszorg, <http://register.consilium.europa.eu/pdf/nl/11/pe00/pe00006.nl11.pdf>

⁵¹ European collaborative research projects funded by DG Research and by E-Rare in the field of rare diseases & European clinical networks funded by DG Sanco and contributing to clinical research in the field of rare diseases, Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2011, <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Networks.pdf>

Verwachte impact

1.6.3. 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.

1.6.4. Door internationale netwerking zullen de Belgische EC niet alleen hun expertise verhogen, maar ook hun onderzoekspotentieel, zowel op het vlak van fundamenteel, translationeel als klinisch onderzoek, met inbegrip van deelname aan klinische studies.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

1.6.5. Het opzetten van aangepaste structuren op Europees niveau, waardoor patiënten met een zeldzame ziekte naar buitenlandse Expertisecentra kunnen reizen voor een deskundige en terugbetaalde behandeling, valt onder het ruimere bereik van grensoverschrijdende gezondheidszorg, een kwestie die momenteel op Europees niveau wordt besproken.

Maatregel 1.6.b. stelt voor om niet te wachten tot hierover een Europese consensus wordt bereikt, maar om zo snel mogelijk een erkenning van grensoverschrijdende expertise op bilateraal niveau te stimuleren.

Expertisecentra worden bovendien ook aangemoedigd om deel te nemen aan internationale netwerken, vóór of onmiddellijk nadat ze werden erkend.

Aspecten met betrekking tot kosten

1.6.6. Een budget van 50.000 euro per jaar wordt voorgesteld voor deze maatregel. De opvolging en de ondersteuning van deze netwerking kan beheerd worden door het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten (maatregel 10.1.) in samenwerking met de bevoegde diensten die verantwoordelijk zijn voor de financiering van de centra en met de diensten die de onderhandelingen op Europees en internationaal niveau opvolgen of eraan deelnemen.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Domein 2. Codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten

Getuigenis van een patiënt

"In augustus 2006 ontdekten we dat een klinische studie zou worden uitgevoerd met betrekking tot de ziekte van ons dochtertje. Haar 2 behandelende artsen hadden hierover niets vernomen. Een neuroloog, onderzoeker bij het FNRS, heeft ons gesteund. Hij contacteerde de Parijse arts die de leiding had over het onderzoek. Het ziekenfonds weigerde de hospitalisatie in Parijs voor zijn rekening te nemen: deze onderzoeker heeft ons verdedigd en dit dan toch bekomen."

Inleiding

2.1. Voor de meeste zeldzame ziekten zijn de beschikbare epidemiologische gegevens ontoereikend om gedetailleerde cijfers te kunnen geven over het aantal patiënten met een specifieke zeldzame ziekte. Meestal zijn mensen met een zeldzame ziekte niet geregistreerd in databanken.

2.2. 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". Vandaar dat het moeilijk is om de kosten voor mensen met een zeldzame ziekte te registreren op nationale of internationale basis en op een betrouwbare, gelijkvormige manier.⁵²

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.

2.3. Een doeltreffende manier om de nood aan gezondheidszorg in te schatten en om onderzoek op verschillende gebieden, waaronder epidemiologie, te genereren, zijn de ziektespecifieke registers of registers voor groepen van zeldzame ziekten; immers, vaak zijn deze registers de enige bestaande bron van wetenschappelijke/klinische en epidemiologische informatie over zeldzame ziekten. Op dit moment zijn bijna al deze registers van academische aard en worden ze meestal opgesteld door klinici die geïnteresseerd zijn in een bepaalde ziekte of groep van ziekten. Ze worden geconfronteerd met problemen zoals het in stand houden van deze registers op lange termijn, de bescherming van persoonlijke gegevens en representativiteit van de patiëntenstalen. Hoewel de huidige registers de mogelijkheid bieden om hoogwaardige informatie te verkrijgen, is een systematische aanpak van de registratie toch noodzakelijk om alle mogelijkheden te benutten en de informatie over zeldzame ziekten aanzienlijk te verbeteren. De toegevoegde waarde van registers werd tijdens de voorbije jaren uitgebreid geëvalueerd en vastgesteld door het werk van het RDTF en speelde een grote rol in de Aanbevelingen die werden geformuleerd door de Europese Raad.

⁵² Background paper on orphan diseases for the WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World, October 2004.

2.4. Een belangrijk punt dat moet worden aangepakt is de bescherming van de persoonlijke gegevens. Dit is van het grootste belang indien men wil bereiken dat databanken/registers met persoonlijke gegevens een populair hulpmiddel worden voor de verzameling van informatie en de verbetering van kennis over zeldzame ziekten. Aangezien bedrijven op verzoek van het EMA of van de nationale terugbetalingsinstanties voor veel weesgeneesmiddelen productspecifieke registers moeten opzetten, kunnen er verschillende registers bestaan voor eenzelfde zeldzame ziekte waarvoor meerdere behandelingen werden goedgekeurd. Ook de aanvragen die worden ingediend bij de Colleges voor weesgeneesmiddelen kunnen worden beschouwd als een register. Idealiter zou men moeten streven naar één enkel ziekteregister met verschillende toegang voor de verschillende betrokken partijen (overheden, artsen, bedrijven) al naargelang hun behoefte. Dit zal de voorschrijvers motiveren om goed werk te leveren en het zal de kwaliteit van de registratie te verbeteren. De overstap van het huidige systeem van productregisters naar ziekteregisters moet echter goed worden onderzocht in termen van regelgevende eisen op Europees en nationaal niveau, kwaliteit, financiering en bescherming van de privacy. België zou een leidende rol moeten spelen bij de bespreking hiervan op Europees niveau.

Maatregel 2.1: Oprichting van een Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten

Behandeld probleem

2.1.1. Om epidemiologisch toezicht op zeldzame ziekten mogelijk te maken, moet een centraal register op nationaal niveau, met inbegrip van het geplande register voor genetische ziekten, worden opgericht, ondersteund en gefinancierd. De belangrijkste doelstelling van dit register is een indicatie geven van het aantal mensen dat in België aan een specifieke zeldzame ziekte lijdt, informatie geven over de zorg die hij krijgt en het beheer van zijn/haar noden en rechten. Het register moet in staat zijn om de patiënten terug op te sporen via de registrerende arts in geval van nieuw fundamenteel onderzoek, studies of behandelingen.

Beschrijving van de maatregel

2.1.2. **In de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten - Fase I, werd al aanbevolen om een Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten te creëren.** In het voorstel werd gesuggereerd dat dit centrale register op zijn minst volgende variabelen zou moeten bevatten: Unieke patiëntcode (gegenereerd door het register), Geslacht, Leeftijd op 31 december, Unieke code van de registrerende arts (RIZIV nr.), Unieke code van het Expertisecentrum (RIZIV nr.), Uniek identificatienummer van de zeldzame ziekte, Leeftijd waarop de eerste symptomen optraden (indicator nationaal plan), Leeftijd waarop de diagnose werd gesteld, Postcode van woonplaats, Manier waarop diagnose werd bevestigd (genetisch, biochemisch, histologisch), Bijkomende sociale uitkeringen, Werkregime (student, werkloos, deeltijds, voltijds), (Eventueel) Datum van overlijden, Link naar ziektespecifieke registers (indien van toepassing).

2.1.3. Op het moment van de diagnose zouden patiënten moeten worden geregistreerd door een erkend Centrum. De registratie zou regelmatig moeten worden geactualiseerd (minstens elke 2 jaar) en bij het overlijden. De registratieprocedure zou webbased moeten zijn en uitgewerkt worden in samenwerking met eHealth.

2.1.4. Patiënten moeten geïnformeerde toestemming geven voor registratie (informed consent). Voor de Expertisecentra zou registratie van patiënten een verplicht criterium voor erkenning en financiering zijn. De structuur, toegang en inhoud van de databank, de procedure voor geïnformeerde toestemming, de registratieprotocollen en onderzoeksprocedures zullen conform moeten zijn met de Belgische en Europese wetgeving op het gebied van de bescherming van de privacy.

2.1.5. In het register zullen ziekten worden gecodeerd en geclassificeerd volgens de (komende) 11de revisie van de International Classification of Diseases (ICD11)⁵³ waaraan vertegenwoordigers van de European Rare Diseases Task Force meewerken samen met de Wereldgezondheidsorganisatie (WGO). In afwachting zou de lijst van zeldzame ziekten die door Orphanet werd gepubliceerd, als referentie kunnen worden gebruikt omdat dit de meest volledige lijst is die tot op heden werd samengesteld, die regelmatig werd geactualiseerd en die de basis vormt voor de toekomstige ICD11 hoofdstukken over zeldzame ziekten.

2.1.6. Het Nationaal Register zou deel moeten uitmaken van de bestaande globale registers (EuroCAT, en andere) en zou verbinding moeten kunnen maken en informatie uitwisselen met andere relevante Europese en internationale databanken. Daarom zou het management van het register moeten samenwerken met partners uit andere EU-lidstaten en met relevante Europese organisaties om de toegang tot en het gebruik van de gegevens te verhogen, mits de nodige toegangssleutels en procedures om de privacy te garanderen worden uitgewerkt en op Europees niveau worden goedgekeurd.

Verwachte impact

2.1.7. Impact op patiënten

Via het register blijven patiënten traceerbaar en raken ze niet langer 'verloren' in het systeem. Hierdoor stijgt hun kans op regelmatige opvolging in Expertisecentra en op deelname aan wetenschappelijke research, waaronder klinische studies. Op termijn kan het register bovendien een hulpmiddel worden om therapietrouw te bevorderen en de toegankelijkheid van de behandeling te verbeteren.

2.1.8. Impact op andere belanghebbenden

Registers zijn belangrijke hulpmiddelen voor research: hiermee kunnen onderzoekers het natuurlijke verloop van de ziekte opvolgen. Ze zijn ook onontbeerlijk voor translationeel onderzoek en klinische studies.

Epidemiologische gegevens over zeldzame ziekten komen ter beschikking van de beleidsmakers. Dit maakt een betere planning van gepaste gezondheidszorg en sociale ondersteuning voor patiënten mogelijk. Bovendien zouden registers de nodige gegevens kunnen leveren voor post-marketing toezicht (geneesmiddelenbewaking, klinisch voordeel...) van weesgeneesmiddelen, medische hulpmiddelen (medical devices) en andere behandelopties.

Registers maken het voor bedrijven makkelijker om via de erkende Centra patiënten te vinden wanneer ze klinische studies organiseren. Tevens zullen registers hen helpen R&D prioriteiten te stellen en eventueel ook gegevens bezorgen voor productverbetering.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

2.1.9. Deze maatregel maakte deel uit van de voorstellen tot maatregelen die werden opgesteld tijdens Fase 1. Op basis van deze aanbevelingen en op voorstel van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid werd een bedrag van 200.000 euro uitgetrokken in het budget 2011 van het RIZIV voor een nieuw initiatief tot de creatie van een Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten.

Het WIV werd door de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid belast met het uitwerken van een voorstel voor het opstellen en hosten van dit Nationaal Register in samenwerking met andere instanties zoals RIZIV, FOD Het WIV heeft reeds ervaring met de uitbouw van het Belgisch Mucoviscidose Register (Registre Belge de la Mucoviscidose - BMR-RBM) en het Register voor Neuromusculaire Aandoeningen.

53 Revision of the International Classification of Diseases, World Health Organisation, <http://www.who.int/classifications/icd/ICDRevision/en>

Beide registers werden al goedgekeurd door verschillende comités, interfaces werden getest en een verbinding met eHealth werd opgezet.

Aspecten met betrekking tot kosten

2.1.10. Een investerings- en werkingsbudget van 200.000 euro werd al uitgetrokken in het budget 2011 van het RIZIV voor een nieuw initiatief tot de creatie van een Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten.

2.1.11. Het voorstel van het Fonds is om twee verschillende budgets te reserveren vanaf 2012: een jaarlijks budget om de lopende kosten van de registers te dekken, en een budget om te voorzien in de ontwikkelingskosten, voornamelijk om bestaande ziektere registers te integreren, nieuwe te ontwikkelen (maatregel 2.2) en om het register te integreren in een (internationaal) e-care platform.

Beide budgetten zouden zo efficiënt mogelijk moeten worden gebruikt, via samenwerking op Europees niveau, om het aantal ziekten en patiënten die in het systeem opgenomen zijn, te verhogen.

Het totaalbudget dat voorzien wordt (met inbegrip van Fase I) voor de ontwikkeling van het register over de periode van 5 jaar wordt geraamd op 2 miljoen euro.

Het totaalbudget (met inbegrip van Fase I) voor het beheren van het register over dezelfde periode wordt geschat op 1,250 miljoen euro.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 2.2: Oprichting en/of validatie van subregisters die specifiek zijn voor een ziekte of voor een groep van ziekten en die gekoppeld zijn aan het Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten

Behandeld probleem

2.2.1. Zoals eerder vermeld zijn registers voor specifieke ziekten of groepen van ziekten een doeltreffende manier om de nood aan gezondheidszorg te beoordelen, om onderzoek op verschillende gebieden te genereren en om netwerking te stimuleren tussen wetenschappers, medische experts en Expertisecentra. Registers voor specifieke ziekten of groepen van ziekten zijn belangrijk voor het verzamelen van epidemiologische, medische en sociale gegevens over zoveel mogelijk patiënten; voor het beschrijven en evalueren van de zorg in de Expertisecentra; voor het opstellen van een databank die kan worden gebruikt in klinisch, fundamenteel en epidemiologisch onderzoek; en om deel te nemen aan Europese of internationale onderzoeksprojecten (fundamenteel, translationeel, klinisch), registers en monitoringprogramma's.

Beschrijving van de maatregel

2.2.2. **Het Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten zal een stabiele omgeving creëren voor de 'plug&play' implementatie van ziektespecifieke subregisters (nieuwe of bestaande) of tijdelijke vragenlijsten voor onderzoek.**

Deze ziektespecifieke registers zouden kunnen worden opgezet door het WIV in overleg met de Expertisecentra, die voor die specifieke ziekte of groep van ziekten erkend werden, en eveneens met relevante patiëntenorganisaties en vertegenwoordigers van administratieve en overheidsinstanties. Het is volgens de leden van het Fonds ook wenselijk dat hiervoor samenwerking wordt gezocht met vertegenwoordigers van de industrie en met gelijkaardige instanties in andere landen.

De ziektespecifieke variabelen zouden minstens een set parameters moeten vormen die de minimale set weerspiegelen die voorgesteld werd door het EpiRare Europese project.

De registers voor specifieke ziekten of groepen van ziekten zouden, waar zinvol moeten worden verbonden met andere gelijkaardige registers in andere Europese landen en met geneesmiddelspecifieke registers. Daarom zouden de coördinatoren van de ziektespecifieke registers en het WIV- registratieteam moeten samenwerken met alle relevante (Europese) belanghebbenden.

Verwachte impact

2.2.3. De verwachte impact van specifieke registers voor ziekten of groepen van ziekten is vergelijkbaar met die beschreven onder maatregel 2.1.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

2.2.4. Verschillende specifieke registers voor zeldzame ziekten werden ontwikkeld in de nationale Belgische context of in Europese context. Voor andere registers moet van nul af aan worden begonnen. Verwacht wordt dat het team van het WIV zou starten met de implementatie van deze ziektespecifieke registers van zodra het centrale register opgezet is en in werking treedt. Een plan om van de huidige productgebaseerde registers over te schakelen op ziektespecifieke registers moet nauwkeurig worden besproken en gepland op Europees niveau.

Aspecten met betrekking tot kosten

2.2.5. Het budget dat voor dit domein wordt geraamd, werd al beschreven onder maatregel 2.1.

Verwacht wordt dat met deze budgettaire structuur het aantal nieuwe ziekten dat wordt behandeld bij de aanvang van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten relatief laag zal zijn (5-6 ziekten tijdens het eerste jaar), maar veel hoger na een periode van 5 jaar.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Domein 3. Informatie en communicatie

Getuigenissen van patiënten

"De neuropediater verklaarde aan de kinesitherapeut dat de diagnose van de kleine M. bekend was (leukodystrofie) – zonder 100% zekerheid – maar dat hij gevraagd had om niets tegen de ouders te zeggen omdat hij bang was voor hun reactie. Hij verklaarde vervolgens dat hij vroeger al geconfronteerd was met andere ouders die, eens ze op de hoogte waren, de moed hadden verloren en niet meer alle nodige zorgen gaven. Hij vreesde ook dat de ouders zich op het internet zouden storten om alles te lezen wat er te vinden was over de ziekte."

"Niemand brengt je op de hoogte van het feit dat je de aanvragen moet hernieuwen. Je moet het maar zelf weten en er aan denken. Ik was er zelfs niet over geïnformeerd dat M. (die leed aan leukodystrofie) niet langer kon genieten van het statuut van 'zware pathologie': het is de kinesitherapeut die zich daarvan bewust werd en die mij er aan herinnerde dat alle stappen opnieuw moesten worden gezet. Als je met een dergelijke ziekte wordt geconfronteerd, moet je je plan kunnen trekken en voortdurend in je eentje op zoek gaan naar nuttige informatie. Anders kom je nergens. Ik vernam dat er een Salon van de handicap bestaat: niemand heeft me dat ooit verteld... Ik vraag me af hoe ouders die niet met beide benen op de grond staan dat allemaal doen...."

Inleiding

3.1. Patiënten met een zeldzame ziekte en hun familie vinden moeilijk informatie over hun ziekte (zeker in hun eigen taal en aangepast aan hun vragen en noden) en het is voor hen ook erg moeilijk om de weg te vinden in het gezondheidszorgsysteem. Patiënten worden geconfronteerd met een gebrek aan informatie over de klinische symptomen die door hun ziekte worden veroorzaakt, over maatregelen voor sociale en economische ondersteuning, over de locatie van de centra die aangepaste expertise en zorg kunnen bieden, en over wat ze kunnen doen om de last van de ziekte in het dagelijks leven te verlichten. Het verstrekken van nauwkeurige informatie in een vorm die aangepast is aan de noden van de patiënt en zijn/haar familie is een belangrijk instrument om het hoofd te kunnen bieden aan de dagelijkse ongemakken die door de ziekte worden veroorzaakt.

3.2. Professionele gezondheidswerkers die worden geconfronteerd met zeldzame ziekten hebben evenmin gemakkelijk toegang tot informatie. De beschikbare informatie is bovendien versnipperd en schaars en er is een gebrek aan richtlijnen en gevalideerde 'evidence'.

3.3. Ziektespecifieke websites over patiëntenorganisaties, referentienetwerken, registers of specifieke activiteiten over zeldzame ziekten zijn erg belangrijke informatiebronnen die vaak door patiënten worden gebruikt. Websites en andere informatieve hulpmiddelen op nationaal niveau die globale informatie over zeldzame ziekten bieden, zullen doeltreffender zijn wanneer ze naast de specifieke informatie over nationale en regionale activiteiten ook nog links bevatten naar internationale informatieve portalen en instellingen om zo de toegang tot bijkomende informatiebronnen te vergemakkelijken. Voorbeelden zijn het deel over zeldzame ziekten van de Europese website over volksgezondheid, de EMA website, ORPHANET en elke andere relevante website over zeldzame ziekten.⁵⁴

⁵⁴ Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 61, http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf

3.4. Tenslotte moet nagedacht worden over hoe men het grote publiek meer bewust kan maken van de problematiek van zeldzame ziekten. Verschillende activiteiten, zoals verdere promotie van 'Zeldzame Ziektendag' en andere evenementen die de bewustwording kunnen vergroten, moeten verder ondersteund worden.

Maatregel 3.1: Oprichting van een nationale portaalsite met actuele en gevalideerde informatie

Behandeld probleem

3.1.1. Patiënten met een zeldzame ziekte en hun familieleden zoeken informatie over hun ziekte, mogelijke behandelingsopties, maatregelen voor sociale en economische ondersteuning, enz. In theorie kan men op Orphanet⁵⁵, de Europese portaalsite voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, de meeste informatie over zeldzame ziekten uit heel Europa terugvinden. Maar tot nog toe bestaat er geen Nederlandstalige versie (zie maatregel 3.2) en blijft het centrale beheer in Franse handen. Daarom zal erg specifieke Belgische informatie (bijvoorbeeld over terugbetalingsschema's, toegankelijkheid tot weesgeneesmiddelen en behandeling enz.) niet op Orphanet terecht komen. Bovendien blijkt de gebruiksvriendelijkheid van Orphanet voor patiënten en voor het grote publiek niet optimaal. Het is anderzijds ook niet realistisch om Orphanet te vervangen door een nationale Belgische website met een gelijkaardige inhoud, aangezien heel wat context onvermijdelijk verloren zal gaan.

Andere Europese websites met informatie over zeldzame ziekten (zoals de EU Public Health website, of de EMA website) zijn meestal niet aangepast voor gebruik door patiënten of leken.

Beschrijving van de maatregel

3.1.2. **In het rapport 'Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten - Fase I' werd al voorgesteld om een nationale portaalsite op te zetten die verschillende gebruikersgroepen (patiënten, gezondheidswerkers, grote publiek) stapsgewijs informatie biedt over zeldzame ziekten, met links naar gevalideerde bestaande informatiebronnen (waaronder Orphanet).**

Deze portaalsite zou aan volgende criteria moeten voldoen:

- beschikbaar zijn in minstens 2 talen (NL, FR), indien mogelijk uitbreiden tot 4 talen (NL, FR, Duits, ENG);
- een duidelijke, gebruiksvriendelijke structuur hebben, afgestemd op specifieke publieksgroepen (patiënten, professionele gezondheidswerkers, groot publiek).
- een gemakkelijk te gebruiken beheersysteem voor de inhoud (CMS) hebben.
- links aanbieden naar gevalideerde informatiebronnen (patiëntenorganisaties, FOD, RIZIV...)
- actuele informatie bieden, toegesneden op de Belgische context, over aspecten van zeldzame ziekten die niet aan bod komen in Orphanet;
- patiëntenorganisaties moeten worden betrokken bij het opzetten en het dagelijks beheer van de website;
- moet zich uiteindelijk ontwikkelen tot een communicatieplatform – type extranet – tussen de Expertisecentra, het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten, de Centra voor Menselijke Genetica en het op te richten Platform voor Zeldzame Ziekten.

3.1.3. De website zou moeten worden gehost door een organisatie die aan volgende voorwaarden beantwoordt:

- de continuïteit van de dienst garanderen;
- betrokken zijn bij zeldzame ziekten;

55 www.orpha.net

- gevestigd zijn in België en bekend zijn met de Belgische administratieve en beleidssituatie op gebied van zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen;
- de informatie op de portaalsite actueel houden in alle talen (2 tot 4);
- contact houden met alle relevante belanghebbenden (patiëntenorganisaties, Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica, industrie, administratie, ziekenfondsen, RIZIV, ...) om gevalideerde informatie te verkrijgen;
- beschikken over het nodige gekwalificeerde personeel, technische expertise en informatiebronnen;
- onafhankelijk, autonoom en objectief zijn;
- jaarlijks verslag uitbrengen aan de Minister van Volksgezondheid en het Platform voor Zeldzame Ziekten over de geboekte vooruitgang en de activiteiten;
- indien de dienstverlening wordt stopgezet, moet alle informatie en kennis zonder kosten worden overgebracht naar de organisatie die de diensten en activiteiten overneemt.

Verwachte impact

3.1.4. Patiënten met een zeldzame ziekte worden naar gevalideerde en recente informatie geleid.

Onafhankelijke informatieve instrumenten, zoals websites, zijn een belangrijk hulpmiddel voor 'patient empowerment'.

Zorgverleners van de eerste of tweede lijn kunnen informatie vinden over zeldzame ziekten en adressen voor doorverwijzing.

Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica, het Liaisonnetwerk, het Platform, overheidsinstellingen betrokken bij zeldzame ziekten en andere stakeholders krijgen een gecentraliseerd medium ter beschikking om informatie te verspreiden naar patiënten en andere doelgroepen. Ook het grote publiek zal toegang krijgen tot informatie over zeldzame ziekten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

3.1.5. Zoals eerder vermeld was het voorstel voor deze maatregel al opgenomen in de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten - Fase I. Mevr. Laurette Onkelinx, Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, heeft op basis hiervan voorgesteld om een bedrag van 100.000 euro uit te trekken in het kader van het RIZIV budget 2011, voor een nieuw initiatief dat toelaat een portaalwebsite voor zeldzame ziekten te creëren. Dit gebeurt in coördinatie met verschillende initiatieven die de toegang tot en de kwaliteit van de informatie bevorderen, zoals voorzien in het Programma Chronische Ziekten.

Aspecten met betrekking tot kosten

3.1.6. Een bedrag van 100.000 euro werd voorzien in het kader van het RIZIV budget 2011 voor een nieuw initiatief dat moet toelaten een potaalwebsite voor zeldzame ziekten te creëren.

Voor het dagelijks beheer van de nationale portaalsite, beheer van de inhoud enz. zou in de volgende jaren een budget van 100.000 euro per jaar moeten worden voorzien.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 3.2: Ondersteuning voor Orphanet Belgium

Behandeld probleem

3.2.1. Hoewel het hoofdkantoor van Orphanet in Frankrijk gevestigd is, opereert Orphanet via een netwerk van partnerteams in de verschillende landen. Deze teams zijn verantwoordelijk voor het verzamelen van alle informatie over diensten van deskundigen en onderzoek naar zeldzame ziekten.

Orphanet is wereldwijd erkend als een uitgebreide referentie-informatiebron over zeldzame ziekten. De website heeft ongeveer 20.000 bezoekers per dag, waarvan zo'n 300 Belgen. Hoewel de site aanvankelijk werd ontwikkeld voor professionele gezondheidswerkers (huisartsen, specialisten, ...) bestaan de huidige bezoekers van Orphanet voor 2/3 uit professionelen en voor 1/3 uit patiënten. De website wordt door alle belanghebbers als waardevol beschouwd en het is de voorkeurpartner geworden van DG Sanco.

3.2.2. In België is het Orphanet-team momenteel gevestigd in het Centrum voor Medische Genetica van het UZ Leuven. De Belgische databank boekt momenteel weinig vooruitgang door ontoereikende financiering (en dus mankracht). De huidige beperkte Europese steun zou kunnen worden aangevuld door nationale steun. Zwitserland, Italië, Spanje en Duitsland geven al nationale steun voor het verder uitwerken van de databank.

Beschrijving van de maatregel

3.2.3. Al in de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten - Fase I werd voorgesteld om Orphanet (of delen ervan) in het Nederlands te vertalen (er moet nagegaan worden of Nederland geïnteresseerd is in een gezamenlijke vertaling van Orphanet). Momenteel is Orphanet beschikbaar in het Frans, Engels, Duits, Italiaans en Spaans. Na vertaling zou Orphanet een waardevolle informatiebron worden voor alle Belgische patiënten en hun familie, evenals voor het grote publiek.

Tevens werd voorgesteld om Orphanet Belgium te ondersteunen door middel van nationale financiering om de beperkte Europese steun aan te vullen.

Verwachte impact

3.2.4. Orphanet is dé Europese bron voor alle medische en andere aspecten van zeldzame ziekten. Door deze maatregel te implementeren zal Orphanet beschikbaar worden voor alle Belgische burgers in de officiële talen van dit land.

Na volledige ontwikkeling zal de Belgische informatie in de databank van onschatbare waarde zijn voor Belgische professionele gezondheidswerkers en patiënten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

3.2.5. De Belgische autoriteiten hebben besloten om de verdere ontwikkeling van Orphanet Belgium te ondersteunen in het kader van een algemeen voorstel dat werd goedgekeurd door DG Sanco. Deze ondersteuning zal worden gecoördineerd door de Belgische Federale Overheidsdienst (FOD) Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu in samenwerking met het WIV.

Deze maatregel maakte deel uit van de voorstellen tot maatregelen die werden opgesteld tijdens Fase 1. Op basis van deze maatregelen en op voorstel van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid werd een bedrag van 100.000 euro voorzien in het budget 2011 van het RIZIV voor het beheer en de vertaling van Orphanet in het Nederlands. Orphanet Belgium zou samen worden beheerd door het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV) en de Federale Overheidsdienst (FOD) Volksgezondheid.

Aspecten met betrekking tot kosten

3.2.6. Voor deze maatregel werden in het voorstel voor budget een investeringskost van 70.000 euro opgenomen voor de vertaling van de voor patiënten relevante gegevens van de Orphanet website en een operationele uitgave van 75.000 euro per jaar. Daarin zijn inbegrepen de salariskosten en een budget van 5.000 euro per jaar voor vertaling en andere kosten.

Deze kosten maken normaal gesproken deel uit van een afzonderlijk budget dat goedgekeurd werd als onderdeel van de Belgische bijdrage aan het Orphanet-project op Europees niveau. Aangezien deze maatregel onderdeel uitmaakt van deze hele reeks aanbevelingen en voorgestelde maatregelen, werd de kost hiervan toch opgenomen in het voorgestelde budget (zie bijlage 8).

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 3.3: Ontwikkeling van een communicatieplan voor zeldzame ziekten**Behandeld probleem**

3.3.1. De twee bovenvermelde maatregelen hangen samen met specifieke communicatie-instrumenten die moeten worden ontwikkeld en die noodzakelijke investeringen zijn om grote hoeveelheden informatie ter beschikking te stellen van verschillende mogelijke doelgroepen. Communicatie is echter een veelomvattende uitdaging die moet worden aangepakt aangezien ze essentieel is voor het welslagen van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Deze uitdaging heeft vier dimensies:

- De zeldzaamheid van de ziekten vormt een uitdaging op het niveau van communicatie. Een ziekte kan niet worden gediagnosticeerd of behandeld, als ze niet bekend is. De belangrijkste uitdagingen waaraan het gezondheidszorgsysteem het hoofd moet bieden wanneer het wordt geconfronteerd met zeldzame ziekten, hebben te maken met communicatie.
- De meeste maatregelen die in dit document worden voorgesteld moeten bekend zijn bij hen die bij de implementatie ervan betrokken zijn en bij hen die er baat bij zouden kunnen hebben. Dit geldt vooral voor maatregelen 1.1., 1.2. en 1.3. De toekomstige netwerken van Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica en Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten moeten zowel bekend zijn bij de professionele gezondheidszorgwerkers van de eerste en tweedelijnszorg, als bij de patiënten. Het zou getuigen van een slechte aanwending van de hulpmiddelen, mocht men deze netwerken opzetten zonder ervoor te zorgen dat iedereen van hun bestaan op de hoogte is en begrijpt welke hulp ze kunnen bieden.

3.3.2. Naarmate het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten geïmplementeerd wordt, zal de nood aan communicatieve maatregelen van aard veranderen. Vandaar dat voorgesteld wordt om een communicatieplan uit te werken dat jaarlijks en flexibel aan de noden kan worden aangepast.

Beschrijving van de maatregel

3.3.3. Het ontwikkelen van een communicatiejaarplan ter ondersteuning van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten volgens volgende principes:

Algemene doelstellingen

- mensen meer bewust maken van de problematiek van zeldzame ziekten;

- ervoor zorgen dat alle belanghebbenden (patiënt, ouders, professionele gezondheidswerkers,...) weten dat er EC, CMG en LZZ bestaan en hoe ze daartoe toegang kunnen krijgen;
- ervoor zorgen dat alle belanghebbenden (patiënt, ouders, professionele gezondheidswerkers,...) de juiste informatie over hun ziekte kunnen vinden, en vooral dat ze de weg kunnen vinden naar de portaal website en naar Orphanet;
- bijdragen tot een wijziging in houding van zowel patiënten (meer 'patient empowerment') als professionele gezondheidswerkers (meer openheid, meer multidisciplinariteit, meer samenwerking).

Doelgroepen

De doelgroepen voor de communicatie zijn erg ruim, en om zo efficiënt mogelijk te zijn moeten jaarplannen zich waarschijnlijk concentreren op specifieke doelgroepen.

Doelgroepen op nationaal niveau zijn:

- het grote publiek;
- patiënten die lijden aan een zeldzame ziekte (en hun families);
- patiëntenorganisaties;
 - ◊ pathologiegebaseerde verenigingen;
 - ◊ patiëntenplatformen;
 - ◊ (organisaties van) patiëntenverenigingen;
- professionele gezondheidswerkers – zowel individuele personen als hun verenigingen:
 - ◊ eerstelijnszorg;
 - ◊ tweedelijnszorg;
 - ◊ ziekenhuizen;
 - ◊ universitaire ziekenhuizen;
- academische wereld;
 - ◊ opleiding/vorming (medisch en paramedisch);
 - ◊ permanente educatie (medisch en paramedisch);
- onderzoekers;
- beleidsmakers;
- opinieleiders.

Op Europees niveau:

- Expertisecentra en Referentiecentra;
- wetenschappelijke onderzoeksteams;
- Europese instellingen;
- patiëntenorganisaties op Europees niveau;
- Europese bedrijfsassociaties.

Voorname boodschappen voor elke doelgroep:

De voorname boodschappen die worden gecommuniceerd zouden duidelijk omlind moeten zijn in elk jaarplan en aangepast aan elke doelgroep. Ze zouden moeten gericht zijn op de zeldzaamheid en op de nood aan een multidisciplinaire benadering en ze zouden de barrières moeten wegnemen voor contactname en samenwerking met de EC, de CMG en het LZZ.

Middelen

De middelen die worden overwogen zouden flexibel moeten zijn, aangezien het Portaal en Orphanet twee essentiële hulpmiddelen zijn die door bovenstaande voorgestelde maatregelen worden gedekt.

Het communicatieplan moet zich daarom in hoofdzaak concentreren op twee soorten middelen:

- relaties met de pers: om ervoor te zorgen dat de boodschappen van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten worden doorgegeven via verschillende media;
- campagnes: ofwel jaarlijks, ofwel ad hoc. Dergelijke campagnes zouden zoveel mogelijk moeten worden gevoerd in partnerships, zodat de geïnvesteerde middelen maximaal worden benut. 'Zeldzame Ziektendag', en bijgevolg een nauwe samenwerking met RaDiOrg.be. zou deel moeten uitmaken van elk jaarplan.
- Het wordt aanbevolen om een 'merknaam' te ontwikkelen om het bestaan van het netwerk van diagnostische en behandelingscentra voor zeldzame ziekten in universiteitsziekenhuizen te communiceren. Een dergelijke benadering is essentieel om de aandacht van zowel patiënten als professionele gezondheidswerkers te trekken, zodat ze zich makkelijk kunnen herinneren waar ze naartoe moeten als ze 'verloren' raken. Aan deze 'toegangspoorten' tot het zorgsysteem moet veel ruchtbaarheid worden gegeven.

Verwachte impact

3.3.4. De verwachte impact is:

- een sterker bewustzijn bij de verschillende doelgroepen van:
 - ◊ het begrip 'zeldzame ziekte' en de noodzaak van een specifieke aanpak om ervoor te zorgen dat patiënten met een zeldzame ziekte niet gediscrimineerd worden;
 - ◊ het bestaan van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten;
 - ◊ het bestaan van een Portaalwebsite en van Orphanet
 - ◊ het bestaan van de netwerken van EC, CMG en LZZ
- meer openheid tussen professionele gezondheidswerkers, vooral met het oog op een multidisciplinaire benadering (nodig voor patiënten met een zeldzame ziekte) en op het vlak van samenwerking (over disciplines, instellingen en zorgniveaus heen).
- een betere empowerment van de patiënten: patiënten zijn zich beter bewust van hun rechten, ze zijn in staat om de juiste informatie te vinden en een grotere rol te spelen in het besluitvormingsproces;

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

3.3.5. De implementatie zou de verantwoordelijkheid zijn van het managementteam onder het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten. Gesuggereerd wordt om één persoon in dat team officieel de verantwoordelijkheid te geven voor de communicatieacties, het toezicht op het opstellen en de implementatie van het jaarlijks communicatieplan, en voor de activiteiten voorgesteld in maatregelen 3.1., 3.2., en 4.3.

Aspecten met betrekking tot kosten

3.3.6 Het communicatieplan zou flexibel moeten opgesteld worden, en resulteren in jaarlijkse doelstellingen en objectieven. De leden van het Fonds stellen voor dat het beheer en de uitvoering van dit communicatieplan onder de verantwoordelijkheid valt van het team dat het Platform ondersteunt (zie maatregel 10 en het budget voor het beheer van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten).

Een afzonderlijk budget wordt echter voorgesteld voor de investeringsgerelateerde activiteiten op het vlak van communicatie. Dit omvat een budget voor public relations naar de pers toe, een budget voor grote campagnes (waaronder steun voor 'Zeldzame Ziektendag'), een klein budget om verschillende acties op gebied van communicatie te dekken.

Het budget voor maatregel 3.3. wordt geraamd op 1,7 miljoen euro voor de periode van vijf jaar. De hoogste bedragen worden voorzien voor jaar 2 en 3 van de implementatie van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, specifiek gericht op campagnes om de netwerken van EC, 'CMG en LZZ bekend te maken bij het grote publiek.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Domein 4. Empowerment van patiënten

Getuigenissen van patiënten

"Toen onze dochter, die aan mucoviscidose lijdt, adolescent was, moedigde de pneumopediater haar aan om alleen verantwoordelijkheid te dragen voor haar behandeling. Ik bracht haar naar de consultatie, maar bleef in de wachtzaal zitten. In het begin, voelde ik me daar niet goed bij. Daarna begreep ik dat hij gelijk had."

"Mijn eerste contact met de patiëntenorganisatie? Ik ontving hun tijdschriftje. Dat leek me geen goede methode: er werd gesproken over een gehandicapt kind, en ik zag mezelf niet als moeder van een gehandicapt kind! Pas nadat ik iemand van de vereniging had gesproken, begreep ik hun belang. In de loop der jaren heb ik veel steun van hen gekregen, en zelfs uitzonderlijke juridische ondersteuning omdat ik naar de rechtbank moest gaan om de rechten van mijn dochter te verdedigen na een beslissing van de medische Raad."

"Als patiëntenvereniging heeft de Belgische Vereniging voor Strijd tegen Mucoviscidose al jarenlang positieve ervaring met het organiseren van overleg tussen de mucocentra. De vereniging bezoekt bovendien jaarlijks alle centra en bekijkt hun werking ter plaatse. Tijdens dit bezoek kunnen ideeën uitgewisseld worden, kan de vereniging opmerkingen bundelen of antwoorden bieden vanuit de ervaringen die ze heeft met de werking van andere centra. Dergelijk rechtstreeks (en nauw) contact tussen de vereniging en het centrum is persoonlijker dan de peer review in grote groep en kan in aanvulling tot de peer review meer vragen en/of onzekerheden aan het licht brengen."⁵⁶

"Omdat ik lijdt aan myasthenia gravis moet ik enorm opletten met narcose en mag ik bepaalde medicatie zeker niet toegediend krijgen. Of met andere woorden: wanneer ik om één of andere reden verdoofd of behandeld moet worden, is het van levensbelang dat artsen weten dat ik deze aandoening heb en dat ze hiermee rekening houden in hun keuze van medicatie. Indien dit niet het geval is, loop ik grote risico's. In het ziekenhuis waar ik behandeld word, staat dit in grote letters op mijn dossier. Maar wat als ik om één of andere reden eens in een ander ziekenhuis terecht kom? En wat als ik zelf op dat moment niet meer in staat ben om uit te leggen dat ik myasthenie-patiënt ben? Dit is echt mijn grootste angst. Momenteel steekt er wel een zelfgemaakt kaartje bij mijn identiteitskaart, maar toch... Hoe kan ik er zeker van zijn dat men op de spoeddienst of waar dan ook hiernaar op zoek gaat?"⁵⁷

Inleiding

4.1. 'Empowerment' (zelfredzaamheid verhogen) is een van de domeinen die worden besproken in de Aanbevelingen van de Raad van 8 juni 2009.⁵⁸ Met empowerment bedoelt men het proces waarbij individuen of groepen beter leren opkomen voor zichzelf zodat ze beter geïnformeerde keuzes kunnen maken en deze keuzes omzetten in daden en resultaten. Elk Nationaal Plan en elke Strategie voor zeldzame ziek-

⁵⁶ Knelpuntennota zeldzame aandoeningen, Vlaams Patiëntenplatform, 2009, p.41, www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/Itemid,98/

⁵⁷ Idem

⁵⁸ Mededeling van de Commissie over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat, sec(2008)2713, http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_nl.pdf and Aanbeveling van de Raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten, Publicatieblad van de Europese Unie, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:NL:PDF>

ten zou, op basis van solidariteit en sociale rechtvaardigheid, de morele verplichting moeten hebben om acties op het vlak van zeldzame ziekten op te nemen die bijdragen tot empowerment van de patiënten.

Dankzij empowerment hebben patiënten met een zeldzame ziekte vaak een actieve en belangrijke rol gespeeld bij het bepalen van onderzoeksprojecten en het opstellen van het gezondheidszorgbeleid. Daarnaast kan empowerment ook leiden tot een betere tegemoetkoming aan de dagelijkse behoeften van patiënten en tot een betere trouw aan zorgprotocollen; het helpt hen om te gaan met de bijhorende psychologische problemen en helpt hen om hun plaats in de maatschappij te vinden. Promotie van educatie en arbeidsdeelname is ook een belangrijke actie om de psychologische ontwikkeling van patiënten met een zeldzame ziekte en hun families aan te moedigen.

4.2. Patiëntenorganisaties zijn essentiële actoren bij het empowerment van patiënten met een zeldzame ziekte. Ze spelen een belangrijke rol bij het aanbieden van informatie en bijstand aan patiënten en bij het plaatsen van zeldzame ziekten op de agenda van beleidsmakers en van onderzoekers. Omwille van het grote aantal verschillende zeldzame ziekten bestaan er meer dan 1.700 verschillende patiëntenorganisaties in Europa en bijna 150 in België alleen al. Veel van deze organisaties zijn lid van nationale verenigingen (in België RaDiOrg.be. en/of van ruimere patiëntenplatforms, zoals het Vlaams Patiëntenplatform (VPP) of de Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS). De meeste nationale verenigingen zijn lid van Europese overkoepelende organisaties, waarvan de belangrijkste EURORDIS is.

Ondersteunende documenten:

Alle maatregelen in dit domein vinden hun oorsprong in een workshop met patiënten en patiëntenverenigingen. Deze workshop vond plaats in Brussel in december 2010. Een verslag van de workshop 'Living with a rare disease – patient empowerment', kan geconsulteerd worden als uitgebreide documentatie bij de aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen in domein 4 [Link naar document – Deze link zal geactiveerd worden zodra het document officieel gepubliceerd wordt].

Dit ondersteunend document is een werkdocument van de werkgroep 'Informatie en patiënten empowerment'. Net als voor de andere ondersteunende documenten van werkgroepen vond geen validatie plaats door het Bestuurscomité.

Maatregel 4.1: Patiënten mondiger maken in hun relatie met professionele zorgverleners

Behandeld probleem

4.1.1. De relatie tussen patiënt en zorgverstrekkers is zelden een relatie waarbij beide partijen elkaar als gelijkwaardige gesprekspartners zien. Patiënten moeten echter de gelegenheid krijgen om een partnership met hun zorgverlener aan te gaan gebaseerd op de principes van 'gedeelde zorg'. In dit partnership is de zorgverlener de expert van de ziekte en de patiënt de expert van zijn eigen leven.

Patiënten zouden bewust moeten worden gemaakt van het feit dat ze zelf doelbewuste keuzes kunnen maken en dat ze zouden moeten deelnemen aan de beslissingen over hun ziekteverloop, in samenspraak en partnership met hun zorgverleners. Voorwaarde voor een dergelijk 'empowerment' is dat patiënten toegang hebben tot kwalitatieve gezondheidszorg en voldoende, correcte en aangepaste informatie krijgen. Dit laatste is een noodzakelijke voorwaarde voor het nemen van geïnformeerde beslissingen.

4.1.2. De evolutie naar gedeelde zorg hangt grotendeels af van een vertrouwensrelatie tussen de patiënt en de zorgverlener. Patiënten zouden in staat en bereid moeten zijn om hun gevoelens, verwachtingen, vrees en hoop uit te drukken; de professionele gezondheidswerkers zouden empathie moeten tonen met de patiënt, bereid zijn zich om (echt) te luisteren, en bereid zijn om in samenspraak beslissingen te nemen. Zowel patiënt als zorgverlener zouden eerlijk en in alle openheid met elkaar moeten communiceren.

4.1.3. Een eerlijke en open relatie versterkt ook de therapietrouw. De zorgverlener zou in alle openheid moeten communiceren over mogelijke behandelingen, voldoende en aangepaste informatie geven over de werking, de voor- en nadelen en de onzekerheden van de behandeling (en ook van de medicatie). De patiënt zou bereid moeten zijn mee te delen hoe hij/zij denkt of voelt over het strikt (of niet) opvolgen van de voorgestelde behandeling. Dit is alleen mogelijk in een vertrouwensrelatie waarbij zorgverlener en patiënt de behandeling samen bespreken en er samen over beslissen.

4.1.4. Artsen en zorgverleners zouden op een open, zinvolle en transparante manier moeten communiceren met hun patiënten, de autonomie van de patiënt respecteren en bereid zijn om tot een gedeelde beslissing te komen op basis van gelijkheid en eensgezindheid. Dit is eigenlijk niet specifiek voor zorgverleners die te maken krijgen met zeldzame ziekten, maar zou van toepassing moeten zijn op alle professionele gezondheidswerkers. Daarom is deze oproep tot partnership tussen patiënt en professionele gezondheidswerkers geen concreet voorstel, maar een voor de hand liggend en onmiskenbaar kenmerk van de normale relatie tussen de twee partijen. Indien nodig moeten zorgverleners in die zin (opnieuw) worden opgeleid (zie ook domein 5).

Beschrijving van de maatregel

4.1.5. Om patiënten mondiger te maken in hun relatie met professionele gezondheidswerkers worden een aantal submaatregelen voorgesteld waartoe men zich echter niet hoeft te beperken:

Maatregel 4.1.a. Patiënten die zich onzeker, verlegen of soms verward voelen tijdens consultaties, krijgen instrumenten en hulpmiddelen aangeboden die hen helpen om te communiceren met professionele gezondheidswerkers. Deze instrumenten:

- kunnen checklists, dagboeken, enz zijn;
- kunnen dienst doen als begeleidend instrumenten tijdens de consultatie;
- zullen ervoor zorgen dat patiënten niet vergeten de vragen te stellen en de opmerkingen te maken die bij hen opkomen tijdens de stresserende ogenblikken van het consult;
- zullen gezamenlijk worden ontwikkeld door de Expertisecentra en de relevante patiëntenorganisaties.

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

- patiënten moeten het gevoel hebben dat ze ergens terecht kunnen met hun vragen en dat ze een degelijk antwoord zullen krijgen;
- deze ondersteuning zou kunnen gebeuren in de vorm van een permanente hulplijn die telefonisch of per e-mail kan worden bereikt. Deze hulplijn zou kunnen worden opgericht en ondersteund door het netwerk van Expertisecentra, Centra voor Menselijke Genetica en het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten. Deze Centra hebben de nodige expertise en kennis, en het ganse netwerk heeft voldoende personeel om dergelijk communicatiekanaal te beheren.

Maatregel 4.1.c. Expertisecentra, zorgverleners en patiëntenorganisaties moeten de taak krijgen om patiënten op een zinvolle manier te informeren over hun behandeling, waaronder medicatie, medische hulpmiddelen (medical devices), dieet, hygiëne, enz. met als doel de therapietrouw te bevorderen:

- aangetoond werd dat contact met lotgenoten de therapietrouw bevordert. Ervaringen van lotgenoten m.b.t. medicatie, nut en/of bijwerkingen van bepaalde behandelingen, aspecten van levenskwaliteit, enz. worden door veel patiënten als erg waardevol beschouwd. Het is dus belangrijk dat patiënten elkaar kunnen ontmoeten en deze ervaringen kunnen uitwisselen. Daarom zou het nuttig zijn voor de Expertisecentra om een informatiepunt voor patiënten in te richten in hun consultatiekamers, vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties toegang te verlenen tijdens de uren van consultatie, en/of een jaarlijkse patiëntendag te organiseren in samenwerking met de relevante patiëntenorganisatie(s) (zie ook maatregel 4.2.);
- ook zorgverleners, vooral in Expertisecentra, spelen een belangrijke rol bij de therapietrouw. Patiënten moeten hun behandeling begrijpen en het gevoel hebben dat therapietrouw een onderwerp is dat ze met hun professionele gezondheidswerker kunnen bespreken. Hiervoor is een open vertrouwensrelatie absoluut noodzakelijk. In het voorstel tot resolutie voorgelegd aan de Belgische Kamer van Volksvertegenwoordigers op 21 december 2010 wordt de kwaliteit van de relatie tussen patiënt en professionele gezondheidswerker ook gezien als een belangrijke factor om therapietrouw te bevorderen.⁵⁹

Aangezien verwacht kan worden dat EC, CMG en LZZ nauwer zullen gaan samenwerken (zie ook maatregel 4.2.), kan ervan uitgegaan worden dat deze lijst met onderwerpen nog zal worden uitgebreid en specifiek gemaakt tijdens de looptijd van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Verwachte impact

4.1.6. Patiënten zullen zich gesterkt voelen in hun relatie met hun zorgverlener.

Patiënten die zich onzeker voelen tijdens consultaties, zullen zich meer op hun gemak voelen als ze over de juiste hulpmiddelen beschikken en zullen de vragen stellen die zij zelf als het belangrijkste beschouwen.

Patiënten hebben toegang tot een informatiedienst waar ze correcte antwoorden op hun vragen zullen vinden.

Therapietrouw zou een onderwerp moeten zijn dat een patiënt en zijn/haar zorgverlener samen moeten kunnen bespreken. Therapietrouw kan worden verbeterd door aangepaste communicatie, een vertrouwensrelatie tussen patiënt en zorgverlener, gedeelde zorgbeslissingen en regelmatig contact met lotgenoten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

4.1.7. De maatregelen onder aanbeveling 4.1. zouden geleidelijk geïmplementeerd moeten worden van zodra de implementatie van de eerste Expertisecentra plaatsgrijpt, ondersteund door het voorgestelde Platform, en in nauwe samenwerking met de patiëntenorganisaties en de Centra.

Aspecten met betrekking tot kosten

4.1.8. Verantwoordelijkheden en kosten liggen enerzijds op het niveau van het netwerk van EC, CMG en LZZ en anderzijds bij de patiëntenorganisaties. Kosten die samenhangen met deze maatregel kunnen daarom behoren tot maatregel 8.1., en/of tot maatregel 4.2.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

⁵⁹ 'Voorstel tot Resolutie tot verbetering van de therapietrouw bij patiënten', Belgische Kamer van Volksvertegenwoordigers, doc 53 0907/001 / 'Proposition de Résolution relative à l'amélioration de l'observance thérapeutique des patients', Chambres des Représentants de Belgique, doc 53 0907/001' neergelegd door mevrouw Maggie De Block in opvolging van een eerdere resolutie neergelegd door mevrouw Yolande Avontroodt.

Maatregel 4.2: Afdwingbare patiëntenparticipatie bij het opzetten, de werking en de evaluatie van de Expertisecentra

Behandeld probleem

4.2.1. In een aantal van de huidige referentiecentra (Mucoviscidose, Stofwisselingsziekten en Neuromusculaire aandoeningen, die een conventie hebben met het RIZIV), en de Centra voor Menselijke Genetica worden patiënten en de organisaties die hen vertegenwoordigen niet altijd geraadpleegd. Dit is niet logisch, aangezien de juiste zorg voor en behandeling van deze patiënten de 'core business' van deze centra vormt. Wie anders dan de patiënten (organisaties) die het centrum raadplegen kent de sterke en zwakke punten van elk centrum? Wie anders dan de patiënten (organisaties) weet waar de werking van de centra kan worden verbeterd?

4.2.2. De deelname en betrokkenheid van patiënten in de huidige centra worden vaak minimaal gehouden: de vertegenwoordigers van de patiënten worden bv. niet toegelaten in Bestuurscomités of Adviesraden. In sommige centra waar patiënten wel in deze Bestuurscomités zetelen, worden hun opmerkingen en commentaren vaak genegeerd en niet naar waarde geschat. Er zijn ook centra waar nieuwe patiënten niet eens op de hoogte worden gebracht van het bestaan en het nut van patiëntenorganisaties.

Kort samengevat, de relatie tussen patiëntenorganisaties en de huidige centra hangt grotendeels af van de goodwill van de artsen en de (ziekenhuis) directeuren.

Beschrijving van de maatregel

4.2.3. Het recht van patiënten en hun organisaties om deel te nemen – hun stem te laten horen – bij het opzetten, de werking en de evaluatie van de Expertisecentra zou afdwingbaar moeten zijn op volgende niveaus:

- advies van de patiënten(organisaties) moet worden gevraagd bij het opzetten van nieuwe Expertisecentra:
 - ◊ de specifieke noden van de patiënten met een specifieke zeldzame ziekte of een specifieke groep zeldzame ziekten moeten in kaart worden gebracht en gedocumenteerd na overleg met de patiënten en hun relevante organisatie (zo die bestaat);
 - ◊ de invulling van het type personeelsbestand van het Expertisecentrum voor een specifieke ziekte of groep van ziekten, en de organisatie van het multidisciplinair patiëntmanagement moet aan deze behoeften tegemoet komen.
- een vertegenwoordiger van de patiënten zou formeel moeten worden opgenomen in de relevante Comités en Adviesraden in elk Expertisecentrum. Bij het beleid en de werking van het centrum zou rekening moeten worden gehouden met hun bijdragen;
- er zou een procedure moeten worden voorzien waardoor vertegenwoordigers van de patiënten het recht krijgen om een toezichthoudende officiële instantie (bijv. het voorgestelde Platform (zie maatregel 10.1.) of een RIZIV-commissie) te verwittigen indien het expertisecentrum niet functioneert in overeenstemming met de afspraken vastgelegd in de conventie en met de lijst van criteria voor erkenning;
- patiënten en patiëntenorganisaties moeten worden betrokken bij de periodieke evaluatie van de Expertisecentra:
- elk Expertisecentrum moet in zijn consultatieruimte een informatiepunt voor patiënten voorzien en/of de mogelijkheid creëren dat een vertegenwoordiger van een patiëntenorganisatie geraadpleegd kan worden door (nieuwe) patiënten.

Verwachte impact

4.2.4. Door patiëntenorganisaties te betrekken bij de werking van de Expertisecentra zal de kwaliteit van patiëntgerichte zorg verbeteren: aangezien afdwingbare deelname van patiënten in de Expertisecentra zorgt ervoor dat men zich daadwerkelijk concentreert op de echte noden van de patiënt.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

4.2.5. Patiënten zouden van bij het begin moeten worden betrokken bij de implementatie van een aantal maatregelen uit het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Aspecten met betrekking tot kosten:

4.2.6. De kosten die patiënten (organisaties) maken door bij te dragen tot de implementatie van een aantal maatregelen uit het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, moeten billijk worden vergoed. Om deze vergoeding te verzekeren, wordt voorgesteld om een fonds te creëren. Om mogelijke belangenconflicten te vermijden, zou dit fonds centraal kunnen worden beheerd door het voorgestelde Platform of door een neutrale derde partij.

Het voorgestelde aanvangsbudget bedraagt 120.000 euro per jaar. Dit budget zal echter in de loop der jaren stijgen (tot 200.000 euro in het vijfde jaar) aangezien wordt verwacht dat de waarde van de bijdragen van de patiënten meer zal gewaardeerd worden en dat na verloop van tijd meer zal worden gevraagd van patiënten en hun patiëntenorganisaties⁶⁰. Dit is ook het geval als de werkgroep die wordt voorgesteld in maatregel 4.3. tot meer initiatieven zal leiden.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 4.3: Verbetering van de samenwerking tussen patiëntenverenigingen**Behandeld probleem**

4.3.1. De samenwerking tussen patiëntenverenigingen verloopt niet altijd optimaal. Vooral op het vlak van zeldzame ziekten is het van het allergrootste belang dat patiëntenverenigingen op alle niveaus hun krachten bundelen.

Waarom is efficiënt samenwerken zo moeilijk? Eén factor is dat patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten vaak klein zijn omdat er slechts enkele patiënten aan de ziekte lijden. Daarom worden deze organisaties meestal beheerd en ondersteund door vrijwilligers (vaak informele zorgverleners, familieleden, of zelfs patiënten zelf). Heel vaak weten de patiëntenverenigingen niet van elkaars bestaan af en zijn ze zich niet bewust van mogelijk gezamenlijke belangen. Ook wordt de toegevoegde waarde van overkoepelende organisaties, patiëntenplatforms of organisatorisch ondersteunende agentschappen niet altijd erkend. Dit alles staat een goede, vlotte en efficiënte samenwerking in de weg, belemmert een evolutie naar meer professionalisering, en veroorzaakt een grotere versnippering wat op zijn beurt leidt tot onwetendheid en zelfs onderlinge concurrentie. Dit heeft ongetwijfeld een negatieve invloed op de rol die deze organisaties zouden kunnen spelen bij het opzetten van degelijke zorgvoorzieningen voor patiënten met een zeldzame ziekte.

⁶⁰ Dit zou ook kunnen leiden tot een overdracht van fondsen van EC's naar PO's zonder effect dus op het budget.

Beschrijving van de maatregel

4.3.2. Voorgesteld wordt dat het Platform voor Zeldzame Ziekten een werkgroep opricht en superviseert die een forum kan bieden voor:

- het ontwikkelen van een charter met een gedragscode en een minimale set kwaliteitsgaranties (de aanwezigheid van statuten, verkiezing van leidinggevende structuren, onafhankelijkheid in hun strategische keuzes, enz.) voor patiëntenverenigingen betrokken bij zeldzame ziekten. Individuele verenigingen die dit charter ondertekenen en die werken volgens de bepalingen van dit charter, kunnen dit bekendmaken als een soort 'kwaliteitslabel';
- het maken van praktische afspraken tussen patiëntenorganisaties, overkoepelende organisaties en patiëntenplatformen gebied van samenwerking, toewijzing van taken, onderlinge ondersteuning, de ontwikkeling van een gemeenschappelijk beleid, enz.;
- brainstormsessie over hoe patiëntenverenigingen formeel erkend zouden kunnen worden;
- het ontwikkelen van een globaal plan over de rol van de patiëntenverenigingen in het zorgsysteem en besprekingen te voeren met de overheid over de financiële steun die nodig is om deze rol te vervullen; het uitwisselen van ervaringen en goede praktijken.

Verwachte impact

4.3.3. De noden van patiënten met een zeldzame ziekte zullen beter worden verdedigd.

De opbouwende rol die patiëntenverenigingen kunnen spelen bij de organisatie van de zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte, zal duidelijker worden.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

4.3.4. Er wordt verwacht dat binnen de drie maanden na de oprichting van het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten een werkgroep wordt gecreëerd die zich bezighoudt met de samenwerking tussen patiëntenorganisaties worden opgezet. Binnen de 6 maanden na de eerste meeting zou het charter gefinaliseerd moeten worden en binnen de 18 maanden zou het uitgebreide plan over de rol van de patiëntenorganisaties moeten worden voltooid.

Aspecten met betrekking tot kosten

4.3.5. De kosten van deze maatregelen maken deel uit van de managementkosten, aangezien dit een van de Werkcomités zou zijn die onder het voorgestelde Platform zouden worden beheerd.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Behandeld probleem

4.4.1. Patiënten met een zeldzame ziekte kunnen terechtkomen in (acute) situaties waarin het belangrijk is dat ze (snel) kunnen duidelijk maken dat ze aan een specifieke ziekte lijden en specifieke noden hebben. Tijdens een opname in het ziekenhuis (mogelijk zelfs in het buitenland) of in een medisch noodgeval moet de arts van spoedgevallen zich uiteraard onmiddellijk bewust zijn van de specifieke situatie van deze patiënten. Maar ook op andere plaatsen en bij andere gelegenheden kunnen patiënten specifieke noden hebben die ze op een meer formele manier kenbaar willen maken.

4.4.2. Al vele jaren vragen patiënten en de organisaties die hen vertegenwoordigen, en vooral dan patiënten met een zeldzame ziekte, om een hulpmiddel dat hen de mogelijkheid biedt kenbaar te maken dat ze aan een specifieke (zeldzame) ziekte lijden, dat ze bepaalde noden hebben, of dat sommige behandelingen (levens) bedreigend voor hen kunnen zijn. Dit hulpmiddel wordt vaak 'het medisch paspoort' genoemd. Hoewel veel patiëntenverenigingen, vooral de verenigingen die te maken hebben met zeldzame ziekten, getracht hebben dit probleem onder de aandacht te brengen van beleidsmakers, wordt dit door hen vaak niet beschouwd als een prioriteit, terwijl het voor veel patiënten bovenaan hun prioriteitenlijstje prijkt. Ze zijn ervan overtuigd dat een dergelijk hulpmiddel hun leven zou kunnen redden.

Beschrijving van de maatregel

4.4.3. In samenwerking met patiëntenverenigingen moet het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten de ontwikkeling van een snel communicatiemiddel in noodsituaties op de agenda van de beleidsmakers plaatsen, zowel op Europees als op nationaal niveau. Indien de snelle ontwikkeling van een dergelijk hulpmiddel niet haalbaar is op Europees niveau, zou een voorlopig instrument op nationaal niveau moeten worden ontwikkeld.

Dit instrument zou:

- belangrijke gegevens moeten bevatten of er snel toegang toe geven, zoals identiteit en adres, diagnose en gegevens over de ziekte, bloedgroep, onmisbare medicatie en behandeling, contra-indicaties, te contacteren persoon, behandelende artsen, Expertisecentrum...;
- bij voorkeur op nationaal en/of Europees niveau en in een digitaal formaat moeten worden ontwikkeld. Zorgverleners in Europa zouden op de hoogte moeten zijn van het bestaan van deze instrumenten. Als een persoon in een noodsituatie in het ziekenhuis wordt opgenomen, zouden ze moeten of een dergelijk instrument aanwezig is. Idealiter zou dergelijk instrument dat toegang geeft tot vitale en levensreddende informatie moeten geïntegreerd zijn in de Europese eID-kaart.

Verwachte impact

4.4.4. Dergelijk instrument biedt patiënten de mogelijkheid om hun specifieke noden snel en op een doeltreffende en formele manier kenbaar te maken.,,

Bij een medisch noodgeval kunnen instrumenten zoals paspoorten die toegang geven tot gezondheidsinformatie en/of urgentiekaarten levens redden, vooral wanneer het om een zeldzame ziekte gaat.

Een dergelijk instrument kan mogelijk ooit worden gebruikt als een wettige ID voor het verkrijgen van bepaalde faciliteiten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

4.4.5. Voorbeelden van medische paspoorten of urgentiekaarten in België zijn de hemofiliekaart, de 'Roze kaart' van de Vlaamse Liga tegen Epilepsie of de pacemaker-registratiekaart. Voorbeelden in het buitenland zijn de Carte de soin in Frankrijk en het European Medical Passport (EMP) dat in 11 Europese talen is opgesteld.⁶¹

Deze maatregel werd in het verleden al onderzocht voor andere ziekten en op verschillende institutionele niveaus. Vlaanderen heeft zelfs een officieel besluit over de 'eenvormige medische urgentiekaart'.⁶² In de praktijk wordt deze kaart onvoldoende gebruikt en beantwoordt ze niet langer aan de huidige behoeften.⁶³

4.4.6. Daarom wordt aanbevolen om deze vraag van de patiëntenverenigingen te laten onderzoeken door het voorgestelde Platform en/of de bevoegde overheidsdiensten in een ruimer perspectief van e-Health en/of eID op Europees niveau, in samenwerking met nationale en internationale patiëntenverenigingen.

Indien echter duidelijk wordt dat in dit dossier onvoldoende vooruitgang wordt geboekt op Europees niveau (d.w.z. binnen een tijdsperiode van 24 maanden na de implementatie van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten) zou het voorgestelde Platform en/of de bevoegde overheidsdiensten een initiatief op nationaal niveau moeten opstarten dat vooral gericht is op het ontwikkelen van een individueel communicatie-instrument voor patiënten met een zeldzame ziekte. Op dat ogenblik moet over een aangepast budget worden onderhandeld met de nationale overheden.

Aspecten met betrekking tot kosten

4.4.7. De aanvankelijke kosten voor het beleidswerk op Europees niveau vallen onder het budget van het voorgestelde Platform. De investeringskosten die samenhangen met de nationale invoering van een dergelijk instrument indien de Europese aanpak niet tot resultaat leidt, worden geraamd op 50.000 euro en opgenomen als een investering in jaar 1 (zie bijlage 8). Dit zou de vorm kunnen aannemen van een dienstencontract met een derde partij en zou kunnen gekoppeld worden aan een werkgroep die het referentiekader kan definiëren en die toezicht kan houden op de implementatie van het dienstencontract.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

61 Knelpuntennota zeldzame aandoeningen, Vlaams Patiëntenplatform, 2009, p.41, http://www.vlaamspatientenplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/Itemid,98/

62 Besluit van de Vlaamse Executieve tot vaststelling van de praktische modaliteiten ter uitvoering van artikel 4 van het decreet van 23 december 1986 houdende het invoeren van een eenvormige medische urgentiekaart, 1987062532/N, http://www.ejustice.just.fgov.be/cgi_loi/loi_1.pl?language=nl&caller=list&la=n&fromtab=wet&tri=dd+as+rank&sql=dd+=+date'1987-06-25'

63 Answer of Mss. Inge Vervotte, Flemish Minister of Welfare, Public Health and Family to question 83 of Ms. Annick De Ridder on the uniform medical urgency card, Bulletin van vragen en antwoorden, Vlaams Parlement, 18, p. 1628-1630, <http://docs.vlaamsparlement.be/docs/bva/2004-2005/va18-24062005.pdf>

Domein 5. Opleiding en training van zorgverleners

Getuigenissen van patiënten

"Ik ben nu 54 jaar, ik ontmoet nog regelmatig artsen die nog nooit de symptomen van deze ziekte gezien hebben en die ze absoluut niet kennen. Sommigen vragen me of ik me verbrand heb. Ik moet hen uitleggen dat ik aan een genetische ziekte lijdt (dystrofische epidermolysis bullosa)."

"Een arts zei me: 'Uw dochter zal geen 15 jaar oud worden.' Momenteel is ze 27 en leidt ze zelfs een onafhankelijk leven."

"De dermatologen die me opvolgen hadden mijn moeder eerst gezegd dat ik niet ouder dan 5 of 6 jaar zou worden. Later, toen ik zo oud geworden was, werd dat 12 jaar, daarna 18 jaar. Toen ik 30 jaar was, zegden me ze nog dat ik nooit 50 zou worden. Momenteel ben ik 53 jaar en de artsen hoeden er zich wel voor om eender welke voorspelling te doen!"

"Ik was 46 jaar toen ik vernam dat de symptomen van mijn vader die van de ziekten van Huntington waren. Op dat moment, in de jaren 1990, was deze ziekte nog maar weinig bekend, vooral aan Franstalige kant. Ik heb onvermoeibaar naar informatie gezocht. Ik werd helemaal niet voorbereid op de diagnose: een arts zei het me vlakaf aan de telefoon. Ik heb alleen begrepen dat ik ook getroffen zou kunnen worden, net zoals mijn vader, en dat dat ook gold voor mijn zonen, die toen 13 en 18 jaar oud waren, net zoals de rest van mijn familie langs vaderskant."

Inleiding

5.1. Om de diagnose en zorgkwaliteit voor patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren is het uiterst belangrijk dat er aangepaste initiatieven worden genomen voor de opleiding en training van professionele gezondheidswerkers. De nood aan opleiding heeft niet alleen betrekking op klinische vaardigheden, maar ook op het vermogen met patiënten te kunnen communiceren (zie ook domein 4), en op klinische en organisatorische aspecten (bijv. diagnostische strategieën, doorverwijzing van patiënten, enz.). Zoniet kan het verlenen van de gepaste zorg gevaarlijke vertraging oplopen.

5.2. De opleiding en training van professionele gezondheidswerkers kan op verschillende doelgroepen gericht zijn, naar gelang de rol die ze spelen bij de zorg voor zeldzame ziekten. Alle professionele gezondheidswerkers moeten bewust worden gemaakt van het bestaan van zeldzame ziekten, de moeilijkheden bij de diagnose, de specifieke organisatie van de gezondheidsdiensten om een aangepaste zorg te garanderen en van de specifieke behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte.

Maatregel 5.1: Integratie van opleiding en training over zeldzame ziekten (en weesgeneesmiddelen) in de opleidingen Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen, in paramedische opleidingen en in de programma's voor permanente medische vorming voor professionele gezondheidswerkers.

Behandeld probleem

5.1.1. Opleiding en training over zeldzame ziekten zijn cruciale factoren voor het optimaliseren van de zorg voor patiënten met deze aandoeningen. Educatie over zeldzame ziekten is niet alleen relevant voor medisch studenten, maar moeten zich ook richten tot alle andere professionele gezondheidswerkers (logopedisten, verpleegkundigen, fysiotherapeuten, apothekers,...). Het doel van deze maatregel is alle studenten uit disciplines die betrokken kunnen zijn bij zorgverlening aan patiënten met een zeldzame ziekte te informeren over de beschikbare hulpmiddelen voor zeldzame ziekten – zoals Orphanet, de portaalsite, de rol van de patiëntenorganisaties – en het bestaan van weesgeneesmiddelen.

Educatie over zeldzame ziekten zou ook integraal deel moeten uitmaken van de permanente medische vorming van professionele gezondheidswerkers. Speciale aandacht moet worden besteed aan professionele gezondheidswerkers die betrokken zijn bij de diensten van 'Kind en Gezin' en de sociaal-medische begeleiding op school (CLB).

5.1.2. Educatie en opleiding moeten gezondheidswerkers aangepaste vaardigheden bijbrengen voor het behandelen van zeldzame ziekten, zoals het nemen van gedeelde beslissingen, een onbevooroordeelde houding tegenover onverklaarde symptomen en bereidheid om de patiënten door te verwijzen.

De voornaamste doelstellingen van educatie en opleiding van alle professionele gezondheidswerkers zijn o.a.: kennis over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen verspreiden (definitie, kenmerken, eigenschappen), zorgverleners meer bewust maken van het bestaan van zeldzame ziekten, de relevantie van zeldzame ziekten toelichten, informeren en kennis bijbrengen over weesgeneesmiddelen en motiveren om zeldzame ziekten te diagnosticeren en te behandelen.

5.1.3. Bovendien moet specifiek aandacht worden besteed aan de structuren voor zeldzame ziekten van de Belgische gezondheidszorg en aan de internationale (Europese) dimensie. Ook moet de zichtbaarheid van de Expertisecentra, de Centra voor Menselijke Genetica en het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten worden verhoogd. Tenslotte moet educatie de toegang tot hulpmiddelen voor zeldzame ziekten vergemakkelijken.

5.1.4. Omdat zij ervaring uit eerste hand hebben moeten patiënten en patiëntenorganisaties actief worden betrokken bij educatie over zeldzame ziekten. Deze organisaties spelen een belangrijke rol bij het adviseren en begeleiden van master en doctoraal studenten tijdens hun onderzoek en het schrijven van hun proefschriften.

Beschrijving van de maatregel

5.1.5. **Educatie en opleiding over zeldzame ziekten moeten geïntegreerd worden in de curricula van professionele gezondheidswerkers en in de permanente educatie van professionele gezondheidswerkers** (d.i. artsen, paramedici, verpleegkundigen, apothekers, ...).

Onder de noemer 'zeldzame ziekten' vinden we duizenden aandoeningen. Bijgevolg is het onrealistisch te denken dat men een opleiding over alle zeldzame ziekten kan voorzien. Onderwijsinstellingen moeten zich veeleer concentreren op algemene elementen die gemeenschappelijk zijn voor groepen zeldzame ziekten.

De praktische implementatie van deze aanbevelingen wordt aan het oordeel van de opleidings- en beroepsorganisaties overgelaten.

- Niettemin zouden medische faculteiten zich best toeleggen op het verduidelijken van de relevantie van zeldzame ziekten door clinical case studies. Faculteiten zouden educatie over zeldzame ziekten moeten integreren in de Master en postgraduaat opleidingen ('Manama'/Aanvullende Master'). Training in het gebruik van Orphanet is in dit opzicht essentieel.
- De faculteiten farmaceutische wetenschappen zouden een opleiding over weesgeneesmiddelen moeten uitwerken (waaronder de mogelijkheid van thuiszorg voor sommige weesgeneesmiddelen) en training in het gebruik van Orphanet.
- Paramedische instellingen zouden educatie over zeldzame ziekten moeten opnemen in het curriculum met specifieke aandacht voor patient empowerment. Training in het gebruik van Orphanet kan worden toegevoegd.
- Het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten zou de nood aan standaardisering van training en educatie moeten evalueren. Rekening houdend met de huidige situatie zouden ze aanbevelingen moeten doen over educatie en training over zeldzame ziekten. Ze zouden een overzicht moeten geven van de bestaande opleiding en educatie over zeldzame ziekten en educatieve initiatieven over zeldzame ziekten evalueren (en, indien nodig, heroriënteren).

Op lange termijn kan worden gedacht aan een homogeen educatief programma voor het ganse land of voor een vergelijkbaar educatief niveau.

5.1.6. Om de kennis te vergroten en permanente educatie te promoten, zouden de Expertisecentra, de Centra voor Menselijke Genetica en het Liaisonnetwerk voor Zeldzame Ziekten, in samenwerking met andere betrokkenen (o.a. Colleges, ...), richtlijnen moeten opstellen voor specifieke zeldzame ziekten en ze groeperen in een databank die interactief kan worden geraadpleegd. Ze zouden belast moeten worden met de verspreiding van nieuwe klinische, fundamentele of translationele ontwikkelingen op het vlak van zeldzame ziekten, de introductie van nieuwe weesgeneesmiddelen, het opstarten van klinische trials of onderzoeksprojecten, de beschikbaarheid van nieuwe diagnostische testen,...

Onlangs werd een werkgroep opgericht door de BeSHG (Belgian Society for Human Genetics): klinische genetici en vertegenwoordigers van centra voor genetica zullen ook nationale richtlijnen opstellen voor specifieke zeldzame ziekten.

5.1.7. Beroepsorganisaties zouden voorrang moeten verlenen aan zeldzame ziekten bij hun activiteiten (jaarvergaderingen, publicaties, onderzoek en klinische projecten...), samenwerken met organisaties van patiënten met een zeldzame ziekte en hun leden trainen in het gebruik van Orphanet.

5.1.8. Er zou actief moeten worden gestreefd naar samenwerking tussen patiënten en beroepsorganisaties om zo de zichtbaarheid van zeldzame ziekten te optimaliseren: interactieve workshops tijdens jaarvergaderingen kunnen een goede gelegenheid zijn om deze banden te ontwikkelen.

Verwachte impact

5.1.9. Educatie en opleiding over zeldzame ziekten kan leiden tot een verbeterde diagnose en behandeling van deze aandoeningen en bijdragen aan patient empowerment. Het gebruik van Orphanet en netwerken zal makkelijker worden geïntegreerd in de dagelijkse klinische praktijk.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

5.1.10. Het integreren van zeldzame ziekten in educatie en opleiding moet zeer snel gebeuren, bij voorkeur al het jaar na de lancering van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.. Verschillende decanen toonden al interesse en bevestigden de noodzaak van opleiding over zeldzame ziekten.

Aspecten met betrekking tot kosten

5.1.11. Een budget van 50.000 euro per jaar is voorzien voor deze maatregel, vooral voor het creëren van materiaal voor training en opleiding, en om patiëntenorganisaties te vergoeden voor het leveren van kennis en personen die deelnemen aan deze initiatieven. Dit budget zou normaal vanuit de Gewesten moeten gedragen worden en kunnen worden beheerd door het voorgestelde Platform.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Behandeld probleem

5.2.1. De boodschap dat permanente educatie over zeldzame ziekten voor professionele gezondheidswerkers noodzakelijk is, moet op een of andere manier worden versterkt en officieel gemaakt.

Beschrijving van de maatregel

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

Dit heeft ook betrekking op professionele gezondheidswerkers die betrokken zijn bij patiëntenverenigingen. Zij zouden voordeel halen uit de accreditatie, met betrekking tot de wetenschappelijke informatie en opleiding die ze delen.

5.2.3. De netwerken van EC, CMG en LZZ moeten worden gestimuleerd om op regelmatige basis deze cursussen te organiseren onder het accreditatiesysteem.

Verwachte impact

5.2.4. Huisartsen, specialisten en andere zorgverstrekkers 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 patiënten. Op termijn kan hierdoor medische shopping worden vermeden en de kosten worden verminderd.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

5.2.5. Na goedkeuring door het RIZIV zou deze maatregel onmiddellijk kunnen worden geïmplementeerd.

Aspecten met betrekking tot kosten

5.2.6. Een budget van 30.000 euro per jaar wordt voorgesteld. Dit budget zou kunnen worden beheerd door het voorgestelde Platform en worden toegewezen aan derde partijen (netwerken van Centra, of andere) die deze cursussen organiseren.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Getuigenis van een patiënt

"Ik ben meer dan 50 jaar oud. De diagnose van de genetische vorm van mijn ziekte (dystrofische epidermolysis bullosa) werd pas 10 tot 15 jaar geleden gesteld. Een huidbiopsie en een bloedafname werden uitgevoerd in een Brussels ziekenhuis en voor analyse naar Freiburg gezonden: sindsdien is de oorzaak van de ziekte duidelijk. Deze testen duurden 2 jaar."

Inleiding

6.1. Voor wat het gebruik van technologieën voor testen betreft, heeft de zeldzaamheid van de ziekte twee grote gevolgen:

- in een aantal gevallen kan de test alleen worden gedaan, of beter worden gedaan, in het buitenland, bijvoorbeeld omdat in België niet de nodige expertise voorhanden is. Dit druist in tegen de 'gangbare' praktijk. In het geval van zeldzame ziekten kan dit leiden tot grote nadelen omdat patiënten op hindernissen stoten (juridisch, financieel, praktisch) voor het laten uitvoeren van de testen;
- sommige technologieën verdwijnen in België omdat ziekenhuizen en laboratoria van mening zijn dat deze testen niet 'economisch' zijn (kosten versus terugbetaling).

6.2. Daarom worden twee sets van maatregelen voorgesteld:

- één set maatregelen om DNA-testen te dekken. Dit zijn in hoofdzaak testen die worden beheerd door de genetische centra en die bedoeld zijn voor diagnose, maar die steeds meer ook worden gebruikt om de doeltreffendheid van een behandeling te controleren.
- de tweede set is bedoeld voor het dekken van niet DNA-labotesten, evenals voor het gebruik van andere technologieën voor diagnose en controle van de doeltreffendheid van een behandeling.

Maatregel 6.1: Aanpassing van het systeem om toe te laten dat DNA-stalen in het buitenland worden getest

Behandeld probleem

6.1.1. De tijd dat DNA-stalen als onderzoeksmonsters werden behandeld en DNA-testen veelal gratis werden uitgevoerd via het informele netwerk van 'vrienden-wetenschappers' is voorbij. DNA-testing is een dienst geworden die moet worden uitgevoerd in een laboratorium met de juiste expertise, dat idealiter gecertificeerd is en een dienst aanbiedt in overeenstemming met de gangbare normen (binnen een overeengekomen tijdspanne, met een volledig rapport over de uitkomsten, en de nodige kwaliteitsnormen).

6.1.2. Testen in het buitenland is een noodzakelijke dienst aangezien er voor duizenden zeldzame ziekten testen bestaan. Slechts een klein deel van deze testen wordt in België uitgevoerd. Belgische labo's zouden zich moeten specialiseren in welbepaalde DNA-testen, maar dit proces zal ook plaatsvinden op Europees niveau. Door dergelijke specialisatie zal de noodzaak om DNA-testen in het buitenland te laten uitvoeren, toenemen. Derhalve zal ook het volume van DNA-testen die in het buitenland worden uitgevoerd, toenemen.

6.1.3. Tot nog toe liet de Belgische ziekteverzekering geen terugbetaling van dergelijke testen toe omdat het niet in de wet voorzien is dat men het systeem kan belasten met in het buitenland uitgevoerde testen op stalen. Terugbetaling van dergelijke testen is alleen mogelijk als de patiënt naar het buitenland reist (E112) en de test in dat land wordt terugbetaald. Een patiënt naar het buitenland sturen is echter niet noodzakelijk de beste oplossing, noch voor de patiënt (reiskosten en tijd), noch voor de ziekteverzekering (aanzienlijk hogere kostprijs).

6.1.4. Op basis van informatie van de Centra voor Menselijke Genetica werden in 2007 ongeveer 846 testen in het buitenland uitgevoerd voor een bedrag van 430.000 euro.

Beschrijving van de maatregel

6.1.5. In Fase 1 van de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan **voor Zeldzame Ziekten werd daarom aanbevolen om: voor diagnostische⁶⁴ testen van DNA-stalen van patiënten en hun verwanten die lijden aan een zeldzame ziekte waarvoor in België geen gespecialiseerd labo beschikbaar is dat dergelijke testen kan uitvoeren, een bijzonder budget toe te kennen aan de Centra voor Menselijke Genetica (of andere relevante Centra) zodat de kosten van dergelijke testen in laboratoria buiten België (indien een dergelijk labo wordt gevonden) gedekt zijn.**

Dit zou ook het geval moeten zijn voor de bevestiging van screeningresultaten voor familieleden.

Verwachte impact

6.1.6. Voor de patiënt en zijn/haar familieleden betekent dit toegang tot de juiste test die bovendien wordt terugbetaald alsof de test in België werd uitgevoerd (de kosten van de test zijn nu soms ten laste van de patiënt).

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

6.1.7. Dit voorstel tot maatregel maakte deel uit van de aanbevelingen die werden gemaakt tijdens Fase I. Op basis van deze aanbevelingen en op voorstel van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid werd een bedrag van 550.000 euro voorzien in het budget van het RIZIV. Dit nieuwe initiatief zal in 2011 geïntegreerd worden in een conventie met de CMG in het kader van een revalorisatie van de genetische consultatie (een initiatief voorzien in het Kankerplan).

6.1.8. Verwacht wordt dat in de nabije toekomst criteria en procedures zullen worden uitgewerkt om ervoor te zorgen dat de testen die in het buitenland worden uitgevoerd, conform de kwaliteitsnormen gebeuren.

Aspecten met betrekking tot kosten:

6.1.9 Naar aanleiding van het overleg binnen de Medicomut met betrekking tot de nomenclatuur van genetische testen werd een budget van 550.000 euro weerhouden. Het voorstel is om een stijging van het budget te voorzien met de tijd, aangezien we verwachten dat het volume zal toenemen, wat gedeeltelijk zal worden gecompenseerd door een geleidelijk dalende kost per test (door een daling van de prijzen en een betere aankoop).

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

⁶⁴ Hoewel hier alleen diagnostische testen worden vermeld, geldt dit ook voor testen die worden uitgevoerd vooraleer beslist wordt welke medicatie zal worden toegediend, of om de doeltreffendheid van een behandeling te controleren (farmacogenetica).

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

Behandeld probleem

6.2.1. 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.

6.2.2. Dergelijke diagnostische onderzoeken zouden in België beschikbaar en terugbetaalbaar moeten zijn, voor zover mogelijk. Tevens moet de bijdrage van de patiënt worden besproken. Dit domein zou ook moeten geïntegreerd worden in het werk dat uitgevoerd werd voor chronische ziekten in het algemeen.

Verschillende soorten problemen die samenhangen met de zeldzaamheid van de onderzoeken die moeten worden uitgevoerd voor patiënten met een zeldzame ziekte, werden gedefinieerd:

- 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.

Bij de voorbereiding van deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten werden deze problemen geanalyseerd. Deskundigen en belanghebbenden hebben lijsten van onderzoeken opgesteld met de vermelding of deskundigheid voor deze onderzoeken (nog) in België voorhanden is, en eventuele terugbetalingsproblemen. De hieronder voorgestelde maatregelen zijn gebaseerd op deze eerste inventaris.

Beschrijving van de maatregel

6.2.3. **Een lijst van belangrijke diagnostische onderzoeken zou moeten worden opgesteld en geregeld geactualiseerd. Behalve laboratoriumonderzoeken zou deze lijst ook andere diagnostische testen – zowel in vitro als in vivo – moeten omvatten. Deze lijst zou kunnen worden opgesteld door experts en goedgekeurd door het RIZIV. Het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten zou een mailbox kunnen opzetten voor aanbevelingen, problemen en suggesties.**

6.2.4. **In het algemeen zouden de diagnostische onderzoeken op de lijst moeten worden terugbetaald, zonder een preferentiële situatie te creëren voor zeldzame ziekten. Voor de onderzoeken waarvoor dit niet mogelijk is, zou een systeem moeten worden uitgewerkt met een bepaald jaarbudget.** Een dergelijk bepaald jaarbudget zou de betaling en kwaliteitscontrole moeten verzekeren van de onderzoeken die niet in België worden terugbetaald, of die naar het buitenland moeten worden gezonden omdat er geen expertise in België voorhanden is. Dit budget zou onder toezicht moeten staan van een Belgisch expert laboratorium.

6.2.5. Voor meer frequente onderzoeken zou een aankoopbeleid moeten worden uitgewerkt, waarin moet worden bepaald dat, indien een diagnostisch onderzoek in België kan worden uitgevoerd, dit bij voorkeur moet gebeuren in (een) specifiek(e) labo(s). Voor onderzoeken die in het buitenland worden uitgevoerd, zou een Europees aankoopbeleid moeten worden uitgewerkt dat door alle EC en labo's moet worden toegepast: dit beleid moet preferentiële leveranciers identificeren en ermee onderhandelen. Het moet gaan om erkende labo's zodat kwaliteit kan worden gegarandeerd. dat een aantal Belgische laboratoria met grote expertise als Europese referentielaboratoria worden erkend.

6.2.6. Het is belangrijk dat het begrip diagnostische onderzoeken wordt verruimd tot het domein van onderzoek, ontwikkeling en toegang tot biomarkers en diagnostische onderzoeken voor gebruik samen met therapieën.

Verwachte impact

6.2.7. Door deze maatregel zal de patiënt en zijn/haar familieleden toegang krijgen tot het juiste onderzoek dat correct wordt terugbetaald volgens dezelfde normen als voor onderzoeken voor niet-zeldzame ziekten en in overeenstemming met de maatregelen die worden genomen voor alle personen met een chronische ziekte.

Aspecten met betrekking tot kosten

6.2.8. Bij de voorbereiding van deze maatregel kon niet genoeg informatie worden verzameld om een raming te maken van de invloed op het budget. Deze maatregel dekt enerzijds gedeeltelijk een groot aantal technologieën en onderzoeken, maar anderzijds maar een klein aantal patiënten. Het budget wordt daarom geschat op 1/3de van de kost gereserveerd voor de DNA-onderzoeken die in het buitenland worden uitgevoerd, ofwel 330.000 euro in het vijfde jaar.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Getuigenissen van patiënten

"M., 5 jaar, kon deelnemen aan een klinische studie, vertelt zijn moeder. Met resultaat: plotseling, dankzij de behandeling, ging zijn toestand niet verder achteruit. Maar het farmaceutisch bedrijf werd overgenomen. En het onderzoek werd stopgezet omdat men oordeelde dat het geneesmiddel niet rendabel zou zijn. Ondanks tussenkomst van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid heeft men de behandeling die zo goed voor hem werkte, stopgezet." (M. lijdt aan dystrofische epidermolysis bullosa).

"Bij gebrek aan een behandeling, toen ik klein was en later ook nog, moest ik me behelpen met allerlei gebruikte men allerlei geïmproviseerde zalven en verbanden. Talloze malen raakten de wonden geïnfecteerd. Gelukkig was mijn moeder arts: dankzij haar kon ik infecties en de voor mij eventueel dodelijke gevolgen, vermijden. Ik moest wachten tot het begin van de jaren 2000 voor een verbetering van de situatie dankzij de komst van dure, maar doeltreffende, kompressen. Op dit ogenblik, en na talrijke stappen, komt het Bijzonder Solidariteitsfonds tussenbeide en neemt het deze behandeling ten laste."

Inleiding

7.1. Vergeleken met patiënten met een veel voorkomende aandoening, is er voor heel wat patiënten met een zeldzame ziekte geen behandeling beschikbaar. Het beste voorbeeld is het complexe traject voor weesgeneesmiddelen: in de 10 jaar dat de wetgeving op weesgeneesmiddelen bestaat, zijn er minder dan 70 producten op de markt gebracht. Dit betekent dat voor slechts 1 zeldzame ziekte op 100 een specifiek gericht geneesmiddel beschikbaar is.

Er zijn echter nog meer dan 700 onderzoeksprojecten die de designatie weesgeneesmiddel kregen en die dus momenteel worden onderzocht.

Er moet ook op worden gewezen dat heel wat patiënten worden behandeld met andere technieken, zoals een paramedische behandeling, chirurgie en niet-weesgeneesmiddelen. Men spreekt in dat laatste geval van 'off-label'-gebruik, omdat de geneesmiddelen niet werden goedgekeurd voor gebruik bij de zeldzame ziekte waaraan de patiënt lijdt. Dit leidt tot heel ongewone en unieke situaties voor patiënten met een zeldzame ziekte, in vergelijking met patiënten met meer courante ziekten.

De prioriteiten inzake de ontwikkeling en impulsen voor onderzoek en behandeling moeten vastgelegd worden op basis van de mening van experts, gebundeld vanuit de Expertisecentra. Ze zullen gebaseerd zijn op de noden aangegeven door de patiënten en opgenomen in de lijsten die door de EC worden opgesteld.

7.2. In dit domein worden verschillende maatregelen voorgesteld om de discriminatie van patiënten met een zeldzame ziekte te verminderen voornamelijk door te zorgen voor een betere en snellere toegang tot behandeling – indien die bestaat.

In dit hoofdstuk worden verschillende begrippen gehanteerd die de lezer moet begrijpen. Deze begrippen zijn:

- Klinische studie
- Compassionate use-programma's
- Medical need-programma's
- Weesgeneesmiddelen
 - ◊ Designatie
 - ◊ Marketing authorisation
 - ◊ Terugbetaling
 - ◊ Off-label gebruik van geneesmiddelen

Een definitie van deze begrippen wordt gegeven in bijlage 4.

7.3. De eerste reeks van de hieronder vermelde zes maatregelen heeft betrekking op de eerste drie begrippen: klinische studies, programma's voor compassionate use en voor medical need.

Onderstaande maatregel 7.1 is de belangrijkste voorgestelde maatregel uit deze reeks.

De definitieve doelstelling die door deze set van voorgestelde maatregelen wordt nagestreefd, is:

- ervoor zorgen dat België een bijdrage levert aan de inspanningen voor het ontwikkelen van nieuwe behandelingen; klinische studies zijn een essentiële fase in het proces van onderzoek tot behandeling;
- de situatie verbeteren van individuele patiënten: door middel van klinische studies zouden ze toegang kunnen krijgen tot programma's voor compassionate use en medical need, en een vroegtijdige toegang tot een mogelijke behandeling. Voor zeldzame ziekten is dit een cruciaal element omdat er heel vaak geen alternatieve handeling voorhanden is;
- de transparantie en verspreiding van informatie over de doeltreffendheid van nieuwe behandelingen verhogen o.m. door op Europees niveau deel te nemen aan het CAVOD-programma⁶⁵;
- patiënten beschermen: dit kan cruciaal kan zijn in de 'grijze zones' van het gebruik van medicatie, omdat agentschappen voor controle niet altijd zicht hebben op hetgeen zich daar afspeelt.

Ondersteunende documenten:

De meeste maatregelen in dit domein werden uitgewerkt door de werkgroep met werkpakket 5 'Toegang tot diagnose, geneesmiddelen en behandeling en de financiering'. Deze werkgroep stelde het document met als titel 'Fifth draft work document following discussions in meetings of working party 5 on early temporary access and early temporary reimbursement' op. (Dit document is te consulteren via de webpagina van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen op de website www.kbs-frb.be).

Dit ondersteunend document is een werkdocument van deze werkgroep. Net als voor de andere ondersteunende documenten van de werkgroepen vond geen validatie plaats door het Bestuurscomité.

65 *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens, Final Conclusions and Recommendations of the Pharmaceutical Forum, page 4, bullet 'Exchange of knowledge amongst Member States and European authorities on the scientific assessment of the clinical added value of orphan medicines.'*, http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf en EAHC-tender 'The creation of a mechanism for the exchange of knowledge between Member States and European authorities on the scientific assessment of the clinical added value for orphan medicines', http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders_H05_2010.html

Maatregel 7.1: Een informatiedienst opstarten over klinische studies, programma's voor compassionate use en medical need

Behandeld probleem

7.1.1. Patiënten en de eerstelijnszorg hebben geen toegang tot objectief gevalideerde informatie over de mogelijkheden voor deelname aan klinische studies. Op dit ogenblik is dergelijke informatie niet beschikbaar in een vorm die aangepast is aan een of beide doelgroepen.

Er bestaat een databank op Europees niveau die alle klinische studies bevat die in de EU worden uitgevoerd. Het FAGG is verantwoordelijk voor het Belgische deel van deze databank. De Europese databank kwam onlangs beschikbaar⁶⁶, maar is niet aangepast aan deze doelgroep.

Beschrijving van de maatregel

7.1.2. **Het opzetten van een neutrale en objectieve informatiedienst die informatie geeft over:**

- **lopende (en voltooide) klinische studies (op Europees niveau);**
- **programma's voor medical need (op Belgisch niveau);**
- **programma's voor compassionate use (op Belgisch niveau).**

Deze informatie wordt in een aangepaste vorm ter beschikking gesteld van:

- **patiënten;**
- **professionele gezondheidswerkers.**

Het opzetten van deze informatiedienst zou logischerwijze onder de verantwoordelijkheid vallen van het Federaal Geneesmiddelenagentschap FAGG.

Ook kan worden overwogen om de promotie voor het gebruik van deze dienst en het verlenen van toegang te laten plaatsvinden via de voorgestelde portaalsite voor zeldzame ziekten en Orphanet (België).

Verwachte impact

7.1.3. Voornaamste impact

Als méér patiënten deelnemen aan klinische studies, resulteert dit in een snellere toegang tot een mogelijke behandeling.

7.1.4. Bijkomende impact:

Wanneer patiënten besluiten deel te nemen aan klinische studies, zullen ze beter geïnformeerd zijn:

- **betere informatieverstrekking door professionele gezondheidswerkers van de eerste lijn;**
- **meer transparantie voor patiënten: zelfs al zouden een Expertisecentrum, of tweede/derdelijns zorgverleners de patiënten niet informeren, dan nog hebben zowel de patiënt als zijn/haar eerstelijns huisarts toegang tot de informatie.**

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.1.5. Het opzetten van een dergelijke dienst vergt tijd en betekent een aanzienlijke investering. Doelstelling zou kunnen zijn om na 18 maanden een pilootversie van de informatiedienst klaar hebben, d.w.z. een versie met alleen de klinische studies uit België, en na 3 jaar een volledige informatiedienst voor beide doelgroepen. Om dit tweede niveau volledig operationeel te maken moet de wetgeving worden gewijzigd zodat de verza-

66 EU Clinical Trial Register, European Medicines Agency, <https://www.clinicaltrialsregister.eu/>

melde gegevens kunnen worden gebruikt en de informatie over goedgekeurde en lopende programma's voor medical need en compassionate use beschikbaar kan worden gesteld.

7.1.6. Het moet onderzocht worden in hoeverre er een link kan gemaakt worden met informatie in het Nationaal Register van Zeldzame Ziekten. De standaard set van gegevens voor alle zeldzame ziekten moet informatie en links bevatten naar klinische studies, programma's voor compassionate use en medical need.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.1.7 Er wordt niet verwacht dat deze voorgestelde maatregel directe gevolgen, negatief of positief, zal hebben op het budget van de ziekteverzekering.

De uitvoering van deze maatregel behoort normaal gesproken tot de opdracht van het FAGG. Deze voorgestelde maatregel vergt echter een aanzienlijke investering en zal waarschijnlijk resulteren in een verschuiving van middelen binnen het FAGG.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Behandeld probleem

7.2.1. De bestaande wetgeving moet worden aangepast om de openbaarheid van informatie betreffende goedgekeurde en lopende programma's voor compassionate en medical need af te dwingen, zoals voorzien in maatregel 7.1. De aanpassing van de wetgeving zou ook kunnen leiden tot een noodzakelijke verbetering:

- de systematische follow-up toevoegen van de patiënten die bij deze programma's betrokken zijn;
- de follow-up gegevens registreren zodat zowel positieve als negatieve resultaten beschikbaar zijn, een zo goed mogelijk gebruik wordt gemaakt van de zeldzame gegevens, en de toename van de kennis over de doeltreffendheid van de behandeling transparant is.

Om te vermijden dat bedrijven ontmoedigd worden om dergelijke programma's op te zetten, moet duidelijk worden bepaald wie de eigendomsrechten heeft van of wie toegang heeft tot de follow-up gegevens over de resultaten. Net zoals bij klinische studies is het logisch dat de eigendom van deze gegevens berust bij de sponsor van het programma. Maar tegelijkertijd is het ook logisch dat de gegevens alleen mogen worden gebruikt onder toezicht van het Geneesmiddelenagentschap

Beschrijving van de maatregel

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

Verwachte impact

7.2.3. Voornaamste impact

Meer transparantie voor alle belanghebbenden (patiënten, clinici, overheden, bedrijven,...) over de doeltreffendheid en de wetenschappelijke waarde (waaronder bijwerkingen en toxiciteit) van behandelingen.

Een betere toegang tot deze programma's voor de patiënten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.2.4. Deze voorgestelde maatregel zou snel kunnen worden geïmplementeerd: het voorstel is om dit binnen de 12 maanden te realiseren.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.2.5 Deze voorgestelde maatregel zou geen kosten met zich meebrengen en zou geen invloed hebben op het budget.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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.

Behandeld probleem

7.3.1. De beslissing om de designatie 'weesgeneesmiddel' toe te kennen aan een geneesmiddel wordt op Europees niveau genomen.

Wanneer de sponsor deze designatie verkrijgt en verder investeert in klinische studies ter voorbereiding van het op de markt brengen van het product, moet hij alle 27 lidstaten individueel benaderen aangezien dit een nationale verantwoordelijkheid is. In geval van zeldzame ziekten is het essentieel dat de klinische studie in meerdere landen tegelijk plaatsvindt omdat er zo weinig patiënten zijn. Aangezien de toelating om een studie te doen, nog steeds nationale materie is, kan dit een bijkomende hinderpaal vormen voor de bedrijven en heeft dit vooral nadelen voor mogelijk Belgische patiënten: België is zo klein dat het minder aantrekkelijk is voor een sponsor om hier klinische studies uit te voeren.

7.3.2. Dit probleem wordt op Europees niveau aangepakt, maar het zal nog jaren duren vooraleer een oplossing op Europees niveau wordt bereikt en operationeel wordt (cf. revisie van de Richtlijn voor klinische studies is voorzien (in het beste geval) voor 2013-2014).

In tussentijd werd een procedure uitgewerkt die men de 'Vrijwillig Geharmoniseerde Procedure (VHP)' noemt. Dit betekent dat één enkele aanvraag kan worden gericht aan meer dan één Lidstaat tegelijkertijd. Deze procedure wordt opgestart op initiatief van de sponsor en is een informele samenwerking tussen de lidstaten.

Beschrijving van de maatregel

7.3.3. Het voorstel is om niet te wachten tot een consensus op Europees niveau wordt bereikt en het gebruik van de VHP op Belgisch niveau te stimuleren.

Dit betekent dat, **als België een aanvraag krijgt voor klinische studies in België voor een geneesmiddel met de designatie weesgeneesmiddel, of voor een klinische studie over zeldzame ziekten, systematisch de wetenschappelijke discussie met de andere betrokken lidstaten zou worden opgestart zoals in de VHP** (niet noodzakelijk de VHP-procedure op zich om te kunnen genieten van de voordelen van de korte termijnen in België).

Verwachte impact

7.3.4. Een betere opzet en een grotere doeltreffendheid bij het uitvoeren van klinische studies. Hierdoor zou de besluitvorming en dus ook de toegang tot de behandeling voor patiënten, kunnen versnellen en vergemakkelijken.

Ook wordt verwacht dat meer (Belgische) patiënten toegang zullen hebben tot deze klinische studies.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.3.5. Deze maatregel zou kunnen worden geïmplementeerd van zodra het Plan van start gaat.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.3.6 Er is geen rechtstreekse kost verbonden aan deze maatregel en ook geen invloed te verwachten op het budget van de ziekteverzekering.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.4: Verbetering van de procedure waarmee 'commissies voor ethiek' tot een 'uniek advies' komen in het geval van zeldzame ziekten**Behandeld probleem**

7.4.1. Omdat er zo weinig patiënten zijn, is het voor zeldzame ziekten essentieel dat klinische studies in meerdere landen en in meerdere medische centra tegelijk plaatsvinden. Dit betekent dat verschillende ethische comités om hun advies moet worden gevraagd. Dit kan leiden tot een vertraging in de ontwikkeling van het geneesmiddel.

Beschrijving van de maatregel

7.4.2. Door de interactie tussen de ethische comités in België te stimuleren, kan worden getracht om tot een beter gefundeerd unaniem advies te komen. Een mogelijke oplossing zou de oprichting kunnen zijn van een platformstructuur waar ethische comités gevoelige protocollen kunnen bespreken.

Op lange termijn, en in het kader van de revisie van de Europese Richtlijn over klinische studies, zou moeten worden geprobeerd om een vergelijkbaar systeem toe te passen op Europees niveau.

Verwachte impact

7.4.3. Een betere kwaliteit van het besluitvormingsproces en een betere bescherming van de patiënten wanneer klinische studies worden stopgezet.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.4.4. Deze voorgestelde maatregel kan worden geïmplementeerd van zodra het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten van start gaat. Een deadline van 12 maanden lijkt haalbaar. Het FAGG zou kunnen belast worden met de implementatie en het toezicht op de ethische comités.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.4.5 Er is geen rechtstreekse kost verbonden aan deze maatregel en ook geen invloed te verwachten op het budget van de ziekteverzekering.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.5: Academische (niet-commerciële) klinische studies voor zeldzame ziekten zouden financieel moeten worden gestimuleerd en meer zichtbaar worden gemaakt

Behandeld probleem

7.5.1. Het is moeilijk om fondsen en infrastructuur te vinden voor niet-commerciële klinische studies. Bovendien worden niet alle academische (niet-commerciële) klinische studies worden gemeld en geregistreerd. Dit is een algemeen fenomeen in België en is niet specifiek voor zeldzame ziekten. Door het beperkt aantal patiënten, de levensbedreigende aard van de aandoening en het gebrek aan behandeling zijn de gevolgen echter wel veel groter. Transparantie over klinische studies kan daarom een zeer grote invloed hebben en moet worden nagestreefd.

Er zijn twee hinderpalen die deze situatie verklaren:

- de gestegen kosten voor het uitvoeren van klinische studies, aangezien ze moeten beantwoorden aan Goede Klinische Praktijken (GKP) en GMP/GLP (respectievelijk Good Manufacturing Practice/Goede Productiepraktijken en Good Laboratory practices/Goede Laboratoriumpraktijken);
- veel onderzoekers weten niet wanneer hun onderzoek binnen het bereik valt van de Richtlijn over klinische studies of binnen het bereik van de Belgische wet van 7 mei 2004 (experimenten op de menselijke persoon);
- veel onderzoekers zijn niet goed geïnformeerd over de Europese ATMP-regulering (Advanced Therapy Medicinal Products). Deze is nochtans belangrijk wanneer ze mogelijke therapieën ontwikkelen op basis van weefselengineering, celtherapie of genterapie.⁶⁷

Academische klinische studies kunnen een bron zijn voor het creëren van nieuwe kennis en het opsporen van nieuwe behandelingen. Kennis over welke studies lopende zijn en welke resultaten werden bekomen, zowel positief als negatief, kan erg nuttig zijn voor andere teams in andere landen en hen helpen vooruitgang te boeken bij het ontwikkelen van behandeling. Veel van deze onderzoeken gebeuren op basis van off-label'gebruik van geneesmiddelen.

Beschrijving van de maatregel

7.5.2. De combinatie van drie acties:

- **méér aandacht creëren op het niveau van researchers/onderzoekers;**
- **een aangepaste aanpak voor het naleven van GXP-standaarden;**
- **de informatie uit lopende klinische studies ter beschikking stellen van verschillende belanghebbenden (gekoppeld aan maatregel 7.1 hierboven)**

Alternatieve en aanvullende maatregel:

een fonds zou moeten worden opgericht voor de co-financiering van academische onderzoekers die investeren in klinische studies over zeldzame ziekten of in het algemeen, om te voorzien in onvervulde medische noden (unmet medical needs).

Dit kan een openbaar fonds kunnen zijn of een PPP.⁶⁸

Verwachte impact

7.5.3. Meer transparantie, wat kan leiden tot betere beslissingen op verschillende niveaus (van regelgevende

⁶⁷ http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/en/oj/2007/l_324/l_32420071210en01210137.pdf

⁶⁸ *Public private partnership (Publiek-private samenwerking)*

instanties tot individuele patiënten), en verlaagde drempels voor het uitvoeren van klinische studies door academische sponsors, wat kan leiden tot meer geneesmiddelen/behandelingen die op lange termijn op de markt komen.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.5.4. Deze voorgestelde maatregel zou kunnen worden geïmplementeerd van zodra het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten van start gaat.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.5.5 Er is geen invloed op het budget van de ziekteverzekering. Kosten hangen samen met het communicatieplan en de training en opleiding voor de academische sector. De kostprijs voor het opzetten van een ondersteuningsprogramma voor academische klinische studies werd opgenomen onder Domein 9.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.6: De rol van het Bijzonder Solidariteitsfonds moet worden gedefinieerd

Behandeld probleem

7.6.1. Het Bijzonder Solidariteitsfonds (BSF) is een laatste redmiddel voor patiënten om terugbetaling te krijgen van medische behandelingen wanneer hun leven gevaar loopt en er geen alternatieve behandeling voorhanden is onder de voorwaarden van de ziekteverzekering. De werking en de efficiëntie van het Bijzonder Solidariteitsfonds werden onlangs onderzocht door het Belgisch Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg.⁶⁹ Hoewel de situatie jaar na jaar grondig kan veranderen worden in de praktijk meer dan de helft van de fondsen van het BSF gebruikt voor de terugbetaling van geneesmiddelen die worden voorgeschreven voor de behandeling van zeldzame ziekten.

Initiatieven zoals onderstaand voorstel voor een vroegtijdige tijdelijke autorisatie van weesgeneesmiddelen zou deze last kunnen verminderen door een mechanisme te creëren dat deel uitmaakt van het gewone proces en dat een meer gelijke behandeling van patiënten zou garanderen.

Er zijn echter andere kwesties over de werking van het BSF die moeten worden verduidelijkt om ervoor te zorgen dat het BSF de rol kan spelen die de wetgever in gedachten had. Deze kwesties zijn o.m.:

- het BSF wordt soms gebruikt om individuele patiënten terug te betalen die deel uitmaken van programma's voor compassionate use of medical need;
- de huidige wetgeving is ambigu voor weesgeneesmiddelen waarvoor een College⁷⁰ bestaat: kan een individuele patiënt nog steeds terugbetaling via het Fonds vragen als de geneesmiddelen niet beantwoorden aan de criteria zoals bepaald en toegepast door een College?;
- kan het BSF worden gebruikt om cohorten patiënten met een zeldzame ziekte terug te betalen en niet alleen individuele patiënten;

⁶⁹ *Optimisation of the operational processes of the Special Solidarity Fund, KCE reports vol.133C, http://www.kce.fgov.be/index_en.aspx?SGREF=9470&CREF=16772*

⁷⁰ *Voor iets meer dan de helft van de weesgeneesmiddelen die in België worden terugbetaald, is een College opgericht dat belast is met het adviseren van ziekenfondsen over individuele terugbetalingsdossiers.*

- kosten in rekening gebracht aan de patiënt maken op dit moment geen deel uit van de regel van de Maximale Factuur (MAF). Het is niet duidelijk of dit een beleidsmaatregel is, of het gevolg van de uitzonderlijke aard van het BSF;
- hetzelfde geldt voor de omzet van farmaceutische bedrijven: er wordt klaarblijkelijk geen rekening gehouden met de terugbetalingen door het BSF voor het berekenen van de quota.

Beschrijving van de maatregel

7.6.2. **Verduidelijking van de opdracht van het BSF zou moeten worden nagestreefd, vooral op gebied van:**

- **de mogelijkheid van het BSF om tussenbeide te komen bij terugbetalingsbeslissingen voor weesgeneesmiddelen wanneer er een College voor Weesgeneesmiddelen bestaat. De aanbeveling is dat het BSF kan tussenbeide komen voor andere indicaties dan die waarvoor het College opgericht werd, dus andere indicaties dan deze vermeld in de terugbetalingscriteria;**
- **transparantie en de verplichting van artsen om te rapporteren over de doeltreffendheid van de behandelingen.**

Verwachte impact

7.6.3. Meer transparantie, wat zou leiden tot betere beslissingen en meer billijkheid voor individuele patiënten. Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.6.4. Deze voorgestelde maatregel is eerder technisch en kan wijzigingen in de wetgeving noodzakelijk maken. Ophelderingen kunnen waarschijnlijk worden gegeven binnen een tijdspanne van 12 maanden.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.6.5 Deze voorgestelde maatregel zal ongetwijfeld een impact hebben op het budget als de aanbeveling i.v.m. de interpretatie van de huidige regelgeving wordt gevolgd. Deze impact is vandaag echter moeilijk te in te schatten aangezien men hier spreekt van uitzonderlijke individuele gevallen. Een inschatting is daarom niet opgenomen in de budget-impact analyse.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Behandeld probleem

7.7.1. Op dit ogenblik worden verschillende grondstoffen gebruikt om zeldzame ziekten te behandelen, maar voor sommige daarvan is dit gebruik niet legaal in België. Deze grondstoffen moeten immers beschikken over analysecertificaten om 'vergund' te worden. Om voor de patiënt te vermijden dat een de facto illegale praktijk moet worden verdergezet – omdat er geen alternatieve behandeling mogelijk is, wat verantwoordelijkheden en risico's inhoudt voor de ziekenhuisapothekers – wordt voorgesteld om het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten de taak toe te vertrouwen dergelijke grondstoffen te identificeren en door te spelen aan de bevoegde instanties voor analyse. Zo kunnen deze grondstoffen het gepaste certificaat verkrijgen voor menselijk gebruik. Deze bevoegde instanties zouden eveneens de mogelijkheid moeten analyseren om dergelijke vergunde grondstoffen op de lijst voor terugbetaling te plaatsen..

In de aanloop tot deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten werd een lijst van 19 van dergelijke stoffen opgemaakt (zie bijlage 5). In samenwerking met het FAGG zou het voorgestelde Platform een techniek kunnen ontwikkelen om regelmatig de lijst te actualiseren van grondstoffen die de certificatieprocedure moeten ondergaan.

Beschrijving van de maatregel

7.7.2. Het FAGG en/of het voorgestelde Platform zou de autoriteit en de middelen moeten bekomen om de controle en certificering van loten van de goedgekeurde substanties te organiseren zodat ze legaal door apothekers kunnen worden gebruikt.

Verwachte impact

7.7.3. Het voordeel voor de patiënt en de apotheker is de zekerheid van een legale continue behandeling. Bovendien wordt de veiligheid van de patiënt gewaarborgd.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.7.4. Het FAGG richtte een werkgroep op over dit onderwerp. Deze werkgroep zal de lijst met vergunde grondstoffen herzien en ook gevalideerde mengprocedures ontwikkelen (Therapeutisch Magistraal Formularium) voor gebruik bij de behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.7.5 De invloed op het budget is gering. Wel zou een budget ter beschikking moeten worden gesteld om te garanderen dat op elk lot een analyse wordt uitgevoerd en certificaten kunnen worden afgeleverd. Dit kan worden gedekt door een jaarlijks budget voor uiteenlopende kosten van 10.000 euro.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

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

Behandeld probleem

7.8.1. Weesgeneesmiddelen, zoals alle geneesmiddelen, doorlopen twee verschillende processen vooraleer ze daadwerkelijk bij de patiënt terechtkomen. Wanneer het farmaceutisch bedrijf van mening is dat het geneesmiddel klaar is om op de markt gebracht te worden, vraagt het een Marketing Authorisation (MA) aan via een procedure op Europees niveau. Nadat deze MA werd toegekend, benadert het bedrijf de verschillende lidstaten om een beslissing te bekomen over de terugbetaling van het geneesmiddel. Patiënten krijgen alleen toegang tot de behandeling wanneer het geneesmiddel wordt terugbetaald. Dit proces in twee fasen betekent dat er jaren kunnen verstrijken tussen het moment van de aanvraag van de MA en het ogenblik waarop een Belgische patiënt toegang krijgt tot de behandeling.

Rekening houdend met de kenmerken van zeldzame ziekten betekent dit vaak helemaal geen toegang aangezien de patiënt misschien niet meer in leven is wanneer het geneesmiddel eventueel beschikbaar komt. Deze potentiële maatregel is alleen van toepassing op nieuwe geneesmiddelen die onvervulde medische noden dekken.

Beschrijving van de maatregel

7.8.2. **Voorgesteld wordt om patiënten met 'unmet medical needs' vroegtijdig toegang te geven tot nieuwe (wees)geneesmiddelen via een systeem van Vroegtijdige Voorlopige Autorisatie (VVA) en Vroegtijdige Voorlopige Terugbetaling (VVT):** op het ogenblik dat een 'marketing authorization application' (MAA) (aanvraag voor het op de markt brengen van een geneesmiddel) wordt ingediend bij het Europees Geneesmiddelenbureau (EMA) kan het farmaceutisch bedrijf (sponsor) bij de Belgische overheid een aanvraag indienen voor een Vroegtijdige Voorlopige Autorisatie (VVA) / Vroegtijdige Voorlopige Terugbetaling (VVT)⁷¹. De overheid zal de VVA/VVT snel beoordelen waarbij rekening wordt gehouden met de medical need en de beschikbare 'evidentie'. Als de VVA/VVT wordt verleend, wordt een overeenkomst met de sponsor afgesloten met daarin de verplichtingen van alle partijen onder de VVT. De VVT zal worden stopgezet indien de marketing authorisation wordt geweigerd of teruggetrokken, of van zodra normale nationale terugbetaling van kracht wordt of wordt geweigerd. Een plan met gedeeld risico zal deel uitmaken van de overeenkomst.

Concreet houdt deze voorgestelde maatregel in:

1. Het installeren van een Werkcomité met meerdere belanghebbenden, onder de gezamenlijke verantwoordelijkheid van het RIZIV en het FAGG met, waar nodig, het wetenschappelijk regelgevend advies van het EMA om een grote 'unmet medical need' te evalueren om voorwaardelijk een product vrij te geven voor vroegtijdige voorlopige autorisatie (VVA) en een beslissing te nemen over de voorwaarden voor vroegtijdige voorlopige terugbetaling (VVT) zoals beschreven in het werkdocument van Werkgroep 5.
2. Verder advies blijven vragen aan dit Werkcomité bij elke mijlpaal in de hele procedure voor de officiële terugbetaling die kan starten na een positief advies van het hiermee belaste Comité bij EMA (Council for Human Medicinal Products HMP).
3. Aan behandelende artsen moet worden gevraagd om in real life clinical added value patient data (CAVOD - patiëntgegevens op het gebied van klinisch toegevoegde waarde) in te vullen via een therapeutisch register

⁷¹ Tijdens de aanvraag voor VVT is het bedrijf van de sponsor verplicht de producten te leveren aan de patiënten voor wie VVT wordt aangevraagd gedurende de ganse aanvraagtermijn die op 3 maanden wordt geraamd.

vanaf de start van de vroegtijdige autorisatie tot de revisie. Dit register kan worden geraadpleegd door de overeengekomen partijen om dubbel werk te vermijden.

4. De revisie op nationaal niveau moet rekening houden met de tijd nodig voor de EMA-revisie.

Verwachte impact

7.8.3. De impact op de patiënt:

Belgische patiënten zouden toegang hebben tot het geneesmiddel minstens 12 maanden eerder dan de meest ideale situatie nu, en waarschijnlijk 18 tot 24 maanden sneller dan de huidige gemiddelde periode.

Een tweede gevolg is dat de farmaceutische industrie aangemoedigd en gestimuleerd zal worden om meer weesgeneesmiddelen te ontwikkelen aangezien deze sneller zullen worden vergoed, en ook zal worden gemotiveerd om meer programma's voor compassionate use en medical need op te zetten in België, waardoor patiënten sneller toegang krijgen tot een behandeling.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.8.4. Een initiatief in deze zin is in implementatie als deel van de maatregelen van het Kankerplan en op basis van de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten – Fase I.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.8.5. De budgettaire invloed van de maatregel is moeilijk in te schatten, omdat dit afhangt van de reële acties van de farmaceutische bedrijven. Het systeem zou België echter aantrekkelijker moeten maken voor een snellere marktintroductie.

Rekening houdend met de ervaring tot nu toe met weesgeneesmiddelen en de verwachting dat elk jaar ongeveer 5 tot 10 nieuwe geneesmiddelen op de markt zouden komen, zou deze maatregel een stijging van het budget voor weesgeneesmiddelen kunnen genereren met 3,5 tot 7 miljoen euro per jaar (of 6 tot 12 % op basis van de gegevens van 2008 en als een meerderheid van fabrikanten van deze maatregel gebruik maken). Voor de implementatie van de eerste stappen naar een vroegtijdige toegang tot en terugbetaling van bepaalde farmaceutische producten of innovatieve therapieën die off label zijn of nog niet op de markt gebracht of terugbetaald, werd door het Algemeen Beheerscomité van het RIZIV in het budget 2011 een bedrag van 3,5 miljoen euro voorzien. Dit budget wordt aangehouden over de ganse duur van het plan als een meerkost t.o.v. een situatie zonder de maatregel.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.9: Colleges voor weesgeneesmiddelen hebben bewezen een goede praktijk te zijn. Hun rol en gebruik kunnen worden verruimd en versterkt om zo een grotere invloed te krijgen.

Behandeld probleem

7.9.1. Op het ogenblik dat beslist wordt over de terugbetaling van een nieuw weesgeneesmiddel kan de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid beslissen om een 'College' op te zetten voor de indicatie waarvoor het terugbetaalde geneesmiddel wordt goedgekeurd. Dit is gebeurd voor ongeveer de helft van de goedgekeurde weesgeneesmiddelen en het is een goede praktijk gebleken.

De rol van de Colleges is om advies te geven aan de adviserend geneesheer van de ziekenfondsen die de beslissing moet nemen over de terugbetaling voor de individuele patiënt. Deze Colleges bekijken dus de individuele gevallen en gaan na of de situatie van de patiënt overeenstemt met de terugbetalingscriteria. In de praktijk worden alle beslissingen met betrekking tot weesgeneesmiddelen door de ziekenfondsen doorverwezen naar de Colleges, wat leidt tot een accumulatie van expertise.

Beschrijving van de maatregel

7.9.2. Voorgesteld wordt om de rol van de Colleges te verruimen door een aantal maatregelen: het versterken van de taak van de Colleges door de opmerking toe te voegen dat het college ook rekening moet houden met de mate van therapeutische evidentie in functie van de individuele situatie van de patiënt; het implementeren van de aanbeveling uit een KCE-rapport over weesgeneesmiddelen om één enkel toegangslot voor individuele terugbetalingstoepassingen te creëren; het versterken van de administratieve steun voor de Colleges zodat ze het hoofd kunnen bieden aan de uitbreiding van de opdracht en de toename van het aantal geneesmiddelen; overwegen om de Colleges tijdens de analyse van een aanvraag tot terugbetaling van een nieuw geneesmiddel systematisch te betrekken als raadgevers van het CTG. Dit verbetert en verruimt ook hun huidige taak die erin bestaat voorstellen uit te werken voor herzieningen van de criteria die worden toegepast door het CTG.

Verwachte impact

7.9.3. Verruimde Colleges zouden leiden tot snellere beslissingen voor individuele patiënten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.9.4. Met de implementatie kan worden begonnen van zodra het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten van start gaat, waarschijnlijk door het oprichten van een werkgroep om het RIZIV te adviseren bij het hervormen van de Colleges.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.9.5 Deze maatregel zal kosten genereren omwille van de honoraria die moeten worden betaald aan de deskundigen die meewerken aan de Colleges en omwille van de kosten van de administratieve ondersteuning en het unieke toegangspunt. Door de voorgestelde verruiming van de opdracht zullen deze kosten hoger liggen dan momenteel het geval is. Een schatting van deze kostprijs is in dit stadium onmogelijk. Ze behoren tot het budget van het RIZIV.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.10: Verantwoord off-label gebruik van geneesmiddelen moet mogelijk zijn om patiënten met een zeldzame ziekte te behandelen onder specifieke omstandigheden

Behandeld probleem

7.10.1. Off-label gebruik is de term die wordt gebruikt voor de behandeling van patiënten met een geneesmiddel voor een indicatie of onder omstandigheden die niet vermeld worden in de voorwaarden van de marktautorisatie. Off-label kan betekenen: gebruik voor een andere indicatie, maar ook voor een andere leeftijdsgroep (typisch zijn kinderen) of zelfs dosering.

Off-label gebruik van weesgeneesmiddelen is beperkt omwille van de kostprijs van deze geneesmiddelen. Off-label gebruik voor deze dure geneesmiddelen kan gebeuren via programma's voor medical need of op het niveau van het BSF zoals hierboven vermeld.

Off-label voorschrift is een bekend fenomeen voor farmaceutische producten en kan in sommige gevallen van groot belang zijn voor de patiënt. In het geval van zeldzame ziekten kan het zelfs een gunstige oplossing zijn voor patiënten voor wie geen alternatieve behandeling bestaat.

Off-label gebruik creëert problemen voor alle betrokken partijen:

- voorschrijvers hebben het gevoel dat ze beperkt worden in hun therapeutische vrijheid om hun patiënten in hoge nood te behandelen en nemen risico's aangezien zij de verantwoordelijkheid dragen.
- de overheid is bezorgd dat gebruik buiten de goedgekeurde voorwaarden kan leiden tot veiligheids- en andere risico's;
- verzekeringsinstellingen twifelen of zij behandelingen zouden moeten terugbetalen die geen bewezen doeltreffendheid hebben;
- patiënten zijn terughoudend om uitgebreide formulieren voor 'geïnformeerde toestemming' te ondertekenen.

Beschrijving van de maatregel

7.10.2. Voorgesteld wordt om het off-label gebruik voor zeldzame ziekten onder specifieke omstandigheden te reglementeren:

- wanneer er geen betere behandeling beschikbaar is voor de zeldzame ziekte;
- wanneer er een wetenschappelijke basis en een internationale consensus bestaat over het gebruik van dit geneesmiddel voor de indicatie;
- wanneer een volledige klinische follow-up wordt bijgehouden (doeltreffendheid, veiligheid, ...);
- wanneer deze informatie wordt gerapporteerd aan een centrale instantie (bvb. het FAGG) die geregeld evalueert en maatregelen treft. In het geval van de Zeldzame Ziekten kan deze rapportage verlopen via het Nationaal Register voor Zeldzame Ziekten;
- terugbetaling van dergelijk off-label gebruik kan worden verkregen indien aan bovenstaande voorwaarden wordt voldaan en zou mogelijk moeten zijn onder het BSF. Het is denkbaar dat het BSF of het RIZIV de expertise die voorhanden is in de Colleges voor dergelijke beslissingen willen gebruiken.
- België zou een Europese samenwerking moeten voorstellen op het vlak van off-label gebruik voor de behandeling van zeldzame ziekten.

Het bestaan van een Nationaal Register en van een netwerk van Expertisecentra zoals voorgesteld in deze Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten zal de implementatie van de voorgestelde maatregel haalbaar maken.

Verwachte impact

7.10.3. Het belangrijkste gevolg is dat meer patiënten toegang zullen hebben tot nieuwe behandelingen die gebruik maken van off-label geneesmiddelen. Met de voorgestelde maatregel zal informatie over de lopende behandelingen, evenals over de doeltreffendheid ervan, beter worden verspreid bij gezondheidswerkers. De overheid en de ziekteverzekering zullen voordeel halen uit het feit dat beslissingen zullen worden genomen met meer transparantie en minder onzekerheid.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.10.4. Met de implementatie kan worden begonnen van zodra het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten van start gaat, en na uitwerking van de notificatiemodaliteiten en eventuele mogelijkheden tot terugbetaling, door ruchtbaarheid aan dit beleid te geven in de medische wereld en bij de patiëntenorganisaties.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.10.5 De mogelijke budgettaire invloed van deze voorgestelde maatregel is moeilijk in te schatten. Het feit dat off-label gebruik meer transparant wordt, betekent niet noodzakelijk dat de kosten voor het budget van de ziekteverzekering zullen stijgen. Betere behandeling zou eveneens moeten leiden tot besparingen op termijn. Op korte termijn zal deze maatregel waarschijnlijk leiden tot meer aanvragen aan het Bijzonder Solidariteitsfonds. Een graduele stijging tot 1 miljoen euro per jaar werd opgenomen in de budgetimpact ondanks de hoge onzekerheid.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.11: Thuisbehandeling met weesgeneesmiddelen steunen onder duidelijke voorwaarden

Behandeld probleem

7.11.1. De toediening van weesgeneesmiddelen is vaak eenvoudig, maar moet meestal wel gedurende een lange periode worden volgehouden. Dit kan voor de patiënt een probleem vormen waardoor hij of zij niet steeds trouw blijft aan de therapie. Vandaag is terugbetaling van een behandeling met weesgeneesmiddelen bijna altijd gekoppeld aan een aflevering in een ziekenhuisomgeving (hoewel niet noodzakelijk door de ziekenhuisapotheker die de toelating verkreeg). Thuisbehandeling kan de therapietrouw en de levenskwaliteit van de patiënt aanzienlijk verbeteren. Indien dit op een gepaste manier gebeurt, kan dit een veilig en aanvaardbaar alternatief zijn voor ambulante ziekenhuiszorg. Patiënten voor wie thuisbehandeling een optie is, moeten in staat gesteld worden om hun eigen geïnformeerde beslissing te nemen op het gebied van keuze tussen behandeling een ziekenhuis en een thuisbehandeling.

Beschrijving van de maatregel

7.11.2. Voorgestelde concrete maatregelen zijn o.m.:

- voor orale vormen van weesgeneesmiddelen kan worden nagegaan of, en in welke mate, ze kunnen worden afgeleverd door de apotheker in de woonplaats voor thuisbehandeling;
- parenterale weesgeneesmiddelen met cytotoxische eigenschappen moeten altijd worden bereid in het beveiligde kabinet van een ziekenhuisapothek en toegediend in een ziekenhuisomgeving;
- andere parenterale weesgeneesmiddelen (waaronder ERT's,...) moeten worden bereid en toegediend in het Expertisecentrum of Liaisoncentrum voor Zeldzame Ziekten bij het begin van de behandeling. Follow-up behandelingen kunnen worden bereid in een ziekenhuisapothek in de buurt van de woonplaats van de patiënt en thuis worden toegediend door een getrainde thuisverpleegkundige;
- voor thuisbehandeling met weesgeneesmiddelen zouden patiënten een beroep moeten kunnen doen op thuisverpleging voor het toedienen van dergelijke behandeling. Het bereide weesgeneesmiddel zou dan worden opgehaald in de ziekenhuisapothek en afgeleverd, op een tijdstip afgesproken met de patiënt, in zijn/haar woning. De ziekenhuisapotheker is verantwoordelijk voor de opslag, behandeling en samenstelling van het klaar-voor-gebruik geneesmiddel. De apotheker in de woonplaats kan bijkomend materiaal leveren zoals steriele naalden, spuitjes, antiseptische oplossingen, enz;
- alle thuisbehandelingen worden uitgevoerd onder de verantwoordelijkheid van de behandelende arts in het Expertisecentrum/Liaisoncentrum voor Zeldzame Ziekten. Een overeenkomst voor dergelijke thuisbehandeling moet worden ondertekend door alle betrokken partijen (verpleegkundige, ziekenhuisapotheker, apotheker in de woonplaats, dienstverlener, behandelende arts en patiënt) en dit omvat een behandelingsprotocol en een productspecifieke handleiding die gebaseerd is op de SPK (Samenvatting ProductKenmerken) (bijsluiter).

Verwachte impact

7.11.3. Vooral de patiënt en zijn familieleden hebben voordeel bij thuistoediening van weesgeneesmiddelen. Deze voordelen zijn aanzienlijk zowel op economisch vlak (bijv. besparing op reiskosten, minder werkverlet) als op het vlak van levenskwaliteit van de patiënt. Thuisbehandeling kan ook leiden tot een betere therapietrouw.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.11.4. Met de implementatie kan worden begonnen van zodra de Expertisecentra erkend zijn, op de hoogte zijn van het beleid en dit ook toepassen.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.11.5 Invloed op het budget: verwacht wordt dat een thuisbehandeling eerder kostenneutraal is, ofwel iets minder duur dan een ziekenhuisbehandeling.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.12: Therapietrouw stimuleren via een reeks initiatieven**Behandeld probleem**

7.12.1. Slechte therapietrouw door patiënten is een even groot probleem voor weesgeneesmiddelen als voor andere geneesmiddelen. Omdat zeldzame ziekten levensbedreigend zijn en/of ernstig invaliderend en vaak een hoge behandelingskost met zich meebrengen, moeten de therapietrouw voor weesgeneesmiddelen worden opgevolgd en gepaste maatregelen worden uitgewerkt. Dit zou op verschillende niveaus moeten gebeuren: de patiënt, de arts, de apotheker, de patiëntenorganisaties en de bedrijven.

Verwacht wordt dat een betere therapietrouw zal leiden tot een betere behandeling en het redden van levens, en dat de kosten meestal zullen samenhangen met het opzetten van de maatregel zelf.

Beschrijving van de maatregel

7.12.2. Voorgestelde concrete maatregelen kunnen o.m. inhouden:

- het systematisch verzamelen van gegevens over therapietrouw op het niveau van de apotheek met als doel de therapietrouw van patiënten voor weesgeneesmiddelen te verbeteren. De verzamelde informatie moet systematisch worden doorgezonden naar de behandelende geneesheer op een patiënt-per-patiënt-basis en niet slechts via algemene statistische gegevens, zodat de arts kan ingrijpen indien nodig. Voor de implementatie van deze maatregelen moeten aspecten van privacy van persoonlijke gegevens, veiligheid en optimaal gebruik van IT-tools in overweging worden genomen;
- beter communiceren met artsen en patiënten over waarom therapietrouw voor een behandeling van een levensbedreigende en ernstig invaliderende aandoening zo belangrijk is. Indien nodig moet dit ook worden gekoppeld aan thuisbehandeling zoals voorgesteld in Maatregel 7.11.;
- de gevolgen voor de terugbetaling in geval van een langdurig slechte therapietrouw moeten worden onderzocht, er moeten principes worden uitgewerkt en meegedeeld aan de betrokken partijen als onderdeel van communicatie en informatie;
- (Europees niveau): therapietrouw voor weesgeneesmiddelen kan mogelijk ook worden verbeterd door een aangepaste verpakking van de geneesmiddelen. Omdat de productverpakking op Europees niveau wordt goedgekeurd, is het voorstel om op Europees niveau een onderzoek uit te voeren over hoe een verbeterde therapietrouw kan worden verkregen door een aangepaste verpakking, hoe men op die basis goede praktijken voor de industrie kan stimuleren en hoe regelgevende instanties deze informatie over therapietrouw door een betere verpakking kunnen laten opnemen op het etiket van het geneesmiddel;
- (Europees niveau): post-marketing onderzoeken zouden ook de therapietrouw van de patiënt in kaart moeten brengen. Een goed hulpmiddel zouden de registers voor zeldzame ziekten kunnen zijn. Resultaten

gebaseerd op slechte therapietrouw moeten ook worden verzameld. Daarom zou het EMA aspecten over therapietrouw van patiënten op een aangepaste manier moeten opnemen in de vereisten voor post-marketing onderzoeken en registers.

Verwachte impact

7.12.3. Verwacht wordt dat een betere therapietrouw zal leiden tot een betere behandeling en levens zal redden.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.12.4. Met de implementatie kan worden begonnen van zodra het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten van start gaat, maar de timing kan lichtjes verschillen afhankelijk van de verschillende submaatregelen.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.12.5 Invloed op het budget: de kosten zullen waarschijnlijk samenhangen met het opzetten van de maatregel zelf of behoren tot het budget voorzien in de voorgestelde maatregel m.b.t. de uitwerking van een communicatieplan. Een verhoogde therapietrouw leidt tot meer kosten voor het budget van de ziekteverzekering, maar deze kosten werden voorzien op het ogenblik dat de beslissing tot terugbetaling werd genomen.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.13: België moet een leidende rol spelen voor een aantal Europese problemen met betrekking tot de toegang tot behandeling voor patiënten met een zeldzame ziekte

Maatregel 7.13.1. België zou de revisie van de Europese richtlijn over klinische studies moeten stimuleren en ervoor moeten zorgen dat een aantal verbeteringen worden aangebracht.

Behandeld probleem

7.13.1. Sommige van de maatregelen die hierboven werden vermeld, hangen samen met de huidige Europese richtlijn over klinische studies. Op dit ogenblik wordt deze Richtlijn herzien. Dit is de gelegenheid om verbeteringen aan te brengen, zodat de Richtlijn beter beantwoordt aan de specifieke noden voor klinische studies voor zeldzame ziekten met een zeer beperkt aantal patiënten.

Deze verbeteringen hebben o.m. te maken met:

- harmonisatie en doeltreffendheid bij de beslissing. Hoe méér procedures, hoe duurder en in het geval van zeldzame ziekten kan dit ervoor zorgen dat gewoon niet met het onderzoek wordt begonnen. De kosten kunnen immers nooit kunnen worden gerecupereerd omdat de afzetmarkt te beperkt is. De verschillende maatregelen die hierboven werden vermeld, trachten dit probleem aan te pakken: de Vrijwillige Geharmoniseerde Procedure zou een geharmoniseerde procedure moeten worden; een advies van één enkel ethisch comité op Europees niveau is natuurlijk beter dan op Belgisch niveau;
- de toepassing van de verklaring van Helsinki met betrekking tot de rechten van patiënten die deelnemen aan klinische studies in geval het onderzoek wordt stopgezet, moet worden verduidelijkt en geïntegreerd. De huidige situatie is, zoals hierboven al vermeld, niet erg bevredigend te noemen;
- registratie van klinische studies als een bron van informatie voor deskundigen en patiënten zou verplicht moeten zijn.

Beschrijving van de maatregel

7.13.2. **De Belgische overheid zou moeten garanderen dat de deskundige kennis die wordt verworven door de implementatie van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten wordt gebruikt voor een verbetering van de Europese Richtlijn op het gebied van klinische studies, zodat deze Richtlijn beter tegemoetkomt aan de specifieke noden inzake klinische studies bij zeldzame ziekten.**

Verwachte impact

7.13.3. Meer transparantie moet leiden tot betere beslissingen op verschillende niveaus (van regelgevende instanties tot individuele patiënten) en tot een betere bescherming van patiënten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.13.4. Deze maatregel wordt gekoppeld aan de timing van de revisie van de Richtlijn. Met de implementatie zou kunnen worden begonnen bij het van start gaan van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Dit zou kunnen in de vorm van een specifieke werkgroep onder de koepel van het voorgestelde Platform en onder het voorzitterschap van het FAGG.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.13.5. Er zou geen invloed moeten zijn op het budget van de ziekteverzekering.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.13.2. België moet voorstellen de criteria te wijzigen die worden gebruikt om de designatie 'weesgeneesmiddel' toe te kennen indien gepaste grondstoffen beschikbaar zijn en worden gebruikt**Behandeld probleem**

7.13.6. De COMP heeft bepaalde producten de designatie 'weesgeneesmiddel' gegeven hoewel op de Europese markt een grondstof vlot beschikbaar is die kan worden gebruikt voor de behandeling van een specifieke zeldzame ziekte. Wanneer dergelijke gedesigneerde producten op de markt komen als weesgeneesmiddel, kan dit problemen geven op het gebied van terugbetaling: er bestaat immers een veel goedkoper alternatief in de vorm van een grondstof.

Beschrijving van de maatregel

7.13.7. Het is dus aanbevolen dat de **Europese Commissie vermijdt dat inspanningen worden geleverd om weesgeneesmiddelen te ontwikkelen die misschien niet terugbetaald zullen worden omwille van het prijsverschil met de bestaande grondstof. Hierbij moet rekening worden gehouden met de voordelen van het weesgeneesmiddel versus de grondstof.** Meer bepaald wordt gevraagd dat de COMP het artikel 3.2 van de Verordening EG141/2000 opnieuw bekijkt om na te gaan of dergelijke grondstoffen moeten worden opgenomen onder de definitie van 'bestaande behandeling'.

Maatregel 7.13.3. België moet een leidende rol spelen bij het stimuleren van Europese initiatieven met betrekking tot vroegtijdige Market Authorisation, vroegtijdige terugbetaling en meer doeltreffende monitoring na Market Authorisation.

Behandeld probleem

7.13.8. Ideaal zou zijn om het voorgestelde systeem voor vroegtijdige voorlopige terugbetaling op EU-niveau op te zetten. Dit kan leiden tot een parallel onderzoek en beslissing voor marketing authorisation (op EU-niveau) en voor terugbetaling (op niveau van de lidstaat). In het kader van deze aanbevelingen wordt voorgesteld dat de Europese Commissie een Europees voorstel uitwerkt voor vroegtijdige voorlopige autorisatie (en terugbetaling) voor weesgeneesmiddelen en om het verzamelen van behandlingsgegevens aan deze toegang te koppelen.

Het initiatief om het verzamelen van gegevens te organiseren of op te leggen om de klinische doeltreffendheid van het geneesmiddel te controleren, wordt zowel genomen op Europees niveau op het ogenblik van de market authorisation, als op nationaal niveau op het ogenblik van het nemen van de terugbetalingsbeslissingen. Dit is bijna altijd het geval voor weesgeneesmiddelen aangezien beslissingen meestal worden genomen op basis van beperkte klinische informatie omwille van het gebrek aan patiënten.

Deze initiatieven zijn op dit ogenblik niet gestandaardiseerd en niet gecoördineerd. Dit legt een zware druk op zowel de industrie als op de medici en een meer doeltreffende organisatie is zeker mogelijk.

De discussies die momenteel worden gevoerd over het verzamelen van gegevens over weesgeneesmiddelen met een klinisch toegevoegde waarde (CAVOD)⁷² op Europees niveau is ook gekoppeld aan vroegtijdige toegang.

Beschrijving van de maatregel

7.13.9. België zou een leidende rol kunnen spelen bij het verbeteren van de doeltreffendheid van het ganse besluitvormingsproces. De huidige initiatieven op het niveau van een gecoördineerde uitwisseling van klinische informatie zoals hierboven vermeld zouden moeten worden voortgezet aangezien ze kunnen leiden tot snellere beslissingen inzake terugbetaling en het huidige dubbel werk kunnen vermijden.

Maar om onnodige kosten en vertragingen te vermijden zijn meer initiatieven mogelijk en nodig.

Het systeem dat voor België wordt voorgesteld, met een vergelijkbare beslissing over toegang en terugbetaling, zou Europees kunnen worden uitgewerkt zoals hierboven vermeld.

Coördinatie met betrekking tot het opzetten van registers en de timing van het herzien van beslissingen tussen de EU (markttoegang) en nationale (terugbetalings)niveaus ligt voor de hand.

Verwachte impact

7.13.10. Samenwerking en harmonisering op Europees niveau zal leiden tot meer vroegtijdige toegang voor patiënten, en tot beslissingen en aanzienlijke besparingen door de hogere efficiëntie en kostendeling.

72 *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens, Final Conclusions and Recommendations of the Pharmaceutical Forum, page 4, bullet 'Exchange of knowledge amongst Member States and European authorities on the scientific assessment of the clinical added value of orphan medicines.'*, http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf en EAHC-tender 'The creation of a mechanism for the exchange of knowledge between Member States and European authorities on the scientific assessment of the clinical added value for orphan medicines', http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders_H05_2010.html

Aspecten met betrekking tot kosten

7.13.11. Deze maatregel zal geen rechtstreekse invloed op het budget hebben en op de lange termijn alleen netto besparingen opleveren. Dit impliceert echter wel dat op beleidsniveau hieraan doorlopend aandacht wordt geschonken en dat er ook middelen worden voorzien om actief deel te nemen aan, en eventueel de leiding te nemen van, initiatieven op Europees niveau.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Maatregel 7.13.4. Meer transparantie is nodig over het gebruik van medische hulpmiddelen om patiënten met een zeldzame ziekte te behandelen.**Behandeld probleem**

7.13.12. Het is nodig om het gebruik van medische hulpmiddelen, zoals implantaten, chirurgische procedures en ander medische en paramedische handelingen om zeldzame ziekten te behandelen, beter te begrijpen en te documenteren. Op basis van dergelijk beter begrip kunnen verbeterde regels voor gebruik, controle en terugbetaling worden ontwikkeld.

Deze kwestie is bijzonder relevant voor hulpmiddelen die in het lichaam van patiënten worden ingeplant. Deze implantaten worden vaak geklasseerd als 'experimenteel'. Dit kan leiden tot een verlies van transparantie of kennisgeving aan de overheid en tot ontwijking van het gebruik van het CE-label. Dit leidt tot vragen over de verantwoordelijkheden van de voorschrijver, apotheker en overheid ten overstaan van de patiënt.

Over implantaten worden ook volop ethische discussies gevoerd, die o.m. betrekking hebben op billijkheid en rechtvaardigheid van toegang...

Beschrijving van de maatregel

7.13.13. Voorgestelde concrete maatregelen zijn o.m.:

- de terugbetaalde toegang tot medische hulpmiddelen, chirurgische implantaten en procedures en andere belangrijke medische of paramedische handelingen om zeldzame ziekten te behandelen of te verzorgen, zouden moeten worden gedocumenteerd. De suggestie is dat het KCE zou evalueren hoe een inventaris kan worden opgezet voor hulpmiddelen en implantaten samen met de verplichting voor de ziekenhuisapothekers om het gebruik ervan te rapporteren. Verdere maatregelen moeten worden voorgesteld, op basis van dergelijke inventaris, om het gebruik en de terugbetaling te optimaliseren.
- (Europees niveau): deze kwesties zouden op Europees niveau moeten worden vergeleken en België zou moeten betrokken zijn bij of initiatieven nemen voor het uitwerken van Europese aanbevelingen voor deze kwesties.

Verwachte impact

7.13.14. Verwacht wordt dat dit zal leiden tot een verbeterde veiligheid van patiënten en een meer kosteneffectief gebruik van deze hulpmiddelen.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

7.13.15. Met implementatie kan worden begonnen van zodra het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten wordt opgestart. Tijdens de mid-term evaluatie van het Plan zouden meer concrete maatregelen kunnen worden voorzien.

Aspecten met betrekking tot kosten

7.13.16. Er is geen rechtstreeks gevolg voor het budget van de ziekteverzekering.

Meer achtergrond over de budgettaire aspecten is te vinden in bijlage 8.

Domein 8. Allesomvattende zorg voor de patiënt

Getuigenissen van patiënten

"Om infectierisico's te vermijden raadden de artsen aan het kind niet naar het kinderdagverblijf te brengen. Ik heb het idee om te gaan werken definitief vaarwel moeten zeggen. Dat was zeer moeilijk en de sociale en intellectuele isolatie woog zwaar".

"M. lijdt aan metachromatische leukodystrofie. Bij haar kan een longontsteking al een risico van overlijden meebrengen. Omdat we bang waren voor een infectie hebben we haar van school moeten halen sinds het begin van het schooljaar 2010. Er is een rechtsprocedure gaande om deze beslissing te valideren. Maar ondertussen krijgen we geen kindergeld meer. Het is onmogelijk om een kinderverzorgster of een thuishulp te krijgen via het Ziekenfonds: men heeft ons alleen een ziekenoppas aangeboden voor een duur van maximaal 10 dagen per jaar!"

"Het aanpassen van onze woning aan de ziekte van ons kind heeft ons 80.000 euro gekost. Het AWIPH (Agence wallonne de l'intégration des personnes handicapées) is tussengekomen voor 16.000 euro."

Bij dit soort aandoeningen (metachromatische leukodystrofie) moeten er doorlopend veel paperassen worden ingevuld (meest recente voorbeeld: absorberende producten voor incontinentie). "Niemand brengt je op de hoogte van het feit dat je de aanvragen moet hernieuwen. Je moet het maar zelf weten en er aan denken. Bij het Ziekenfonds zijn regels regels, hoe uitzonderlijk ook de situatie die wordt veroorzaakt door een zeldzame ziekte."

"Mijn moeder is uiteindelijk moeten stoppen met werken om voor mijn vader te zorgen. Ze heeft haar gezondheid eraan opgeofferd! Hij vroeg veel aandacht. Zij moest hem bijvoorbeeld te eten geven om te vermijden dat hij stikte of braakte. Op een bepaald ogenblik liepen de kosten op tot 11.000 BF per maand (ongeveer 285 euro) en dat is heel veel. Zelfs de speciale producten die nodig waren om hem te voeden, en die zeer duur waren, moesten we zelf betalen."

"Elke 5 jaar moet men terug naar de adviserend geneesheer en dat is een stresserend, moeilijk, vernederend, onmenselijk moment waaraan je psychologisch ten onder kunt gaan. Sommige zieken gaan zelfs zover om hun behandeling 8 dagen vooraf stop te zetten om te bewijzen dat ze wel degelijk ziek zijn..."

Inleiding

8.1. Aangepaste diensten zijn cruciaal voor het 'empoweren' van mensen die lijden aan een zeldzame ziekte en ze verbeteren het welzijn en de gezondheid van deze patiënten. Voor mensen die te kampen hebben met een zeldzame, chronische en invaliderende ziekte zou zorg niet slechts beperkt mogen worden tot medische en paramedische aspecten maar ook rekening moeten houden met opname in de maatschappij, psychologische en educatieve ontwikkeling.

In dit verband kunnen veel patiënten met een zeldzame ziekte baat vinden bij de maatregelen die werden genomen in het kader van het Programma Chronische Ziekten.

Ondersteunende documenten:

De maatregelen in dit domein werden uitgewerkt door de werkgroep die verantwoordelijk was voor werkpakket 2 'Allesomvattende zorg voor de patiënt'. Deze werkgroep stelde een document op met als titel 'Supporting documents area 8 (Dit document is te consulteren via de webpagina van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen op de website www.kbs-frb.be) ter ondersteuning van deze voorstellen tot maatregelen. Bovendien werden in bijlage 6 een aantal guidelines uitgewerkt om de mogelijke implementatie van deze voorstellen tot maatregelen te vergemakkelijken.

Het ondersteunend document is een werkdocument van deze werkgroep. Net als de andere ondersteunende documenten van de werkgroepen vond geen validatie plaats door het Bestuurscomité.

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

Behandeld probleem

8.1.1. Lange tijd gebeurde het management van patiënten met een zeldzame ziekte in België willekeurig en was het niet volledig gegarandeerd voor elke persoon. Een vereenvoudiging van de toegang tot diagnostische maatregelen en tot gecoördineerde behandelingen moet de huidige bestaande discriminatie tussen zieke mensen wegwerken. Niet iedereen krijgt voldoende aangepaste behandelingen, materialen en hulp. Op sommige rechten kan men in bepaalde gevallen al aanspraak maken, maar patiënten zijn hiervan niet altijd op de hoogte

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 (zie ook bijlage 6).

Beschrijving van de maatregel

8.1.2. Mensen die lijden aan een zeldzame ziekte wordt sterk aanbevolen om naar een Expertisecentrum te gaan. Deze aanbeveling houdt in dat mensen ook een beroep kunnen doen op andere gespecialiseerde zorgfaciliteiten: een Centrum voor Menselijke Genetica of andere gespecialiseerde 'consultants' (bijv. externe experts, gespecialiseerd in deze ziekten en netwerking met het Centrum). Een gespecialiseerde professionele gezondheidswerker die netwerking met het Centrum samenwerkt kan ook voor de follow-up van de patiënt zorgen. (zie ook maatregelen in domein 1)

8.1.3. De bedoeling van deze maatregel is dat het Expertisecentrum een medisch, paramedisch en sociaal traject voor patiëntmanagement voorstelt voor sommige ziekten of groepen ziekten. Voor de patiënt moet dit globale parcours de huidige situatie vereenvoudigen.

8.1.4. In elk Centrum moeten patiënten de mogelijkheid hebben om advies en steun te krijgen van een zorgcoördinator. Deze coördinator vereenvoudigt en vergemakkelijkt het parcours van de patiënt, met inbegrip van de administratieve procedures die patiënten moeten doorlopen om hun rechten te kunnen uitoefenen. Zorgcoördinatoren bezorgen hen de nodige informatie, ze zijn de band tussen de patiënt en alle medische, paramedische of psychosociale belanghebbenden. Ze bevorderen ook de band tussen het Centrum en het netwerk ontwikkeld door het Centrum, maar ook de banden met de lokale zorgdiensten, perifere specialisten,

huisartsen, patiëntenorganisaties, ziekenfondsen, andere Centra en met alle administraties die betrokken zijn bij de medische en sociale status van de patiënt.

De zorgcoördinator is ook verantwoordelijk voor de mobilisatie van de rechten van patiënten (zie maatregel 8.2).

8.1.5. Het Centrum neemt de globale noden van de persoon in aanmerking. Het registreert de patiënten en stelt hun individuele noden vast door een volledige check-up, met inbegrip van de diagnose en het stadium van de ziekte, maar het voegt ook een functionele diagnose (CIF) toe. Het Centrum formuleert een therapeutisch zorgtraject en stelt de opening voor van de noodzakelijk geachte (sociale) rechten voor de patiënt (zie maatregel 8.2).

Het Centrum zal patiënten informeren over nieuw ontwikkelde behandelingen of nieuwe klinische studies over hun ziekte.

Het Centrum stelt organisatorische hulp voor, aangepast aan elke patiënt. De dienstverlening van het Centrum werd opgevat om aan de specifieke noden van elke patiënt tegemoet te kunnen komen.

Als de expertise niet in een Belgisch Expertisecentrum beschikbaar is, verwijst het Centrum de patiënt door naar een Liaisoncentrum, een deskundige of een gespecialiseerd centrum in het buitenland, met de hulp van de zorgcoördinator.

Verwachte impact

8.1.6. Met de hulp van de zorgcoördinatoren zullen patiënten beter geïnformeerd worden over hun aandoening, de evolutie, de overdracht, de behandelingen, evenals over hun andere noden en de maatschappelijke gevolgen van hun ziekte. Ze zullen toegang krijgen tot het netwerk dat door het Centrum werd gecreëerd of dat met het Centrum verbonden is (patiëntenorganisaties, plaatselijk netwerk;...). Indien nodig, zullen ze worden doorverwezen naar een Referentiecentrum in het buitenland.

Het gepland systeem laat een globaal management van de patiënt toe, met inbegrip van de niet strikt medische noden. Het zorgparcours van de patiënt en de toegang tot alle benodigde informatie om de ziekte beter te beheersen, zal gemakkelijk toegankelijk zijn: de zorgcoördinator zal een belangrijke begeleidende rol spelen.

8.1.7. Integratie van medische en niet-medische netwerken tussen verschillende belanghebbenden zal een uitgebreide en geïntegreerde dienstverlening betekenen voor de patiënten.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

8.1.8 Dit globaal management en dit zorgparcours zouden geleidelijk moeten opstarten, samen met de installatie van de Centra. Dit zal ziekte per ziekte gebeuren.

Aspecten met betrekking tot kosten

8.1.9. Aangezien de meeste taken samenhangen met het aantal patiënten, wordt voorgesteld om de financiering van de functie van zorgcoördinator te berekenen op basis van het aantal patiënten dat binnen het Centrum wordt behandeld. Ziekenhuizen die slechts over één EC beschikken, wordt aanbevolen om samen te werken met naburige ziekenhuizen om ervoor te zorgen dat deze functie via samenwerking wordt ingevuld.

8.1.10. Voor alle EC samen, met inbegrip van patiënten die in EC buiten België worden opgevolgd, wordt 8,8 miljoen euro geraamd voor jaar 5. De daadwerkelijke terugbetalingskost zou worden opgevolgd met behulp van timesheets, vergelijkingen tussen EC en benchmarks. De waarde zou jaarlijks worden herzien op basis van monitoring en goede praktijk.

Voor meer informatie over de berekening verwijzen we naar bijlage 8.

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

Behandeld probleem

8.2.1. De aanwezigheid van een zeldzame ziekte betekent niet automatisch de aanwezigheid van specifieke of unieke symptomen, behandelingen, vereiste materialen, of maatschappelijke gevolgen. Maar deze, vaak meer algemene, symptomen, behandelingen, noden vallen op door hun ernst, hun intensiteit, de moeilijkheid ze te beheersen in het dagelijkse leven en hun invloed op de levenskwaliteit en de levensverwachting.

8.2.2. Enquêtes, uitgevoerd door patiëntenorganisaties, zoals de getuigenissen van de patiënten die u in dit document terugvindt, tonen zeer goed aan welke de bestaande lacunes zijn in het medisch management van de patiënt met een zeldzame ziekte, evenals de behoefte aan materialen of andere noden die samenhangen met een speciale, zeer vaak 'onbekende' ziekte. Voor sommige patiënten houdt hun ziekte inderdaad specifieke noden gerelateerd aan de zeldzaamheid van de aandoening.

8.2.3. Het is zowel mogelijk als wenselijk om tegemoet te komen aan een aantal noden die momenteel niet worden gedekt door de wetgeving of waarvan de rechthebbende niet beseft dat er binnen het huidige wettelijk kader oplossingen of tegemoetkomingen zijn voorzien. Het doel van deze maatregel is om deze 'zwakke gebruikers' op hetzelfde niveau te tillen als alle andere gebruikers en om een oplossing te bieden die aan hun specifieke noden tegemoet komt.

Het kost patiënten enorm veel energie en tijd om erkenning van en toegang tot hun rechten te verkrijgen. Niet iedereen is in staat om deze uitdagingen aan te gaan en het resultaat kan zijn dat sociale onrechtvaardigheid de last van de ziekte nog verhoogt.

Deze maatregel (net zoals maatregel 8.1) moet de toegang tot bestaande rechten verbeteren, alsook beter inspelen op specifieke individuele noden, en lastige administratieve procedures vereenvoudigen. Een meer uitgebreide weergave van de verschillende elementen van dit voorstel zijn opgenomen in bijlage 6.

Beschrijving van de maatregel

8.2.4. Het voorstel is om voor patiënten met een zeldzame ziekte de uitoefening van hun specifieke rechten inzake paramedische behandeling, materialen, producten, hulpmiddelen, subsidies, zorg en hulp,... te vergemakkelijken. Ofwel bestaan deze rechten al, ofwel kunnen ze worden opgenomen in nieuwe en specifieke lijsten als ze beantwoorden aan specifieke noden waarvoor op dit ogenblik nog niet wordt gezorgd. Deze lijsten zouden moeten worden opgesteld voor één enkele zeldzame en ernstige ziekte, ofwel voor een groep ziekten.

Deze maatregel bevat 'grosso modo' drie verschillende deelgebieden:

1. In functie van een welbepaalde zeldzame aandoening (of een groep van zeldzame aandoeningen) de specifieke noden van de patiënt identificeren en deze koppelen aan bestaande interventies waarop de patiënt recht heeft. Deze identificatie laat aan zorgcoördinatoren toe om hun patiënten met een zeldzame ziekte correcte en actuele informatie te geven over de interventies en tegemoetkomingen waarop zij recht hebben (welke rechten, hoe deze bekomen, waar moet men aankloppen ...). Patiënten worden hierdoor beter geïnformeerd en zullen hun rechten makkelijker opnemen.

Deze specifieke noden en behoeften kunnen geïdentificeerd worden, met ondersteuning van het Platform voor Zeldzame Ziekten en/of het raadgevende adviesorgaan van het Observatorium voor Chronische Ziekten, in samenwerking met andere betrokkenen (EC, patiëntenverenigingen, ...).

2. In functie van een welbepaalde zeldzame aandoening (of een groep van zeldzame aandoeningen) de specifieke noden van de patiënt identificeren waarvoor er geen interventies of tegemoetkomingen bestaan waarop de patiënt recht heeft; ofwel zijn die rechten wel toegekend aan patiënten met een andere pathologie (met gelijkaardige symptomen of noden), ofwel bestaan die rechten niet in het huidige wettelijke en administratieve kader.

Deze noden kunnen geïdentificeerd worden, met ondersteuning van het Platform voor Zeldzame Ziekten en/of het raadgevende adviesorgaan van het Observatorium voor Chronische Ziekten, in samenwerking met andere betrokkenen (EC, patiëntenverenigingen, ...).

Deze geïdentificeerde noden en behoeften moeten aan de bevoegde instanties worden doorgegeven (bvb. de wetenschappelijke raad van het Observatorium voor Chronische Ziekten en andere), zodat deze noden objectief kunnen geanalyseerd worden en eventuele oplossingen kunnen aangebracht worden door bijkomende rechten toe te kennen (vergroting van de doelgroep die kan genieten van bepaalde maatregelen, aanpassing van de voorwaarden, creatie van nieuwe interventies en rechten, ...). Hierbij zal tevens een budgettaire impactanalyse moeten worden uitgevoerd. Bovendien zal er een onderscheid moeten gemaakt worden tussen rechten die vallen binnen de ziekteverzekering (geneeskundige prestaties, geneesmiddelen, ...) waarvoor het RIZIV verantwoordelijk is en noden/rechten waarvoor andere instanties en ministeries bevoegd zijn. In het laatste geval kunnen via het RIZIV vragen/voorstellen hieromtrent doorgespeeld worden aan de Minister van Volksgezondheid die dit met zijn/haar collega-ministers verder kan bespreken.

3. Tot slot is er de identificatie van bestaande rechten en interventies waarvoor er een administratieve vereenvoudiging mogelijk is (bijvoorbeeld via een geargumenteerde nota door een medisch specialist verbonden aan een Expertisecentrum of een Liaisoncentrum, zonder dat daarvoor noodzakelijk een adviserend geneesheer of een controlearts moet ingeschakeld worden).

Op deze manier moet het mogelijk zijn om, in functie van de budgettaire mogelijkheden, de objectivering van de noden, en de afweging van de prioriteiten ten opzichte van de noden van anderen, gradueel tegemoet te komen aan de specifieke noden van personen met een zeldzame ziekte. Zie ook bijlage 6.

8.2.5. Deze lijsten zullen 'work in progress' zijn: ze zullen regelmatig worden geactualiseerd en aangevuld, volgens dezelfde procedure die bij het opstellen ervan werd gebruikt.

8.2.6. De uiteindelijke beslissing voor de toekenning van nieuwe rechten moet worden genomen door het RIZIV in samenwerking met alle CE na consensus en rekening houdend met de principes van billijkheid en rechtvaardigheid, en met alle andere bevoegde instanties. Het RIZIV zou rekening moeten houden met bestaande criteria of enkele zeer specifieke rechten moeten creëren voor deze doelgroepen. Daarnaast moeten ook de politieke structuren (federaal, gewesten en gemeenschappen) die betrokken zijn bij de maatregelen hun goedkeuring geven. Indien nodig zal de reglementering moeten worden aangepast om de toepassing van deze nieuwe rechten mogelijk te maken.

Het RIZIV en bevoegde structuren zouden kunnen samenwerken in een gemeenschappelijke werkgroep. Er zal aandacht moeten worden geschonken aan het feit dat de beslissingen of de antwoorden van de betrokken instanties binnen een redelijke termijn moeten worden genomen.

8.2.7. Voor de patiënt:

- in de praktijk maakt het Centrum de diagnose (categorisch en functioneel) en het therapeutisch plan van de patiënt bekend;

- de adviserend geneesheer kent een 'flag' toe aan de patiënt ('erkent' hem);
- als de patiënt aan de vereiste criteria voldoet, opent deze erkenning de toegang tot de rechten opgenomen in de lijst met betrekking tot zijn/haar ziekte, zonder enige ander administratieve procedure. De patiënt wordt er door zijn/haar ziekenfonds van verwittigd dat hij kan genieten van de rechten afhankelijk van zijn/haar eigen noden en de vastgelegde criteria.

8.2.8. Voor de Centra:

- met behulp van de evaluaties uitgevoerd door het Centrum zal het Centrum alleen voorstellen formuleren voor het opnemen van rechten voor wie de situatie dit rechtvaardigt (stadium van de ziekten, respecteren van de criteria van Hoofdstuk IV, enz.);
- het Centrum zal op een systematische en gesloten manier samenwerken met het patiëntennetwerk (huisarts, fysiotherapeuten, verpleegkundigen, referentiespecialist, enz.) en gedeelde zorg promoten.

8.2.9. Voor de ziekenfondsen, het RIZIV en andere belanghebbenden:

- het ziekenfonds zal trachten een a posteriori controle uit te oefenen om na te gaan of de rechten toegekend werden op basis van de noden van de persoon en met inachtneming van de specifieke criteria die overeenstemmen met de noden opgenomen in de lijst van de ziekte;
- het RIZIV en het Intermutualistisch Agentschap zullen toezicht houden op de globale uitgaven, per pathologie en per Centrum,;
- de elektronische transmissie van gegevens en de creatie van een uniek gestandaardiseerd dossier voor het verlenen van de verschillend types hulp zijn gepland;
- het systeem zal worden geëvalueerd dankzij de gegevens geleverd door het Centrum aan de registers, de ziekenfondsen, het Intermutualistisch Agentschap, de patiëntenverenigingen, het Observatorium voor de Chronische Ziekten en het Platform voor Zeldzame Ziekten. Een globale analyse van deze gegevens, bijvoorbeeld uitgevoerd door het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid, zal zich concentreren op de verhouding kosten-gezondheid, de werking van de Centra, de samenwerking en de werking tussen netwerken. Rekening houdend met deze evaluaties kunnen aanpassingen worden doorgevoerd;
- met behulp van het Observatorium voor de Chronische Ziekten zal ervoor worden gezorgd dat elke administratieve structuur die betrokken is bij het zorgtraject van de patiënt overgaat tot een vereenvoudiging van zijn procedures, bijvoorbeeld door niet noodzakelijke aanvragen of zinloze vernieuwingen te vermijden.

Verwachte impact

8.2.10. Voor de patiënt wordt het systeem eenvoudig, zonder administratieve hindernissen. Het opstellen van lijsten laat toe om rechten toe te kennen op basis van individuele noden en rekening houdend met de evolutie van die noden.

Het systeem wordt transparant en meer billijk en rechtvaardig.

8.2.11. De Centra, de zorgverstrekker en de dienstverlener worden geresponsabiliseerd. Controle op deze verantwoordelijkheid wordt 'a posteriori' uitgevoerd.

8.2.12. Alle instanties die betrokken zijn bij de ziekte en de gevolgen ervan moeten samenwerken.

8.2.13. De 'roadmap' (parcours van tenlasteneming) van de patiënten laat toe om geleidelijk nieuwe benaderingen, ontdekkingen en nieuwe oplossingen voor noden toe te voegen.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

8.2.14. Met de identificatie van de specifieke noden zou kunnen worden begonnen van zodra de Centra zijn opgestart

Aspecten met betrekking tot kosten

8.2.15. Er worden enkele administratieve besparingen verwacht op het niveau van de ziekenfondsen. Het management van specifieke noden of noden waaraan tot op dat ogenblik nog niet werd beantwoord, zal een zekere kostprijs met zich meebrengen. In sommige gevallen zullen de maatregelen en de rechten die worden voorzien door de lijsten slechts van belang zijn voor enkele of een beperkt aantal mensen. Gezien echter de grote diversiteit onder de zeldzame ziekten en gezien de variëteit aan specifieke noden, zal elke uitbreiding van rechten gepaard moeten gaan met een zorgvuldige budgettaire inschatting en moet er rekening worden gehouden met de beschikbare budgettaire ruimte.

Meer gedetailleerde informatie over de budgettaire aspecten werd opgenomen in bijlage 8.

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

Getuigenissen van patiënten

"Er is een evolutie. Sommige behandelingen leveren veel betere resultaten op. Een echtpaar, dat hun dochter van 18 jaar verloren was, zei me enkele jaren geleden: 'Jij behoort tot de goede generatie'. Toch heeft het onderzoek voor ons nog niet de verhoopte resultaten gehad. Intussen verstrijkt de tijd en gaat de levenskwaliteit van de zieken erop achteruit..."

"Iedere dag verloor mijn dochter meer mogelijkheden: lopen, spreken... Ik was geschokt door de snelheid waarmee dat gebeurde. Maar er was voor die ziekte geen enkele behandeling – behalve een palliatieve behandeling"

Inleiding

9.1. De beste manier om onze kennis over zeldzame ziekten in het algemeen te vergroten is door middel van onderzoek, zowel fundamenteel onderzoek als klinische studie. Onderzoek over zeldzame ziekten is versnipperd doorheen de EU en is relatief zeldzaam met betrekking tot het grote aantal en de heterogeniteit van zeldzame ziekten. De recente methodologische en wetenschappelijke vooruitgang zou er zeker toe kunnen bijdragen dat de mechanismen van veel zeldzame aandoeningen kunnen worden onthuld. Er zijn echter verschillende redenen waarom onderzoek over zeldzame ziekten moeilijk uit te voeren is.⁷³

9.2. Onderzoek naar zeldzame ziekten kan gunstig zijn voor de maatschappij in haar geheel. Aangezien de meeste zeldzame ziekten voortvloeien uit een slechte werking van één enkele 'pathway' als gevolg van een defect gen, kan een beter begrip van dit defect inzicht geven in meer complexe en multifactoriële pathways bij gewone ziekten. Daarom leidt het stimuleren van onderzoek naar zeldzame ziekten tot doorbraken bij frequent voorkomende stoornissen (d.i. bij voorbeeld het geval voor homozygote familiale hypercholesterolemie (FH), wat resulteerde in de ontwikkeling van statines, of voor genetisch onderzoek naar de erfelijke vormen van alzheimerdementie en de ziekte van Parkinson dat leidde tot de verklaring van respectievelijk de presenilines/APP-pathways en parkin pathways die nu verder bestudeerd worden voor de ontwikkeling van geneesmiddelen,...).

9.3. Onderzoek naar zeldzame ziekten is ook een drijvende kracht achter innovatie. Zeldzame ziekten waren cruciaal bij het in kaart brengen van het menselijk genoom en genklonering in de jaren '90 en in het begin van deze eeuw. Op dit ogenblik zijn uitgebreide exoom en volledige genoom sequencing projecten op DNA van patiënten met een zeldzame ziekte uiterst succesvol.

Ook de betrokkenheid van de farmaceutische en de biotechnologie industrie bij het ontwikkelen van nieuwe behandelingen voor zeldzame ziekten stijgt sterk. Momenteel wordt 20% van alle innoverende producten die een market authorisation krijgen in Europa ontwikkeld voor een zeldzame ziekte.

9.4. Met 63 op Europees niveau goedgekeurde weesgeneesmiddelen en met ongeveer 800 gedesigneerde

⁷³ Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 36, http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf

weesgeneesmiddelen, is voor de meeste zeldzame ziekten nog geen specifieke behandeling beschikbaar. Het is dus duidelijk dat zeker niet voor alle zeldzame ziekten een bevredigende behandeling bestaat. Europese en nationale initiatieven op het gebied van zeldzame ziekten zijn daarom nodig om basis biomedisch en translationeel onderzoek voor de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en andere doeltreffende behandelingen voor zeldzame ziekten aan te moedigen. Het is ook belangrijk om onderzoek naar niet-farmacologische behandelingen, bijv. revalidatie, chirurgische behandelingen en medische hulpmiddelen, te ontwikkelen

9.5. Een aantal maatregelen die op andere domeinen werden voorgesteld hebben een rechtstreekse invloed op de stimulering van onderzoek naar zeldzame ziekten. Dit geldt onder meer voor de verplichte voorwaarde dat Expertisecentra en de Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten betrokken zouden moeten worden bij fundamenteel, translationeel en klinisch onderzoek naar zeldzame ziekten. Bovendien bevat domein 7 een aantal maatregelen om klinische studies en klinische proeven met patiënten met een zeldzame ziekte te stimuleren.

9.6. De voorgestelde maatregelen over fundamenteel en translationeel onderzoek in dit document komen voort uit een Onderzoeksforum, georganiseerd door het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen dat plaatsvond in Brussel op 28 januari 2011. Dit Forum werd bijgewoond door wetenschappers, artsen, onderzoeksmanagers, vertegenwoordigers van het kabinet van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, administratie voor de gezondheid en organisaties die onderzoek sponsoren (zoals de FOD volksgezondheid, veiligheid van de voedselketen en leefmilieu; het RIZIV; FWO; FNRS) en van patiëntenorganisaties. Andere voorgestelde maatregelen zijn afkomstig van de werkgroepen.

Ondersteunende documenten:

Een uitgebreid verslag van het 'Forum on Rare Disease Research in Belgium' dat doorging in Brussel op 28 januari 2011 kan geconsulteerd worden [Link naar notulen van het Forum – Deze link zal geactiveerd worden zodra dit document officieel gepubliceerd wordt].

Dit verslag moet gezien worden als een ondersteunend document, i.e. een werkdocument van de werkgroep die het Forum organiseerde. Net als de andere ondersteunende documenten werd ook dit document niet door het Bestuurscomité gevalideerd.

Maatregel 9.1. Onderzoeksprojecten over zeldzame ziekten moeten identificeerbaar en traceerbaar worden gemaakt binnen (nationale) onderzoeksprogramma's

Behandeld probleem

9.1.1. Er zijn veel klinische academische en niet-academische onderzoekers die zich wijden aan basisonderzoek naar zeldzame ziekten. Maar vaak wordt dit onderzoek niet gelabeld als onderzoek naar zeldzame ziekten omdat het ondersteund wordt door algemene financieringskanalen voor biomedisch onderzoek. Dit maakt het moeilijk om onderzoek over zeldzame ziekten te inventariseren, wat leidt tot een verminderde zichtbaarheid van het onderzoek.

Beschrijving van de maatregel

9.1.2. **Aan alle Belgische onderzoeksfinancierende agentschappen, zoals FWO, FNRS, IWT, universiteiten, Stichtingen..., wordt gevraagd om alle onderzoeksprojecten naar zeldzame ziekten in de toekomst te labelen zodat ze gemakkelijk kunnen worden opgenomen in de juiste databanken (zoals Orphanet).**

Aangezien de meeste aanvragen voor onderzoeksbeurzen tegenwoordig elektronisch worden gedaan, wordt gesuggereerd om een extra aanvinkvakje te voorzien op de aanvraagformulieren om aan te geven of een ingediend voorstel voor een onderzoeksproject of een onderzoeksmandaat van toepassing is op een zeldzame ziekte of een invloed heeft op een zeldzame ziekte.

Dit impliceert dat de agentschappen een goede werkdefinitie hebben over wat een zeldzame ziekte is of anders dat ze kunnen verwijzen naar een lijst met alle erkende zeldzame ziekten (dit zou de Orphanet-lijst kunnen zijn, en in de toekomst, ICD-11).

Verwachte impact

9.1.3. Het identificeerbaar en traceerbaar maken van onderzoeksprojecten over zeldzame ziekte, het opnemen van de betreffende informatie in de juiste databanken (zoals Orphanet), zou de zichtbaarheid van het onderzoek naar zeldzame ziekten en van de hierbij betrokken onderzoeksgroepen verhogen.

Dit zou een informatie-instrument kunnen zijn voor patiënten en leiden tot een gemakkelijker toegang tot diagnostische en therapeutische expertise en tot deelname aan onderzoeksprojecten (fundamenteel, translationeel en klinisch).

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

9.1.4. FWO en FNRS zijn al overeengekomen dat zij deze mogelijkheid willen onderzoeken voor hun toekomstige oproep voor onderzoeken. Ze zullen de informatie ter beschikking stellen van de juiste instanties. Dit zou het Belgisch Orphanet team in het WIV kunnen zijn, ofwel het Platform.

Het Belgisch Orphanet team en/of het Platform zou contact moeten opnemen met andere organisatie die onderzoek sponsoren en hen vragen deze maatregel te implementeren.

Aspecten met betrekking tot kosten

9.1.5. Er zijn geen rechtstreekse kosten. Kosten voor het opvolgen van deze maatregel vallen onder de verantwoordelijkheid van het Platform en Orphanet Belgium (voor de extractie van de gegevens en de opname ervan in Orphanet).

Meer gedetailleerde informatie over de budgettaire aspecten werd opgenomen in bijlage 8.

Maatregel 9.2. Nationale ondersteuning voor E-rare verhogen

Behandeld probleem

9.2.1. E-Rare is een programma dat ondersteund wordt door het Europese Commissie ERA-Net schema, eerst onder het Sixth Framework Program (2006-2010) en nu onder het Seventh Framework Program: E-Rare-2 (2010-2014). E-Rare-2 (ERA-Net over zeldzame ziekten) is een netwerk van zestien partners – openbare instellingen, ministeries en organisaties die onderzoek financieren – uit twaalf landen, verantwoordelijk voor de ontwikkeling en de financiering van nationale/regionale onderzoeksprogramma's over zeldzame ziekten. E-Rare moedigt onderzoek naar zeldzame ziekten in Europa en geassocieerde landen aan. De partners van E-Rare wisselen informatie over zeldzame ziekten uit en organiseren gezamenlijke initiatieven voor financiering.

Zowel FNRS als FWO zijn partners van E-Rare en hebben budgetten ter beschikking gesteld om onderzoeksprogramma's van Belgische wetenschappers ingediend tijdens de E-Rare 2 Oproep 2011 over 'Translational Research Projects on Rare Diseases' te ondersteunen. Deze oproep sloot af op 31 januari 2011.

De interesse om deel te nemen aan het E-Rare-2 programma van – uitstekende – Belgische onderzoeksgroepen voor zeldzame ziekten was aan beide kanten van de taalgrens erg groot. Men moet zich echter realiseren dat zowel het FNRS als het FWO elk slechts één project zullen steunen uit deze oproep met een budget van ongeveer 200.000 euro. De geselecteerde projecten zullen respectievelijk het hoogst gerangschikte Vlaamse en Franstalige project zijn.

9.2.2. Hoewel E-Rare wordt ondersteund door nationale financiering moedigt het netwerking op Europees niveau aan. Internationaal netwerking is een belangrijke factor voor succes bij het onderzoek naar zeldzame ziekten. Méér nog: aangezien projecten geëvalueerd worden volgens de Europese normen, door internationale specialisten op het vlak van zeldzame ziekten, zal de selectie erg strikt gebeuren en zullen alleen de beste onderzoeksprojecten gunstig gerangschikt worden.

Beschrijving van de maatregel

9.2.3. De deelnemers aan het Research Forum en de leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen raden aan om **een groter deel van de regionale onderzoeksbudgetten toe te wijzen aan E-Rare, wat zou resulteren in steun voor méér dan twee projecten op Belgisch niveau.**

Verwachte impact

9.2.4. De steun voor gezamenlijk, kwaliteitsvol onderzoek over zeldzame ziekten zal worden verhoogd. Dit zal op lange termijn in het voordeel zijn van de patiënten voor wie er momenteel geen geschikte behandeling bestaat.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

9.2.5. Bij voorkeur moet deze maatregel worden geïmplementeerd bij de volgende oproep voor projecten bij E-Rare.

Aspecten met betrekking tot kosten

9.2.6. Er zijn geen kosten voor het budget van de ziekteverzekering aangezien de financiering een overdracht van bestaande financieringsmiddelen naar E-rare inhoudt

Maatregel 9.3. Een impulsprogramma voor onderzoek naar zeldzame ziekten

Behandeld probleem

9.3.1. Onderzoek naar zeldzame ziekten is moeilijk uit te voeren, en dit om verschillende redenen: het grote aantal en de verscheidenheid van de ziekten, het gebrek aan geschikte experimentele modellen voor de meeste zeldzame ziekten, de slecht gedefinieerde objectieven, het kleine aantal patiënten en vooral de beperkte hulpmiddelen. Dergelijke moeilijkheden zijn vooral relevant voor de ontwikkeling van translationeel onderzoek, dat nodig is om een brug te slaan tussen fundamenteel onderzoek en de ontwikkeling van een therapie. Klinische studies over zeldzame ziekten, die van grote toegevoegde waarde zijn, kunnen ook complexe samenwerking noodzakelijk maken tussen de Europese landen aangezien het aantal patiënten dat ingeschreven is en de hoeveelheid gegevens die wordt verzameld in een enkel land onvoldoende kan zijn om statistisch significante conclusies te trekken over de doeltreffendheid van de onderzochte behandeling. Tenslotte zijn gezondheidszorg- en maatschappelijke studies over zeldzame ziekten en de noden van patiënten beperkt en wordt aan deze problemen nog niet zo lang aandacht geschonken.

9.3.2. Voorstellen voor onderzoeksprojecten over zeldzame ziekten krijgen vaak een lagere prioriteit toegerekend door deskundigen in de selectiecomités van financieringsinstellingen omdat verondersteld wordt dat maar een beperkt aantal patiënten baat zal vinden bij de resultaten van het onderzoek.

Deze discriminatie is niet gerechtvaardigd omdat ze gebaseerd is op misvattingen. In feite zijn wetenschappelijke gegevens die onthuld worden door onderzoek over zeldzame ziekten bij mensen vaak relevant voor het begrijpen van de menselijke biologie, wat op lange termijn nuttig is voor zowel zeldzame als gewone ziekten. Daarnaast kan fundamenteel onderzoek naar zeldzame ziekten rechtstreekse input bieden voor translationeel onderzoek en de ontwikkeling van nieuwe diagnostische tools en therapieën met een grote impact op de levenskwaliteit van de individuele patiënt (bijv. enzymevervangende therapie). Financieringsinstellingen en hun experts moeten bewust worden gemaakt van de grote invloed van het onderzoek over zeldzame ziekten op de gezondheidszorg.

Beschrijving van de maatregel

9.3.3. Om al deze redenen **wordt aan de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid gevraagd om een federaal impulsprogramma te lanceren voor het stimuleren van onderzoek naar zeldzame ziekten, vergelijkbaar met het onderzoeksprogramma dat gepaard ging met de lancering van het Kankerplan. Een dergelijk stimuleringsprogramma zou beperkt zijn in de tijd.**

Verwachte impact

9.3.4. Een stimuleringsprogramma zou onderzoek over zeldzame ziekten meer zichtbaar maken; meer gelegenheid bieden aan onderzoekers over zeldzame ziekten om hun onderzoek te intensifiëren en het op het peil te brengen van de standaarden die ze kunnen toepassen voor andere nationale of Europese financieringsprogramma's; een impuls geven aan onderzoeksgroepen op hoog niveau om op het vlak van zeldzame ziekten actief te worden.

Op lange termijn zal deze intensifiëring van het onderzoek ten gunste komen van de patiënten.

9.3.5. Een gelijkaardig impulsprogramma voor onderzoek van zeldzame ziekten maakte deel uit van het eerst Franse Plan voor Zeldzame Ziekten. Het programma kende veel succes: het gaf het Franse onderzoek van zeldzame ziekten een boost, dwong individuele groepen om nationale onderzoeksnetwerken te vormen, en

groepen die door dit programma werden gesteund verhoogden later aanzienlijk hun succespercentage voor algemene financieringsoproepen op nationaal en Europees niveau.

Aspecten met betrekking tot kosten

9.3.6. Een investering van 9 miljoen euro in onderzoek voor een impulsprogramma geïmplementeerd over de volledige periode van het plan wordt aanbevolen.

Meer gedetailleerde informatie over de budgettaire aspecten werd opgenomen in bijlage 8.

Maatregel 9.4. Identificatie van unmet medical needs

Behandeld probleem

9.4.1. Beleidsmakers hebben geen objectieve informatie ter beschikking wat betreft de unmet medical needs (onbeantwoorde medische noden) van patiënten met een zeldzame ziekte. Een dergelijke inventaris, en de identificatie van prioriteiten binnen deze inventaris, is niet onmiddellijk beschikbaar, maar zou nodig zijn om de beleidsvorming te sturen.

Een van de mogelijke initiatieven die werd aangekondigd tijdens de Ministeriële Conferentie over innovatieve geneesmiddelen, georganiseerd onder het Belgische Europese Voorzitterschap in oktober 2010, was de realisatie van een dergelijke inventaris.

Beschrijving van de maatregel

9.4.2. Voorgesteld wordt dat België de uitvoering van een onderzoek gericht op het inventariseren van unmet medical needs actief zou promoten en eraan zou deelnemen, om ervoor te zorgen dat zeldzame ziekten hier integraal deel van zouden uitmaken en dat rekening wordt gehouden met de specifieke kenmerken van zeldzame ziekten. Zoniet, lopen ze het risico van tafel te worden geveegd, omwille van de zeldzaamheid van de aandoening en de geringe impact in termen van aantal patiënten.

Verwachte impact

9.4.3. Unmet medical needs zou de identificatie mogelijk maken van prioriteiten op het vlak van gezondheid en sociale zorg en een latere aanpassing van het beleid. Dit 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.

Aspecten met betrekking tot kosten

9.4.4. Er zijn geen rechtstreekse kosten.

Maatregel 9.5 - Publieke fondsen beschikbaar stellen voor translationeel onderzoek naar zeldzame ziekten

Behandeld probleem

9.5.1. Op dit moment zijn publieke fondsen beschikbaar voor translationeel onderzoek, maar de ontwikkeling van behandelingen voor zeldzame ziekten concurreert met meer frequent voorkomende ziekten. Ze hebben maar weinig kans om financiering te bekomen omwille van de toegepaste selectiecriteria (d.w.z. de manier waarop de impact wordt berekend).

Beschrijving van de maatregel

9.5.2. Een oplossing om de moeilijke toegang voor translationeel onderzoek naar zeldzame ziekten op te lossen zou kunnen zijn om een deel van de huidige financiering specifiek te reserveren voor zeldzame ziekten. Een andere oplossing zou zijn om een publiek-private samenwerking (PPP) te creëren om te investeren in de ontwikkeling van nieuwe behandelingen.

Verwachte impact

9.5.3. Translationeel onderzoek heeft als doel het proces van de ontwikkeling van behandelingen te versnellen en de barrières voor het uitvoeren van klinische studies te verminderen. Vooral in het geval van zeldzame ziekten kan dit een benadering zijn die zou kunnen leiden tot meer geneesmiddelen/therapieën die op lange termijn op de markt komen.

Aspecten met betrekking tot kosten

9.5.4. Een investering van 3 miljoen euro wordt aanbevolen als een minimum.
Meer gedetailleerde informatie over de budgettaire aspecten werd opgenomen in bijlage 8.

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

Inleiding

10.1 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.

10.2. 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.

10.3. 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 zetten⁷⁵ met politieke legitimiteit en de bevoegdheid voor permanente monitoring, evaluatie, coördinatie en aanpassing.

Ondersteunende documenten

De 'Evaluation du Plan National Maladies Rares 2005-2008', [link: http://www.hcsp.fr/docspdf/avisrapports/hcsp20090317_maladiesRares.pdf] dat in April 2009 werd gepubliceerd, wordt door de leden van het Fonds naar voor geschoven als een belangrijk inspiratiedocument voor dit domein.

Maatregel 10.1. Oprichting van een Platform voor Zeldzame Ziekten

Behandeld probleem

10.1.1. De praktische implementatie van de voorgestelde maatregelen moet gecoördineerd gebeuren: er zullen immers veel verschillende stakeholders en overheidsinstanties bij betrokken zijn.

Beschrijving van de maatregel

10.1.2. Voorgesteld wordt om een **Platform voor Zeldzame Ziekten te creëren om de implementatie van de maatregelen die door de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid zullen worden voorgesteld en opgenomen in het kader van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, te helpen opvolgen. Het Platform voor Zeldzame Ziekten zou kunnen fungeren volgens het model van het Kankercentrum dat in september 2008 werd gecreëerd na een conventie tussen het RIZIV en het WIV, als een afzonderlijk en autonoom orgaan bij de lancering van het Kankerplan.**

⁷⁴ Haut Conseil de la santé publique, *Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008*, April 2009, p.60.

⁷⁵ Haut Conseil de la santé publique, *Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008*, April 2009, p.60.

10.1.3. De belangrijkste opdrachten van het Kankercentrum zijn inventariseren, adviseren en evalueren. Het Kankercentrum faciliteert de samenwerking tussen de verschillende actoren, evalueert de acties die worden ondernomen in de strijd tegen kanker en formuleert adviezen op basis van de ervaringen van de mensen op het terrein en van wetenschappelijke bevindingen⁷⁶.

De leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen bevelen aan dat, op een gelijkaardige manier, het Platform voor Zeldzame Ziekten functioneert als:

- een adviesorgaan voor de bevoegde overheidsinstanties: de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, de verschillende administraties (RIZIV, FOD...), de betrokken instituten (WIV...), en andere structuren (Colleges...). Het kan advies geven m.b.t. de implementatie van de maatregelen die door de Minister zullen worden voorgesteld en opgenomen in het kader van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten;
- een evaluatieorgaan dat de mid-term (na 3 jaar) en de finale (na 5 jaar) evaluatie maakt van de resultaten van het toekomstige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten;
- een faciliterend orgaan dat de spil vormt van de verschillende netwerken en samenwerkingsinitiatieven die nodig zijn om het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten tot een succes te maken.

10.1.4. Het Platform voor Zeldzame Ziekten zal een aantal opdrachten hebben. Deze opdrachten worden samengevat in onderstaande (niet exhaustieve) lijst:

- de overheidsorganisaties adviseren die instaan voor de selectie van de nieuwe Expertisecentra en de specifieke erkenningscriteria voor deze Centra (maatregel 1.11. en 1.3.);
- deelnemen aan de jaarlijkse herziening van de werking van EC en van de activiteiten van de het netwerk van Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten. Het gaat dan voornamelijk om het faciliteren van het netwerkproces binnen de EC en het LZZ, met inbegrip van het doorgeven van best practices en het suggereren van verbeteringen (maatregelen 1.1, 1.3, 1.4.);
- de werking van het Liaisonnetwerk monitoren en hun partnerships met de EC en de CMG (maatregel 1.3.);
- de netwerkactiviteiten tussen EC en perifere zorgverstrekkers monitoren (maatregel 1.5.);
- opvolgen van de regelmatige gebruikersevaluaties uitgevoerd op het niveau van de EC en de samenwerking van de EC met de patiëntenorganisaties (maatregel 4.2.);
- de werking van de verschillende werkgroepen begeleiden en fungeren als hun secretariaat (bijv. werkgroepen ter ondersteuning van maatregelen (niet exhaustieve lijst):
 - ◊ 1.3. ontwikkeling van zorg en therapeutische pathways;
 - ◊ 4.3. samenwerking tussen patiëntenorganisaties;
 - ◊ 5.1. opleiding van professionele gezondheidswerkers;
 - ◊ 6.2. toegang tot en terugbetaling van niet-DNA onderzoeken;
 - ◊ 7.7. grondstoffen;
 - ◊ 7.10. off-label gebruik;
 - ◊ 7.11. thuisbehandeling;
- de implementatie van maatregel 8.2 faciliteren (dit zou, maar niet noodzakelijk, kunnen leiden tot de oprichting van specifieke werkgroepen);
- de liaisonfunctie met de verschillende belanghebbenden verzekeren, wat de voorbereiding inhoudt van het besluitvormingsproces en het monitoren van de implementatie van de genomen beslissingen. Dit omvat beslissingen die samenhangen met de lancering van oproepen voor nieuwe EC en met het definiëren van zorg- en therapeutische paden (maatregelen 1.1. en 1.3.);
- opvolgen van het personeel dat belast is met communicatie en het communicatieplan beheren, met inbegrip

⁷⁶ Kankerplan: Stand van zaken, maart 2011, p. 67, <http://www.laurette-onkelinx.be>

van de coördinatie van de vier belangrijkste componenten en de samenwerking met de belanghebbenden, vooral de patiëntenorganisaties (domein 3);

- de evaluaties opvolgen;
- de nationale en internationale netwerking opvolgen;
- samenwerken met de verschillende relevante overheidsinstanties (bv. Het Ministerie van Sociale Zaken en Volksgezondheid, de administraties, relevante experts in de EU-organisaties) zodat de invoering van de voorgestelde maatregelen vlot kan verlopen;
- interactie tot stand brengen met de verschillende financieringsinstellingen op nationaal en internationaal niveau om het onderzoek (fundamenteel, translationeel, klinisch) naar zeldzame ziekten te stimuleren (maatregelen domeinen 7 en 9)
- samenwerken met de centra voor neonatale screening, aangezien deze centra een hoeksteen vormen bij de vroegtijdige screening en opsporing van veel patiënten met zeldzame ziekten.
- de ontwikkeling monitoren van een medisch paspoort voor patiënten met een zeldzame ziekte (maatregel 4.4.)
- regelmatig uitwisselingen organiseren rond goede praktijken met inbegrip van trainingssessies voor personeel van Expertisecentra. Dit is vooral belangrijk voor de zorgcoördinatoren (maatregel 8.1.) en de liaison officers (maatregel 1.3.), aangezien dit nieuwe functies zijn;
- ...
- ...
- ...

10.1.5. Het Platform voor Zeldzame Ziekten zou worden geleid door een Raad van Bestuur samengesteld uit vertegenwoordigers van alle relevante stakeholders en overheidsorganisaties die betrokken zijn bij zeldzame ziekten, en in functie van de specifieke missie die het Platform zal krijgen. In elk geval zullen de leden van de Raad van Bestuur van het Platform door de Minister worden aangesteld.

10.1.6. Om alle bovenvermelde functies te kunnen uitvoeren, wordt voorgesteld dat het Platform kan beschikken over een personeelsbestand van minstens vier VTE (manager, senior professional, junior professional, organisational assistant):

- een van deze personen zou een secretaris-generaal zijn. Deze persoon zou optreden als de manager van het toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten;
- een ander lid van het team zou een communicatiespecialist moeten zijn, om het communicatieplan te beheeren, de portaalwebsite en de samenwerkingsovereenkomsten met de stakeholders met betrekking tot de communicatiedoelstellingen.
- de drie stafmedewerkers die de secretaris-generaal assisteren:
 - ◊ kunnen in dienst worden genomen (voltijds of deeltijds);
 - ◊ kunnen tevens worden overgeplaatst van bestaande instanties/instellingen (dit is het geval voor de nieuwe termijn van het Franse Plan);
 - ◊ of hun opdrachten kunnen worden vervuld door dienstencontracten met derde partijen.

Ongeacht de keuze zal de economische kost vergelijkbaar zijn. Deze kost is opgenomen in het budget van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

10.1.7. Om de verschillende opdrachten te kunnen uitvoeren, zou het management van het Platform voor Zeldzame Ziekten kunnen worden bijgestaan door specifieke werkgroepen van deskundigen en belanghebbenden met specifieke taken die specifieke kwesties behandelen.

Verwachte impact

10.1.8. De voornaamste invloed van deze maatregel op patiënten en andere belanghebbenden is dat er een officieel erkend Platform zal zijn dat zich met al de verschillende aspecten van zeldzame ziekten kan bezighouden.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

10.1.9. Het Platform voor Zeldzame Ziekten zou moeten gecreëerd worden bij het opstarten van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Aspecten met betrekking tot kosten

10.1.10. Vier types van kosten moeten in rekening worden gebracht voor het Platform:

salarissen van het personeel – geschat op 400.000 euro per jaar;

werkingskosten van personeel of van werkgroepen – geschat op 170.000 tot 270.000 euro per jaar. In dit budget zijn allerlei ondersteunende taken voorzien voor de maatregelen. Een groot deel van dit budget zal gebruikt worden voor de evaluatiepanels van de CE en de regelmatige herziening van zorgtrajecten (zowel medische als economische dimensies);

evaluatie van het Plan mid-term en finaal – geschat op 500.000 euro;

een budget van 30.000 euro per jaar wordt voorgesteld voor het ontwikkelen en leveren van ad hoc opleidingsprogramma's voor de staf van het netwerk van EC, CMG en LZZ.

Meer gedetailleerde informatie over de budgettaire aspecten werd opgenomen in bijlage 8.

Domein 11. Ethiek en governance

11.1. Op 22 februari 2011 organiseerde het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, in samenwerking met het Belgisch Raadgevend Comité voor Bio-ethiek en de patiëntenvereniging RaDiOrg.be., het symposium 'Zorg bij zeldzame ziekten: maatschappelijke en ethische aspecten'.

Naast een bespreking van de Europese en Belgische initiatieven betreffende de zorg voor patiënten met zeldzame ziekten, de specifieke noden van patiënten en de procedures betreffende de ontwikkeling en de toegang tot weesgeneesmiddelen, lag de klemtoon van het colloquium op de bijdrage van de maatschappij voor de kosten voor zeldzame ziekten en maatschappelijke solidariteit. Vragen zijn ondermeer: op welk ogenblik komt de solidariteit in conflict met de beperkte middelen van ons gezondheidszorgsysteem? Wanneer wordt een specifieke behandeling te duur om opgenomen te worden door gezondheidszorgsystemen die gebaseerd zijn op het solidariteitsprincipe? Hoe kunnen/moeten beleidsvormers moeilijke keuzes maken bij het toekennen van schaarse middelen en budgetten aan patiënten met specifieke ziekten?

Deze vragen worden gesteld in de gezondheidszorg in het algemeen, maar zijn nog relevanter bij zeldzame ziekten. Behandelingen voor zeldzame ziekten (medicinale en andere therapieën) zijn vaak duur en het deel van het gezondheidszorgbudget dat gewijd is aan zeldzame ziekten stijgt. Is er een grens voor deze stijging? Kan zeldzaamheid op zich een reden zijn om een groter deel van de maatschappelijke solidariteit op te eisen? Kan of moeten andere criteria worden toegepast?

Op basis van dit symposium werden twee maatregelen gesuggereerd om op te nemen in de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Ondersteunende documenten

De voorgestelde maatregelen in dit domein vonden hun inspiratie in het Colloquium 'Zorg voor patiënten met zeldzame ziekten: maatschappelijke en ethische aspecten' dat doorging in Brussel op 22 februari 2011. (Dit document is te consulteren via de webpagina van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen op de website www.kbs-frb.be)

Maatregel 11.1. Transparantie over de prijszetting van weesgeneesmiddelen

Behandeld probleem

11.1.1. Gezien de steeds toenemende beschikbaarheid van weesgeneesmiddelen en hun vaak erg hoge prijs worden beleidsmakers geconfronteerd met het feit dat een toenemend deel van farmaceutische kosten wordt gespendeerd aan weesgeneesmiddelen. Tot op vandaag is er maar weinig bekend over de factoren die de prijszetting van weesgeneesmiddelen bepalen. Hoewel de prijszetting van weesgeneesmiddelen dezelfde economisch logica volgt als de prijszetting van gewone geneesmiddelen, zijn er specifieke kenmerken voor weesgeneesmiddelen:

- aanzienlijke R&D en fabricagekosten moeten gerecupereerd worden terwijl slechts een klein aantal patiënten wordt behandeld;
- weesgeneesmiddelen genieten van een periode van marketing exclusiviteit na de marketing authorisation;
- weinig alternatieve zorgtechnologieën richten zich op dezelfde zeldzame ziekte;
- in de meeste EU-lidstaten moeten weesgeneesmiddelen geen kosten-effectiviteitsgegevens voorleggen voor terugbetaling;

- derde partij betalers en patiënten hebben beperkte onderhandelingsmacht;
- weesgeneesmiddelen behoren vaak tot de meest innovatieve klasse;
- vaak bestaat er geen ander geneesmiddel ter vergelijking.

Deze kenmerken zijn van toepassing op een aantal weesgeneesmiddelen, maar het moet worden benadrukt dat ze niet gelden voor alle goedgekeurde weesgeneesmiddelen.

11.1.2. Het onderwerp hangt grotendeels samen met de kost voor de maatschappij: hoewel het aantal patiënten beperkt is, zorgt de hoge gemiddelde kost van de behandeling ervoor dat een opmerkelijk deel van de beschikbare hulpmiddelen naar dit type geneesmiddelen gaat. Tijdens het colloquium van 22 februari 2011 bleek dit een belangrijke kwestie.

Beschrijving van de maatregel

11.1.3. De prijszetting van weesgeneesmiddelen door farmaceutische bedrijven is een nationale bevoegdheid, met Europese en globale dimensie. De huidige wetenschappelijke literatuur over deze zaak biedt geen onmiddellijke oplossingen.

Idealiter zou een onafhankelijke organisatie voor health technology assessment op Europees niveau (d.w.z. een of meerdere leden van het EUnetHTA netwerk)⁷⁷ moeten onderzoeken in hoeverre de normale regels voor prijszetting van toepassing zijn (of niet) op weesgeneesmiddelen; wat de kosten en de risico's zijn die worden gedragen door de ontwikkelaars; wat het officiële standpunt is van elk van de voornaamste belanghebbenden met betrekking tot de prijszetting van weesgeneesmiddelen; in welke mate de prijzen van weesgeneesmiddelen verschillen tussen de EU-lidstaten; en welke mogelijke mechanismen de transparantie in de prijszetting van weesgeneesmiddelen kunnen verhogen.

In geval een onderzoek op Europees niveau niet haalbaar is, zou een vergelijkbaar onderzoek kunnen worden uitgevoerd door het Belgisch Kenniscentrum voor de gezondheidszorg (KCE)⁷⁸.

11.1.4. Het doel van het onderzoek zou moeten zijn om manieren te identificeren om de transparantie van de prijsbepaling te verhogen: dit zou een middel zijn om het proces van besluitvorming van market authorisation tot terugbetaling te vergemakkelijken. Ook op Europees niveau, in het kader van het CAVOD-project (Clinical Added Value of Orphan Drugs), zijn onderzoeken bezig betreffende verbeterde besluitvormingsprocessen tussen nationale en Europese instanties, gebaseerd op de klinisch toegevoegde waarde van de weesgeneesmiddelen.

Verwachte impact

11.1.5. Voor de patiënt:

Aangezien weesgeneesmiddelen op de Belgische markt volledig terugbetaald worden, is de rechtstreekse invloed voor de patiënt beperkt. Men kan echter verwachten dat, wanneer het beslissingproces voor terugbetaling vlotter verloopt, méér weesgeneesmiddelen sneller beschikbaar zullen worden voor de patiënten.

11.1.6. Voor andere belanghebbenden

Meer openheid en transparantie over de prijsbepaling van weesgeneesmiddelen zou het besluitvormingsproces op Europees en op nationaal niveau vergemakkelijken, het zou een redelijke prijssetting garanderen

⁷⁷ European network for Health Technology Assessment, EUnetHTA, www.eunetha.net/

⁷⁸ Kenniscentrum voor de gezondheidszorg, www.kce.fgov.be

zonder afbreuk te doen aan de bereidheid van de partners uit de farmaceutische industrie om te investeren in de ontwikkeling van nieuwe innovatieve behandelingen voor patiënten met een zeldzame ziekte.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

11.1.7. De deadline voor het voorstellen van onderzoeksprojecten bij het KCE is meestal einde april voor het programma van het volgende jaar.

Aspecten met betrekking tot kosten

11.1.8. Indien het voorstel tot onderzoek door het KCE of de Europese Commissie wordt aangenomen, zijn er geen rechtstreekse kosten.

Meer gedetailleerde informatie over de budgettaire aspecten werd opgenomen in bijlage 8.

Maatregel 11.2. Burgerconsultaties over zeldzame ziekten en wees-geneesmiddelen

Behandeld probleem

11.2.1. Het nemen van moeilijke beleidsbeslissingen over gezondheidszorg, bijvoorbeeld over de kosten-effectiviteit van gezondheidsinterventies, vereist een beoordeling op basis van wetenschappelijke argumenten (wetenschappelijk waardeoordeel) en op basis van wat goed is voor de maatschappij (sociaal waardeoordeel). De wetenschappelijke evaluatie van kosten-effectiviteit is op zich al erg moeilijk, maar kan worden geschat door middel van een algemeen aanvaarde methodologie. Voor wat het sociaal waardeoordeel betreft, moet nog veel werk worden verzet, bijv. met betrekking tot de vraag wie advies zou moeten geven aan de besluitvormers.

Om deze kwestie op te lossen, organiseert het UK National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) burgerconsultaties (Citizens Council) die een beeld geven van de sociale waarden die het grote publiek zou hanteren wanneer het mee kan beraadslagen over de kwesties waarmee het Instituut wordt geconfronteerd.⁷⁹ Het 'Citizens Council' maakt deel uit van het 'Patient and Public Involvement Programme' van NICE. Elk sociaal waardeoordeel dat uit deze burgerconsultatie voortvloeit, is gebaseerd op de mening van een groep van ongeveer 30 burgers die:

- de beschikbare evidentie (normaal voorgelegd via documentatie en een reeks deskundige getuigen) onderzochten;
- over deze evidentie beraadslaagden (zowel door het ondervragen van de getuigen en door discussies binnen de Raad van Bestuur) om tot logische en verdedigbare conclusies te komen.

De leden van de 'Citizens Council' zijn gewone burgers die de UK vertegenwoordigen. Op deze manier willen de beleidsmakers in de UK ervoor zorgen dat de standpunten van hen die het National Health System financieren – d.i. de burgers – meegenomen worden in het besluitvormingsproces.

11.2.2. Voor de terugbetaling van weesgeneesmiddelen voor (uiterst) zeldzame ziekten, formuleerden de Citizens Council van NICE in november 2004 een advies, en dit na een deliberatie van 3 dagen.⁸⁰ Een passage uit dit advies luidt als volgt:

⁷⁹ Citizens Council, National Institute for Health and Clinical Excellence, National Health System, www.nice.org.uk/aboutnice/howwework/citizenscouncil/citizens_council.jsp

⁸⁰ NICE Citizens Council Report, Ultra orphan drugs, London, November 2004, www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/Citizens_Council_Ultraorphan.pdf

“De meeste (20 op 27) leden van de burgerconsultatie kwamen tot de conclusie dat het soms, of altijd, gerechtvaardigd is voor het NHS om hoge prijzen te betalen voor weesgeneesmiddelen voor (uiterst) zeldzame ziekten. Voor twintig leden zou het NHS moeten afwijken van zijn normale kosten-effectiviteitsbeoordeling om, waar nodig, uitgaven voor weesgeneesmiddelen voor (uiterst) zeldzame ziekten toe te laten... Voor zestien leden onder ons, is zeldzaamheid op zich geen bepalende factor en moet ook de graad van ernst van de aandoening worden bekeken...”

[Het volledige rapport: www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/Citizens_Council_Ultraorphan.pdf]

11.2.3. Recent bracht een Europese enquête (EUROBAROMETER) aan het licht dat Europeanen een vrij nauwkeurig beeld hebben van wat zeldzame ziekten zijn, maar de gedetailleerde kennis van en aandacht voor het probleem blijven wel laag. Het Europese publiek steunt in hoge mate beleidsinitiatieven die samenhangen met zeldzame ziekten, zowel op nationaal als op Europees niveau, en Europeanen beschouwen het toekennen van hulpmiddelen om onderzoek te bevorderen, toegang tot gezondheidszorg te garanderen en het bewustzijn te verhogen, als zeer gerechtvaardigd.⁸¹

Beschrijving van de maatregel

11.2.3. **Aangeraden wordt om over een aantal hangende ethische en maatschappelijke kwesties (m.b.t. zeldzame ziekten en/of weesgeneesmiddelen) een mechanisme te installeren om op een degelijke manier het publiek te consulteren. Sociale waardeoordelen afgeleid uit de overwegingen van het publiek in de vorm van burgerconsultaties of andere consultatieprocedures die diepgaande participatie mogelijk maakt, kan nuttig zijn voor de beleidsmaker om gepaste beslissingen over deze materie te nemen.** Het kan nuttig zijn om een mechanisme te installeren van burgerconsultaties in het ruimere kader van gezondheidszorgevaluaties, en niet uitsluitend gericht op zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen.

Verwachte impact

11.2.4. Impact op patiënten

Een burgerconsultatie is verschillend van een patiëntenconsultatie. Bij een burgerconsultatie vormen de burgers een doorsnede van de populatie (niet noodzakelijk een volledig representatieve doorsnede, maar de doorsnede zou minstens de diversiteit van de belangrijkste meningen in de populatie aan het licht moeten brengen). Bovendien staan de burgers vaak verder af van het onderwerp dan de patiënten. Daarom zullen niet alle adviezen die tijdens een burgerconsultatie worden geformuleerd, noodzakelijkerwijs in overeenstemming zijn met de belangen van de (individuele) patiënten.

11.2.5. Invloed op andere stakeholders

Inspraak van de burgers is een emanatie van democratie. Publieke betrokkenheid geeft beleidsmakers een idee van de angst en de hoop van hun kiezers. Het legt de waarden en normen bloot die bij het publiek leven, en weerspiegelt de reactie van het publiek op een bepaald ethisch of maatschappelijk probleem. Burgerconsultaties kunnen beleidsmakers helpen om meer gemotiveerde en ruimer aanvaarde beslissingen te nemen.

Aspecten met betrekking tot timing en implementatie

11.2.6. Het zou een taak voor het Platform voor Zeldzame Ziekten kunnen zijn om minstens één burgerconsultatie te organiseren over specifieke ethische, maatschappelijke en beleidskwesties op het gebied van zeldzame ziekten en/of weesgeneesmiddelen tijdens de eerste vijf jaar van zijn bestaan. Met zijn ruime exper-

81 European awareness of Rare Diseases, Special Eurobarometer 361, http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/ebs_361_en.pdf

tise in participatieve methodes zou de Koning Boudewijnstichting⁸², de organisatie die het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen beheert, een partner kunnen zijn bij de organisatie van deze consultaties. In geval andere overheids- of semi-overheidsorganisaties betrokken bij evaluaties van de gezondheidszorg en/of het gezondheidszorgbeleid (zoals het RIZIV, KCE, WIV, de FOD Volksgezondheid, Het Comité voor Bio-ethiek...) dergelijke consultaties zouden organiseren, kan het Platform specifieke onderwerpen betreffende zeldzame ziekten op de agenda plaatsen van deze discussiefora.

Aspecten met betrekking tot kosten

11.2.7. Het organiseren van dergelijke burgerconsultaties is een kost, zowel op gebied van arbeidstijd, mankracht, terugbetalingen aan de deelnemers, facilitatie, rapportering, vertalingen, enz. Indien het voorgestelde Platform de verantwoordelijkheid zou krijgen om dergelijke burgerconsultaties te organiseren, zou dit implicaties hebben op het vlak van personeel en budget voor het management van het proces. De kost wordt geraamd op 75.000 euro voor elke cyclus.

Meer gedetailleerde informatie over de budgettaire aspecten werd opgenomen in bijlage 8.

82 www.kbs-frb.be

4. TIMING VAN DE IMPLEMENTATIE, MONITORING EN EVALUATIE

4.1. Het Fonds Zeldzame ziekten en Weesgeneesmiddelen stelt voor, op basis van de voorgestelde maatregelen opgenomen in dit document, dat de implementatie van een toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten geleidelijk zou verlopen, over meerdere jaren, en 5 jaar zou duren. Dit is de periode nodig om de voorgestelde maatregelen progressief te implementeren, een kritische massa en een momentum te genereren, en de impact te kunnen meten. De investeringen nodig voor de voorgestelde maatregelen worden eveneens gespreid over deze periode van vijf jaar.

Het geheel van voorgestelde maatregelen wil verder bouwen op of aanvullen bij wat er reeds bestaat. Zoals aangegeven in het volgende hoofdstuk over de impact van het budget, worden door de overheid nu al belangrijke middelen vrijgemaakt om mensen met een zeldzame ziekte te behandelen. Het doel van de voorgestelde maatregelen is de efficiëntie op alle niveaus een boost te geven, om meer patiënten te bereiken en de impact van de deling van kennis en middelen met andere landen te verhogen.

4.2. Door de leden van het Fonds wordt voorgesteld om het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten een centrale rol te laten spelen bij de evaluatie en de monitoring van de implementatie van het toekomstige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

De dimensie 'timing, monitoring, en evaluatie' van het toekomstige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten zou verder moeten worden ontwikkeld door de bevoegde overheidsdiensten in samenspraak met het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten, maar een paar principes moeten duidelijk zijn:

- de regelmaat van de meetings van een 'Raad van Bestuur' van het Platform worden beschouwd als noodzakelijk voor degelijke monitoring;
- het Platform zou een aparte werkgroep moeten creëren die belast is met de evaluatie. Deze werkgroep zou het evaluatieproces moeten bepalen en het aansturen. De werkgroep moet de doelstellingen, deadlines en resultaten bekijken en terug rapport uitbrengen aan het Platform, aan de Minister en aan andere betrokken overheidsinstanties;
- deze werkgroep moet duidelijk een onderscheid maken tussen monitoring en evaluatie. Er wordt voorgesteld om een budget ter beschikking te stellen van het Platform voor Zeldzame Ziekten om een externe evaluator te contracteren om te helpen bij de mid-term en finale evaluatie. Monitoring zou een permanente taak moeten zijn die verankerd is in de implementatie. Hierdoor wordt het mogelijk om op regelmatige basis feedback over feiten en cijfers aan het bestuurlijk orgaan van het Platform te geven, zodat vergeleken kan worden met hetgeen werd verwacht;
- de centrale stakeholder van het toekomstige Belgische Plan voor Zeldzame Ziekten is de patiënt. De mening en de tevredenheid van de patiënt moet deel uitmaken van elke evaluatie;

- het Platform zou een jaarverslag moeten publiceren over de vooruitgang die wordt geboekt; wanneer aparte werkgroepen worden opgericht, moet het Platform telkens duidelijk doelstellingen, targets en verantwoordelijkheden bepalen;
- werkgroepen belast met specifieke maatregelen zouden ook als taak moeten krijgen om indicatoren regelmatig te herzien, of nieuwe indicatoren te definiëren wanneer relevant.

4.3. Twee tabellen in bijlage 7 geven een eerste overzicht van mogelijke targets en indicatoren voor het succes van de voorgestelde maatregelen per domein. De eerste tabel vergelijkt de voorgestelde maatregelen voor België met de indicatoren die werden voorgesteld in het Europlan-project. Dit Europese project heeft zich onder meer toegelegd op het definiëren van indicatoren die door alle lidstaten van de EU kunnen gebruikt worden. De eerste tabel laat daarom toe om na te gaan welke gebieden wel en niet worden afgedekt door de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, in vergelijking met de Europese aanbevelingen.

De tweede tabel bevat voorstellen voor indicatoren. Ze zijn geïnspireerd op het werk uitgevoerd door het Europlan-project. Op lange termijn zou het management van het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten moeten samenwerken op Europees niveau om een beste praktijk uit te werken en indien mogelijk ook 'health outcome indicatoren' te ontwikkelen. Deze maakten geen deel uit van het werk van Europlan. De voorgestelde indicatoren zouden best gevalideerd worden door de werkgroep die instaat voor de evaluatie van het toekomstige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten, zoals hierboven aangehaald. Een definitieve set van indicatoren zou dan aan de Minister kunnen worden voorgesteld samen met het eerste jaarrapport.

Onderstaande tabel, en de indicatoren, moeten worden beschouwd als een startpunt voor het management om met het werk te beginnen, samen met de Europlan resultaten en materiaal dat in de toekomst beschikbaar zal komen op Europees niveau. Het is belangrijk de indicatoren te ontwikkelen op basis van consensus op Europees niveau, aangezien dit zal helpen om resultaten tussen landen te vergelijken.

4.4. Benchmarking

De enquête uitgevoerd door Eurobarometer op het einde van 2010 in opdracht van de Europese Commissie, geeft een interessante benchmark over de situatie in België vóór de lancering van een toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Men kan verwachten dat de Europese Commissie over enkele jaren dergelijke enquête opnieuw zal uitvoeren waardoor het mogelijk wordt de impact van de investeringen in België en in andere Europese landen te meten.

De Eurobarometer heeft echter alleen het algemene publiek bevroegd en dat is slechts beperkt geïnformeerd over het onderwerp. Het zou zinvol zijn een gelijkaardige enquête als benchmarking uit te voeren bij medische professionals, zowel in eerste- als tweedelijns. Ook dit zou best op Europees niveau gebeuren om vergelijking mogelijk te maken. Indien deze enquête echter niet op Europees niveau wordt georganiseerd, is het aanbevelenswaardig om de enquête in België af te nemen tijdens het eerste jaar loopjaar van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten (nog voor de grootste investeringen in communicatie plaats hebben gehad). Eventueel kan het evaluatiebudget hiervoor worden aangesproken.

5. ANALYSE VAN DE IMPACT VAN HET BUDGET

5.1. De voorgestelde maatregelen in dit document zullen een impact hebben op het budget van de overheid, in hoofdzaak op het budget van de ziekteverzekering. Deze impact kan zich zowel voordoen onder de vorm van een besparing, als van een bijkomende uitgave.

De budgettaire impact werd voor elke maatregel apart berekend. Het document dat deze berekening in detail weergeeft, werd opgenomen in bijlage 8. In dit hoofdstuk beschrijven we in het kort de algemene budgettaire impact van de voorgestelde maatregelen, alsof ze in hun geheel zouden worden overgenomen en geïmplementeerd. Hoewel dit scenario misschien niet erg waarschijnlijk is, moeten we toch vermelden dat sommige maatregelen een verschillende kostprijs of impact zullen hebben als ze niet geïmplementeerd worden in combinatie met andere voorgestelde maatregelen.

De uitgaven voor zeldzame ziekten vandaag

5.2. Een van de sleutelambities van de voorgestelde maatregelen is de efficiëntie van het gezondheidszorgsysteem te verbeteren voor patiënten met een zeldzame ziekte. De belangrijkste impact die kan verwacht worden van deze maatregelen is:

- een verbeterde dienstverlening;
 - meer billijkheid en rechtvaardigheid;
 - besparingen, zowel voor de ziekteverzekeraar als voor de patiënt en zijn familie, als gevolg van een verbetering van de doelmatigheid van de zorg.
- Deze besparingen zijn zonder twijfel reëel, maar ze zijn moeilijk te becijferen. Bovendien worden ze teniet gedaan door de additionele uitgaven die zullen gegenereerd worden.

5.3. Het is tevens belangrijk om zich te realiseren dat het gezondheidszorgsysteem vandaag al relatief veel investeert in zeldzame ziekten:

- De uitgaven die samenhangen met de terugbetaling van weesgeneesmiddelen. Weesgeneesmiddelen worden per definitie gebruikt om patiënten met een zeldzame ziekte te behandelen. Hoewel het aantal behandelde patiënten relatief laag is, zijn de uitgaven voor de ziekteverzekering toch behoorlijk – men schat dat het om een bedrag van ongeveer 80 miljoen euro gaat voor 2010. We kunnen verwachten dat het budget voor weesgeneesmiddelen in de toekomst nog zal toenemen. Sommige van de voorgestelde maatregelen kunnen als effect hebben dat ze deze toename zullen milderen. Het gaat dan over de maatregelen rond transparantie van prijsvorming van weesgeneesmiddelen op Europees niveau, het combineren van beslissingen rond marktautorisatie en terugbetaling, het opzetten van registers (patiënt en ziekte), het bijhouden van gegevens rond klinische werkzaamheid, het beter controleren van off-label gebruik van geneesmiddelen, enz.
- De financiering van de via het RIZIV geconventioneerde Referentiecentra voor Zeldzame Ziekten (metabole aandoeningen, mucoviscidose en neuromusculaire aandoeningen). Voor 2010 zou het gaan om een bedrag van

meer dan 6 miljoen euro waarmee 3.000 tot 3.500 patiënten worden behandeld. De omvorming van deze centra, van hun huidige contractuele basis, tot 'Expertisecentra' zoals voorzien in de voorgestelde maatregel 1.1. in dit document, zal geen additionele kost met zich meebrengen.

- De financiering van de 8 Centra voor Medische Genetica. Zowat 80% van de patiënten bij wie in een dergelijk Centrum een genetische test wordt uitgevoerd, zijn patiënten met een zeldzame ziekte. Naar schatting bedraagt in 2010 de financiering van de Centra voor Medische Genetica 70 miljoen euro.

Een momentum creëren – een investering van 17 miljoen euro over 5 jaar

5.4. De maatregelen die in dit document worden voorgesteld, bevatten een eenmalige investering van 17 miljoen euro over de volledige periode.

Deze investeringen zijn nodig om bv.:

- het onderzoek naar zeldzame ziekten een impuls te geven (12 miljoen euro);
- een Nationaal Register op te zetten en daaraan gekoppelde ziekteregisters (2 miljoen euro);
- communicatiecampagnes te organiseren naar verschillende doelgroepen om het netwerk van Expertisecentra en het Liaisonnetwerk bekend te maken en het bewustzijn rond zeldzame ziekten bij het algemene publiek en de zorgverstrekkers te verhogen (1,7 miljoen euro);
- evaluaties te organiseren na 2,5 en 5 jaar implementatie van het toekomstige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten (0,5 miljoen euro).

Uitgaven voor de verbetering van de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte – 156 miljoen euro gespreid over 5 jaar

5.5. Veel van de voorgestelde maatregelen brengen een uitgave met zich mee die regelmatig – doorgaans jaarlijks – terugkomt. We verwachten dat dit zal leiden tot een jaarlijks budget van 44 miljoen euro per jaar vanaf het vijfde jaar van de implementatie van het toekomstige Belgische Plan voor Zeldzame Ziekten. Opnieuw wordt er in deze berekeningen vanuit gegaan dat alle voorgestelde maatregelen worden opgenomen.

Het overgrote deel van dit bedrag is gekoppeld aan twee maatregelen:

- het opzetten van Expertisecentra (maatregel 1.1.)
- de functie van de zorgcoördinator (maatregel 8.1.)

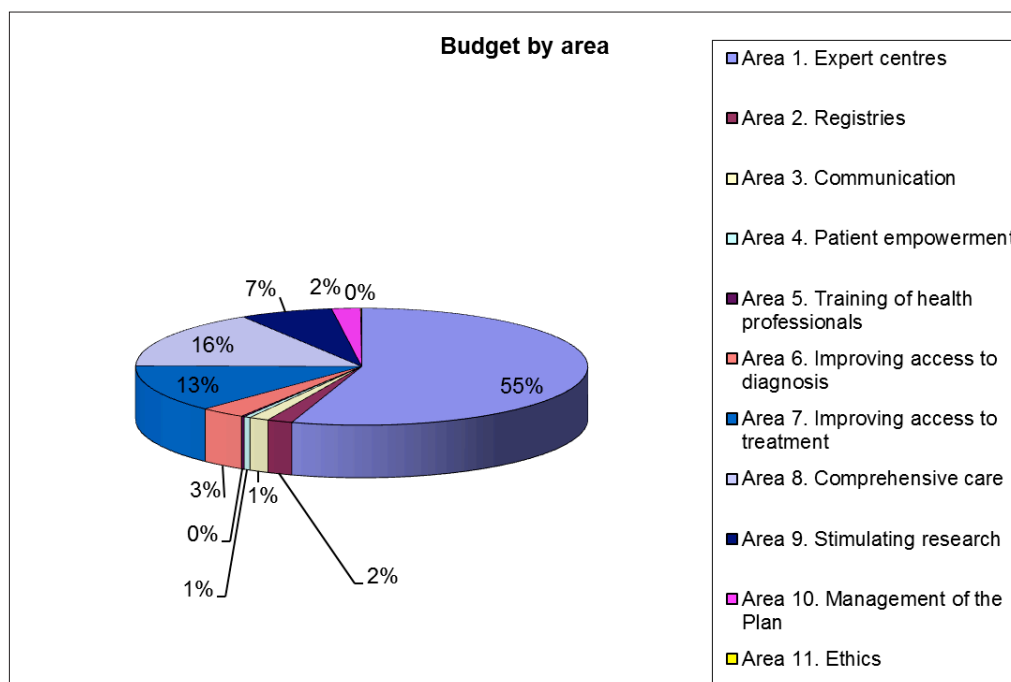
Beide maatregelen samen zijn verantwoordelijk voor 75% van deze terugkerende uitgaven.

Het uitgangspunt achter deze schatting is dat vanaf 2016 zowat 18.000 patiënten met een zeldzame ziekte zouden gediagnosticeerd en behandeld worden in gespecialiseerde en erkende centra, bovenop het aantal patiënten dat vandaag al toegang heeft tot dergelijke centra.

De onderstaande tabel en de grafiek geven een overzicht van de geschatte uitgaven per domein waarin voorgestelde maatregelen zich bevinden. De bedragen worden gevormd door de som van de eenmalige investeringen en de jaarlijks terugkerende uitgaven. Zoals de tabel aangeeft, is aan de voorgestelde maatregelen in sommige domeinen slechts een beperkte uitgave verbonden.

Meer informatie is beschikbaar in bijlage 8.

Domein	Bedrag in 1.000 €	%
Domein 1. Netwerk van Expertisecentra	98.914	55,0%
Domein 2. Registers	3.250	1,8%
Domein 3. Communicatie	2.550	1,4%
Domein 4. Patient empowerment	830	0,5%
Domein 5. Opleiding van professionele zorgverstrekkers	400	0,2%
Domein 6. Verbetering van toegang tot diagnose	5.830	3,2%
Domein 7. Verbetering van toegang tot medische behandeling	23.450	13,0%
Domein 8. Alomvattende zorg	28.800	16,0%
Domein 9. Stimuleren van onderzoek	12.000	6,7%
Domein 10. Beheer van het Plan	3.700	2,1%
Domein 11. Ethiek en governance	150	0,1%



6. BIJLAGEN

Bijlage 1. Lijsten met Referentiecentra en Centra voor Menselijke Genetica

Referentiecentra voor zeldzame monogenetische erfelijke metabole ziektes / Etablissements de rééducation Maladies métaboliques monogéniques héréditaires rares⁸³

Centrum voor Erfelijke Metabole Aandoeningen, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Wilrijkstraat 10, 2650 EDEGEM, Tel. 03/821.38.10 - Kon. Paola Kinderziekenhuis, ZNA Middelheim, Lindedreef 1, 2020 ANTWERPEN.

Unité Métabolique, Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola - Metabool centrum AZ-VUB, Avenue J.J. Crocq 15, 1020 BRUXELLES (LAEKEN), Tel. 02/477.25.81, Fax. 02/477.25.63.

Centre des Maladies Métaboliques Héréditaires, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Avenue Hippocrate 10, 1200 BRUXELLES (WOLUWE-SAINT-LAMBERT), Tel. 02/764.11.11, Fax. 02/764.37.03.

Centre de Génétique Humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Avenue Georges Lemaitre 25, 6041 GOSSELIES, Tel. 071/44.71.57, Fax. 071/44.71.56.

Centre Pinocchio, Clinique de L'Espérance, Rue Saint Nicolas 447, 4420 MONTEGNEE, Tel. 04/224.80.01, Fax. 04/224.86.09.

C.U.W.G. Maladies Métaboliques, Centre hospitalier universitaire de Liège, Dom. Univ. du Sart-Tilman B-35, 4000 LIEGE, Tel. 04/366.71.24, Fax. 04/366.81.46.

Kliniek voor Kinderziekten "C. Hoof", Universitair Ziekenhuis, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.35.78, Fax. 09/240.38.75.

Centrum voor Metabole Ziekten, Universitaire Ziekenhuizen Leuven, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.38.41, Fax. 016/34.38.42.

Referentiecentra voor mucoviscidose / Centres de référence Mucoviscidose⁸⁴

Associatie Mucoviscidosecentrum Antwerpen, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Wilrijkstraat 10, 2610 EDEGEM.

Universitair Ziekenhuis Brussel, Mucoviscidosereferentiecentrum, Laarbeeklaan 101, 1090 BRUXELLES (JETTE), Tel. 02/477.56.00, Fax. 02/477.60.74.

Cliniques Universitaires Saint-Luc, Centre de référence de la mucoviscidose UCL, Saint-Luc, Secrétariat de pneumologie-pédiatrique, Avenue Hippocrate 10, 1200 BRUXELLES (WOLUWE-SAINT-LAMBERT), Tel. 02/764.13.82, Fax. 02/764.89.11.

Hôpital Erasme- Hôpital des Enfants Reine Fabiola, Institut de Mucoviscidose ULB, Route de Lennik 808, 1070 BRUXELLES (ANDERLECHT), Tel. 02/555.32.02, Fax. 02/555.34.66.

Centre Liégeois de rééducation fonctionnelle pour la mucoviscidose, CHR de la Citadelle, Bd du XIIème de ligne 1, 4000 LIEGE, Tel. 04/225.70.73.

U.Z. Gent, Referentiecentrum voor Mucoviscidose, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.39.66.

Muco-Referentiecentrum Gasthuisberg Leuven, UZ Gasthuisberg, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.38.95.

⁸³ <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7890.pdf>

⁸⁴ <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7891.pdf>

Referentiecentra voor neuromusculaire ziektes / Centres de référence Maladies neuromusculaires⁸⁵

U.Z. Antwerpen, Neuromusculair referentiecentrum, Wilrijkstraat 10, 2650 EDEGEM, Tel. 03/821.30.00
 Universitair Ziekenhuis Brussel, Neuromusculair referentiecentrum - De Bijtjes, Laarbeeklaan 101, 1090 BRUSSEL (JETTE), Tel. 02/477.50.00, Fax. 02/477.57.83.
 Cliniques Universitaires Saint-Luc, Centre de référence neuromusculaire UCL, Saint-Luc, Avenue Hippocrate 10, 1200 BRUXELLES (WOLUWE-SAINT-LAMBERT), Tel. 02/764.13.11, Fax. 02/764.90.52.
 CHR de la Citadelle, Centre Liégeois pour les Maladies Neuromusculaires, Services de Neuropédiatrie et Neurologie, Boulevard du 12e de Ligne 1, 4000 LIEGE, Tel. 04/225.69.81, Fax. 04/225.75.50.
 U.Z. Gent, Referentiecentrum voor musculaire aandoeningen, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.35.93, Fax. 09/240.38.75.
 U.Z. Leuven, UZ Gasthuisberg, Neuromusculair referentiecentrum, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.42.80, Fax. 016/34.42.85.

Centra voor menselijke erfelijkheid⁸⁶ / Centres de génétique humaine

Centrum Medische Genetica, Universiteit Antwerpen, Universiteitsplein 1, 2610 WILRIJK, Tel. 03/820.25.70.
 Dienst Medische Genetica, Academisch Ziekenhuis VUB, Laarbeeklaan 101, 1090 BRUSSEL, Tel. 02/477.60.71.
 Centrum voor Medische Genetica, Universitair Ziekenhuis Gent, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.36.03.
 Centrum voor Menselijke Erfelijkheid, Universitair Ziekenhuis Gasthuisberg, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.59.03.
 Centre de Génétique Humaine de l'IPG, Avenue Georges Lemaître, 25, 6041 GOSELIES, Tel. 071/47.30.47, Fax. 071/47.15.20.
 Centre de génétique médicale de l'UCL, Av. Hippocrate, 10, 1200 BRUXELLES, Tel. 02/764.67.74, Fax. 02/764.69.36.
 Service de génétique médicale de l'ULB, Hôpital Universitaire Erasme, Route de Lennik, 808, 1070 BRUXELLES, Tel. 02/555.64.30, Fax. 02/555.64.40.
 Centre de Génétique Humaine de Liège, Centre Hospitalier Universitaire du Sart Tilman Bloc central Bât B35 4000 LIEGE, Tel.04/366.81.45, Fax. 04/366.81.46.

⁸⁵ <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7892.pdf>

⁸⁶ <http://www.zorg-en-gezondheid.be/Zorgaanbod/Preventieve-gezondheidszorg/Centra-voor-menselijke-erfelijkheid/>

Bijlage 2. Criteria voor Expertisecentra (EC)

E-criteria zijn essentieel/verplicht.

O-criteria zijn optioneel/informatief.

D-criteria: verplicht te ontwikkelen binnen een specifieke tijdspanne (3 of 5 jaar).

Certificering	
E1	Nationaal/internationaal netwerken met andere expertisecentra (al dan niet gefinancierd)
D2	Accreditatie van het centrum (bijv. accreditatie van stamceltherapie-eenheid [JACIE]; accreditatie van laboratoriumfaciliteiten [BELAC])
D3	Accreditatie van het ziekenhuis (bijv. ANAES [FR], NIAZ [NL], JCAH [US])
Fundamenteel/Translationeel/klinische studie	
E4	Fundamenteel/translationeel/klinisch onderzoek betreffende een specifieke (groep van) zeldzame ziekte(n) (Rekening wordt gehouden met de laatste drie jaren.)
E5	Aantal gepubliceerde studies?
O6	Fundamenteel/translationeel/klinisch?; Fase een/fase twee/fase drie?
O7	Initiatief genomen door onderzoeker/door farmaceutische industrie/door organisatie (=betaald door een [internationale] organisatie)?
O8	Voor klinische studies: Nationaal/internationaal?; In één centrum/in meerdere centra?; Primaire/secundaire onderzoeker?
Multidisciplinariteit	
E9	Multidisciplinaire consulten
E10	Volg bestaande guidelines voor de zeldzame ziekte (bijv. klinische zorgpaden) (geformaliseerd – op papier – en effectief gebruikt). Deelname aan ontwikkeling van nieuwe guidelines.
O11	Gezamenlijke personeelsbijeenkomsten
Aantal patiënten	
E12	Aantal nieuwe gehospitaliseerde en ambulante patiënten die worden verzorgd door het Expertisecentrum (een patiënt kan slechts geïncludeerd worden indien hij/zij minstens een hospitalisatie of consult tijdens het voorbije jaar heeft gehad/laatste drie jaar)
O13	Bron: bijv. rapport annuel de l'hôpital / Jaarverslag van het ziekenhuis; MKG / RCM
O14	Cijfers voor het voorbije jaar (en voor de laatste drie jaar)
Aantal personeelsleden	
E15	# vast VTE medisch personeel dat zich bezighoudt met de (groep van) zeldzame ziekte(n) Gemiddelde over de laatste drie jaar
O16	# VTE paramedisch personeel dat zich bezighoudt met de (groep van) zeldzame ziekte(n)

Meting van de uitkomsten

D17 **Uitkomstmeting op niveau van het Expertisecentrum (ja/nee?; type?) (bijv. mortaliteitspercentage; event-free overleving; meting levenskwaliteit [QoL] [kan 'tevredenheidsenquête' / 'enquête de satisfaction'] vervangen.**

Dienstverlening aan patiënt

E18 **Gestructureerd contact met organisaties voor belangenbehartiging van patiënten die zich bezighouden met de specifieke zeldzame ziekte/groep zeldzame ziekten**

E19 **Gestructureerde informatie voor de patiënt (bijv. patiëntbrochures; specifieke internetsites, informatieve conferenties)**

E20 **Een informatiekanaal openen voor patiënten en voor het grote publiek (bijv. gecentraliseerd telefoonnummer voor vragen, V&A respons op website)**

O21 Talen

O22 Hulp voor familieleden (bijv. overnachten; psychologische ondersteuning)

O23 Ontvangst

O24 Kamer

O25 Voeding

O26 Klachten (# geregistreerde klachten; behandeling)

O27 Initiatieven gericht op welzijn van de patiënt

Wetenschappelijke activiteit

E28 **Citation score van het permanente team dat tot de deskundigen behoort**

E29 **Actieve betrokkenheid bij Biobanking**

O30 Publicaties: fundamenteel/translationeel/klinisch onderzoek

O31 Onderzoeksfinanciering FWO / IWT / ander

Vormingsactiviteiten

E32 **# stagiairs (PhD, postgrad, GSO) voor de (groep van) zeldzame ziekte(n)**

E33 **# specifieke conferenties voor de (groep van) zeldzame ziekte(n)**

O34 Organisatie van conferenties (door RDC/nationaal / internationaal)
Actieve deelname (posters/toespraak) (nationaal/internationaal)

E35 **Lidmaatschap internationale wetenschappelijke verenigingen (~ networking)**

Technische omgeving

E36 **Specifieke diagnostische test(en) voor de zeldzame ziekte**
Speciale technieken/uitrusting (beeldvorming, transplantatie, gentherapie, enz. voor de diagnose/behandeling van de zeldzame ziekte)

O37 Ontwikkeling van nieuwe technieken of testen

D38 **ICT omgeving/gebruik van e-health**

Doorlooptijd

O39 Wachttime om een afspraak te krijgen (=wachlijst)

O40 Tijdsverloop tussen het nemen van het staal en de diagnose
 Caveat: een minimum tijdsverloop is nodig om een voldoende goede kwaliteit te garanderen
 Hiervoor bestaan andere reglementeringen.

O41 Tijdsverloop tussen diagnose en behandeling

O42 Aantal niet-gediagnosticeerde patiënten

Andere criteria

E43 **Opzetten van netwerken met perifere ziekenhuizen, specialisten, huisartsen, paramedische en andere zorgverleners voor de dagelijkse zorg van de patiënt**

O44 Short-track systeem in geval van noodsituatie

O45 Indexen aantrekkingskracht
 – afstand patient - ziekenhuis (bijv. postcodes patiënten à MKG / RCM)
 – (# bijkomend advies)

Bijlage 3. Criteria voor Liaisoncentra voor Zeldzame Ziekten

E-criteria zijn essentieel/verplicht.

O-criteria zijn optioneel/informatief.

D-criteria: verplicht te ontwikkelen binnen een specifieke tijdspanne (3 of 5 jaar).

Certificering	
E1	Gesitueerd binnen een (Universitair) ziekenhuis in partnership met een Centrum voor Menselijke Genetica en erkende Expertisecentra (minstens 3).
E2	Nationaal/internationaal netwerken met andere Liaisoncentra ZZ.
D3	Accreditatie van het ziekenhuis (bijv. ANAES [FR], NIAZ [NL], JCAH [US])
Fundamenteel/Translationeel/klinisch onderzoek	
E4	Onderzoek betreffende zeldzame ziekten die geen zeldzame kankers zijn (rekening wordt gehouden met de laatste drie jaar)
E5	Aantal studies? Minimum 3
O6	Aantal patiënten met zeldzame ziekten die aan de klinische studies deelnamen? (ratio: # patiënten met zeldzame ziekten in de studies/totaal # patiënten met zeldzame ziekten die worden behandeld in het CCZZ)
O7	Fundamenteel/translationeel/klinisch?; Fase I/II/III?
O8	Initiatief genomen door onderzoeker/door farmaceutische industrie/door organisatie (=betaald door een [internationale] organisatie)?
O9	Nationaal/internationaal?; In één centrum/in meerdere centra?; Primaire/ secondaire onderzoeker?
Multidisciplinariteit	
D10	Algemene multidisciplinaire consulten (Dit zal een essentieel criterium worden na de eerste evaluatie door Platform voor Zeldzame Ziekten)
E11	Guidelines voor zeldzame ziekten (bijv. klinische zorgpaden) (geformaliseerd – op papier – en effectief gebruikt) Minimum 1/3 van de expertise aanwezig in het Liaisoncentrum ZZ?
E12	Gezamenlijke personeelsbijeenkomsten
O13	Frequentie van gezamenlijke personeelsbijeenkomsten?
Aantal patiënten	
E14	Totaal aantal gehospitaliseerde patiënten met een zeldzame ziekte dat wordt behandeld door het Liaisoncentrum ZZ (minstens een hospitalisatie tijdens het voorbije jaar/laatste drie jaar)
E15	Totaal aantal ambulante patiënten met een zeldzame ziekte dat wordt behandeld door het Liaisoncentrum ZZ (minstens een hospitalisatie tijdens het voorbije jaar/laatste drie jaar)

O16 Bron: bijv. rapport annuel de l'hôpital / Jaarverslag van het ziekenhuis; MKG / RCM

O17 Cijfers voor het voorbije jaar (en voor de laatste drie jaar)

Aantal personeelsleden

**E18 Totaal # VTE medisch personeel dat zich bezighoudt met zeldzame ziekten
Gemiddelde over de laatste drie jaar; alleen vast personeel wordt in aanmerking genomen**

O19 Totaal # VTE paramedisch personeel dat zich bezighoudt met zeldzame ziekten

Meting van de uitkomsten

E20 Uitkomstenmeting (ja/nee?; type?) (bijv. mortaliteitspercentage; event-free overleving; meting levenskwaliteit [QoL] [kan 'tevredenheidsenquête' / 'enquête de satisfaction'] vervangen.

Dienstverlening aan patiënt

E21 Gestructureerd contact met organisaties voor belangenbehartiging van patiënten

E22 Gestructureerde informatie voor de patiënt (bijv. patiëntbrochures; specifieke websites)

E23 Een informatiekanaal openen voor patiënten en voor het grote publiek (bijv. gecentraliseerd telefoonnummer voor vragen, V&A respons op website)

O24 Talen

O25 Hulp voor familieleden (bijv. overnachten; psychologische ondersteuning)

O26 Ontvangst

O27 Kamer

O28 Voeding

O29 Klachten (# geregistreerde klachten; behandeling)

O30 Initiatieven gericht op welzijn van de patiënt

Wetenschappelijke activiteit

**E31 Totale citation score van het team dat zich bezighoudt met zeldzame ziekten (alleen personeel dat zich minstens voor 20% bezighoudt met zeldzame ziekten)
Minimum nog te bepalen**

O32 (Publicaties: fundamenteel/translationeel/klinisch onderzoek)

O33 (Onderzoeksfinanciering FWO / IWT / ander)

Vormingsactiviteiten**E34 # stagiairs (PhD, postgrad, GSO)
Minimum nog te bepalen**

O35 # doctoraatsstudenten
Postdoctoraal studenten (doctoraalassistenten)
Médecin candidat spécialiste en formation / Geneesheer specialist in opleiding (GSO)
paramedische studenten

**E36 # conferenties
Minimum nog te bepalen**

O37 Organisatie door het LZZ van nationale/internationale conferenties?
Actieve betrokkenheid (posters/toespraken) in nationale/internationale conferenties

E38 Lidmaatschap internationale wetenschappelijke verenigingen (~ networking)

O39 Passieve of actieve deelname (ambtenaren)?

Technische omgeving**E40 Speciale technieken/uitrusting (beeldvorming, transplantatie, genterapie, enz.)
Aantal patiënten behandeld of gediagnosticeerd met deze speciale technieken/uitrusting**

O41 Ontwikkeling van nieuwe technieken

**E42 ICT omgeving/gebruik van e-health
Procedure nog te ontwikkelen****Doorlooptijd**

O43 Wachtijd om een afspraak te krijgen (=wachtlIJst)

O44 Tijdsverloop tussen het nemen van het monster en de diagnose
Caveat: een minimum tijdsverloop is nodig om een voldoende goede kwaliteit te garanderen
Hiervoor bestaan andere reglementeringen.

O45 Tijdsverloop tussen diagnose en behandeling

O46 Aantal niet-gediagnosticeerde patiënten

Andere criteria**E47 Opzetten van netwerken met perifere ziekenhuizen, specialisten, huisartsen, paramedische
en andere zorgverleners voor de dagelijkse zorg van de patiënt**

O47 Short-track systeem in geval van noodsituatie

O48 Indexen aantrekkingskracht
– afstand patiënt - ziekenhuis (bijv. postcodes patiënten à MKG / RCM)
– (# bijkomend advies)

Bijlage 4. Verklaring van enkele begrippen in verband met weesgeneesmiddelen, gebruikt in domein 7

Klinische studie

Een klinische studie is een onderzoeksstudie om een antwoord te zoeken op specifieke vragen over vaccins of nieuwe behandelingen of nieuwe manieren om bekende behandelingen te gebruiken. Klinische studies (ook medische research en research studies genoemd) worden gebruikt om te bepalen of nieuwe geneesmiddelen of behandelingen zowel veilig als doeltreffend zijn. Zorgvuldig uitgevoerde klinische studies zijn de snelste en veiligste manier om behandelingen te vinden die bij mensen werken. Studies bestaan uit vier fasen: Fase I test een nieuw geneesmiddel of behandeling in een kleine groep; Fase II breidt de studie uit tot een grotere groep mensen; Fase III breidt de studie uit tot een nog grotere groep mensen; en Fase IV vindt plaats nadat het geneesmiddel of de behandeling een licentie gekregen heeft en op de markt werd gebracht.

(<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/info/glossary>)

Compassionate Use Programma (CUP)

Alle medicatie moet goedgekeurd worden vooraleer het in de Europese Unie op de markt kan worden gebracht. Er bestaat echter een behandelingsoptie voor patiënten in de Europese Unie die lijden aan een ziekte waarvoor geen bevredigende goedgekeurde alternatieve behandeling bestaat of die niet kunnen deelnemen aan een klinische studie, en dit is het gebruik van een niet goedgekeurd medisch product in een compassionate use programma. Compassionate use programma's zijn bedoeld om de nieuwe behandelingsopties die in ontwikkeling zijn gemakkelijker beschikbaar te maken voor patiënten. Nationale compassionate use programma's, die medische producten beschikbaar stellen ofwel voor een individuele patiënt of voor cohorten van patiënten, worden geregeld door de wetgeving in de individuele lidstaten.

(http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000293.jsp&murl=menus/regulations/regulations.jsp&mid=WC0b01ac058007e691)

Medical Need Programma

Door deze wet van 1 mei 2006 betreffende de herziening van de farmaceutische wetgeving, heeft België met betrekking tot 'Compassionate Use Programmes' het Europees Reglement enerzijds overgeschreven maar heeft zij ook, in het respect van deze Europese reglementering, een breder wettelijk kader opgericht door « medical need programmes » te scheppen naast de programma's voor Compassionate Use. Het essentiële verschil tussen deze 2 types van programma bestaat erin dat de Compassionate use geneesmiddelen betreft die nog geen VHB bezitten, daar waar het Medical Need Programma geneesmiddelen betreft die reeds een VHB hebben voor een welbepaalde indicatie.

(http://www.fagg-afmps.be/nl/binaries/methode-werk-CU-MNP_tcm290-27169.pdf)

Designatie weesgeneesmiddel

Om te kwalificeren voor de designatie weesgeneesmiddel moet een geneesmiddel, in overeenstemming met het Europese geneesmiddelenbureau (EMA) aan een van deze criteria beantwoorden:

- Het is bedoeld voor de diagnose, preventie of behandeling van een levensbedreigende of chronisch invaliderende aandoening die niet meer dan 5 personen op 10.000 treft in de EU op het ogenblik van de indiening van de aanvraag tot het toekennen van de designatie;
- Het is bedoeld voor de diagnose, preventie of behandeling van een levensbedreigende, ernstig invaliderende of ernstige en chronische aandoening en zonder stimuli is het onwaarschijnlijk dat de opbrengst na het op de markt brengen van het medisch product de investering in de ontwikkeling ervan zou dekken.

In beide gevallen bestaat er geen bevredigende methode van diagnose, preventie of behandeling van de betrokken aandoening die werd goedgekeurd in de Europese Gemeenschap of, indien dergelijke methode bestaat, dat het medisch product aanzienlijk voordeel zou brengen aan hen die door deze aandoening worden getroffen.

Sponsors van medicatie die de designatie weesgeneesmiddel heeft gekregen van de Europese Commissie genieten van een aantal stimuli. Die zijn bedoeld om de ontwikkeling van geneesmiddelen om zeldzame ziekten te behandelen, te stimuleren.

(http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp&url=menus/regulations/regulations.jsp&mid=WC0b01ac05800240ce)

Marketing authorisation

Dit is de goedkeuring die door de gepaste Regelgevende instantie wordt gegeven om een specifiek medisch product in een bepaald land op de markt te brengen. Onder de zogenaamde 'gecentraliseerde procedure' dienen bedrijven een enkele aanvraag tot marketing authorisation in bij het Europees Geneesmiddelenbureau EMA. Na toekenning door de Europese Commissie is een gecentraliseerde (of 'Gemeenschaps') marketing authorisation geldig in alle landen van de Europese Unie (EU) en EEA-EFTA staten (IJsland, Liechtenstein en Noorwegen).

(http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Other/2010/12/WC500099907.pdf)

Terugbetaling geneesmiddel

In België betalen patiënten vaak niet de volledige prijs van een geneesmiddel of een medische handeling. Het Belgische sociale zekerheidssysteem betaalt deze kosten gedeeltelijk of volledig (in het geval van weesgeneesmiddelen) Maar alle gezondheidszorgsystemen moeten keuzes maken inzake diensten en producten die kunnen worden gedekt door gemeenschapsmiddelen, d.w.z. er moeten prioriteiten worden gesteld op gebied van terugbetaling, rekening houdend met alle doelstellingen van het gezondheidszorgsysteem. Beleidsmaatregelen, zoals terugbetalingssystemen voor geneesmiddelen, worden ontwikkeld om een evenwicht tussen deze doelstellingen te vinden dat voor de maatschappij aanvaardbaar is.

(http://www.kce.fgov.be/index_en.aspx?SGREF=9470&CREF=18732)

Off-label gebruik van geneesmiddelen

Off-label gebruik is de term die wordt gebruikt voor de behandeling van patiënten met een geneesmiddel voor een indicatie of onder omstandigheden die niet vermeld worden in de voorwaarden van de marketing authorisation en dus niet op het productetiket staan. Off-label kan gebruik betekenen voor een verschillende indicatie, maar ook voor een verschillende leeftijdsgroep (typisch kinderen) of zelfs dosering.

Bijlage 5. Lijst van niet-vergunde grondstoffen voor bereidingen die worden gebruikt voor de behandeling van zeldzame ziekten (opgesteld door leden van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen)⁸⁷

Engels	NL
3,4-Diaminopyridine	3,4-Diaminopyridine
d,l-3-Sodiumhydroxybutyrate	d,l-3-Natriumhydroxybutyraat
Amiloride	Amiloride
beta-Carotene	beta-Caroteen
Bi-Myconase	Bi-Myconase
Chenodesoxycholic acid	Chenodesoxycholzuur
l-Citrulline	l-Citrulline
CoEnzyme Q10	Co-enzym Q10
Diphencyprone	Difencypron
d-Mannose	d-Mannose
d-Ribose	d-Ribose
Fenfluramine	Fenfluramine
Glycine	Glycine
Hydroxobalamine	Hydroxobalamine
Oxybutinine	Oxybutinine
Phenylbutyrate sodium	Natriumfenylbutyraat
Primaquine phosphate	Primaquinefosfaat
Pyridoxal phosphate	Pyridoxaalfosfaat
Squaric acid dibutyl ester	Vierkantzuur dibutylester (SADBE)

⁸⁷ Lijst van materialen niet vermeld in de 'Lijst vergunde grondstoffen / Liste des matières autorisées' (Belgisch Staatsblad / Le Moniteur belge, 396, 10 nov 2004).

Bijlage 6: Globale zorg voor de patiënt

Inleiding

In ons gezondheidssysteem wordt elke groep van personen die lijden aan een zeldzame ziekte een beetje beschouwd als één enkel individu dat verloren gaat in de massa.⁸⁸

De tenlasteneming is bij zeldzame ziekten niet gewaarborgd en blijft willekeurig.⁸⁹

Dit geldt zowel voor de zuiver medische aspecten als voor het materiaal en de hulpmiddelen aangepast aan de specifieke noden van een welbepaalde ziekte.

De werkgroep 'KOSTEN NIET-RIZIV' mocht zich niet beperken tot het oplijsten van uitzonderlijke medische prestaties die alleen deze of gene ziekte aanbelangen, vanwege het zeldzame karakter ervan. 'Niet-RIZIV' wil in deze context niet enkel zeggen: 'niet opgenomen in de RIZIV-terugbetaling'; wat we hier vooral willen aangeven is dat de tenlasteneming van zeldzame ziekten binnen het huidig RIZIV-systeem tekortkomingen bevat. De symptomen, de behandelingen, het nodige materiaal, de sociale gevolgen enz. zijn niet noodzakelijk typisch en exclusief voor een zeldzame ziekte. Wat wel typisch is, is dat ze uitzonderlijk zwaar doorwegen: de intensiteit, de duur, de moeilijkheid om ermee om te gaan in het dagelijkse leven, hun impact op levenskwaliteit en levensverwachting. We verwijzen hier nog even naar de kenmerken van de bevolkingsgroep lijdend aan deze ziekten, zoals vermeld in het Franse Nationaal Plan voor zeldzame ziekten 2005-2008:

- > de aandoening begint zeer vroeg in het leven: 2 keer op 3 manifesteert ze zich vóór 2 jaar;
- > in één geval op twee gaat ze gepaard met een motorisch, zintuiglijk of intellectueel gebrek waardoor de autonomie in 1 geval op 3 is aangetast;
- > de prognose is in bijna 1 geval op 2 problematisch: 35% van de mensen met een zeldzame ziekte overlijdt vóór de leeftijd van 1 jaar, 10% overlijdt tussen 1 en 5 jaar en 12% tussen 5 en 15 jaar.

Er werd uitgegaan van het concept 'Gedifferentieerde organisatie op basis van noden':

- > Voor het merendeel van de patiënten die vrijwel zelfstandig kunnen leven, is het niveau van de organisatie van de zorg laag. De informatie en de hulpverlening blijven 'basic' en worden over het algemeen 'op vraag' verstrekt.
- > Voor een aantal patiënten is het niveau van de organisatie van de zorg 'gemiddeld': het aanbod aan informatie en diensten moet gemakkelijker beschikbaar zijn ("Wij zijn er voor u wanneer u ons nodig heeft").
- > Een beperkt aantal patiënten heeft nood aan intensieve ondersteuning en de dienstverlening wordt werkelijk opgebouwd rondom hun specifieke noden.

Het is rond dit model van 'gestratificeerde zorg' dat dit luik van het Belgisch plan voor Zeldzame Ziekten werd opgebouwd, op basis van de specifieke kenmerken van zeldzame ziekten zoals opgesomd door Eurordis in het document 'The common characteristics of rare diseases, november 2005'.⁹⁰

88 Zo wordt mucoviscidose gewoonlijk beschouwd als "de ernstige genetische ziekte die het vaakst voorkomt in België". Wel nu, het gaat (slechts) om 1.200 Belgen

89 Bepaalde zeldzame ziektes waarvan men de frequentie kent, worden veel minder vaak geregistreerd dan wat men zou verwachten. Zo schatten de specialisten het aantal patiënten dat lijdt aan ciliaire dyskinesie op 100 à 200 terwijl de frequentie 1/15000 en 1/30000 is. Men kan hieruit afleiden dat 200 à 400 patiënten die lijden aan deze zeldzame en ernstige ziekte nooit die diagnose gekregen hebben en beschouwd worden als patiënten met 'recidiverende infecties' of 'onverklaarbare duizeligheid' of ...

90 "Rare diseases are severe to very severe, chronic, often degenerative and life threatening; The onset of the disease occurs in childhood for 50% of rare diseases; Disabling: the quality of life of rare diseases patients is often compromised by the lack or loss of autonomy; Highly painful in terms of psychosocial burden: the suffering of rare disease patients and their families is aggravated by psychological despair, the lack of therapeutic hope, and the absence of practical support for everyday life; Incurable diseases, mostly without effective treatment. In some cases, symptoms can be treated to improve quality of life and life expectancy; Rare diseases are very difficult to manage: families encounter enormous difficulties in finding adequate treatment"

Wij stellen een schema voor dat het parcours schetst van de tenlasteneming van patiënten met een ernstige zeldzame ziekte. Dit schema is in opbouw ('work in progress') en kan dus progressief worden ingevuld. Het schema laat toe om:

- > geleidelijk ziekten in te voeren in het ziekte-traject: per ziekte of per groep van ziekten;
- > geleidelijk nieuwe benaderingen, ontdekkingen, antwoorden op noden in te vullen;
- > de ervaringen opgedaan telkens wanneer een zeldzame ziekte werd opgenomen in het model te doen leiden tot het formuleren van aanbevelingen ('guidelines') toepasbaar voor andere aandoeningen;
- > de bevoegde instanties aan te duiden die een rol kunnen spelen: voorstellen, implementeren, evalueren, controleren;
- > alle nuttige samenwerkingsverbanden op te lijsten en informatie uit te wisselen, bv. via de jaarverslagen van de centra (EC, Liaisoncentra ZZ, genetische centra), het RIZIV, het Observatorium voor Chromosomische Ziekte, het voorgestelde Platform voor Zeldzame Ziekten...

Het uitgetekende parcours is enkel bedoeld voor mensen met een zeldzame én ernstige ziekte⁹¹. Sommige zeldzame ziekten hebben ernstige en minder ernstige subvormen. Maar ook de minder ernstige, lichtere subgroepen kunnen intensieve zorgen nodig hebben en bijzondere noden vertonen, gedurende één of meerdere in de tijd beperkte periodes. We pleiten ervoor dat geen enkele subgroep van deze complexe ziekten uitgesloten zou worden van de Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.

Het is waar dat dit parcours heel wat engagement en inbreng van het beleid vergt. Maar het is doenbaar, juist omdat het bedoeld is voor een beperkte groep van mensen met de grootste noden.

Omdat de ziekte zeldzaam is, heeft de wetgever geen rekening gehouden met de bijzondere kenmerken van deze categorie van gebruikers van gezondheidszorgen. Dat is trouwens volkomen begrijpelijk: de wet schetst een algemeen kader en houdt vervolgens rekening met subcategorieën van gebruikers waarvoor specifieke antwoorden worden geformuleerd. Het is dus niet de bedoeling om iemand te bevoordelen ten opzichte van de algemene bevolking, onder voorwendsel dat hij lijdt aan een weinig voorkomende ziekte; we willen, door het implementeren van gerichte maatregelen die beantwoorden aan specifieke patiëntennoden, de lat gelijk leggen voor iedereen, zonder positieve of negatieve discriminatie. De aanbevelingen hebben tot doel om maatregelen uit te werken die een antwoord zijn op vergeten (of maar gedeeltelijk golenigde) noden.

⁹¹ *Bepaalde zeldzame ziekten hebben verschillende ernstige en minder ernstige subvormen. Maar ook de minder ernstige subgroepen kunnen intensieve zorgen nodig hebben en bijzondere noden vertonen, gedurende één of meerdere, in de tijd beperkte periodes. We pleiten ervoor dat geen enkele subgroep van deze complexe ziekten zou worden uitgesloten van een mogelijk toekomstig Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten.*

'Aanbevelingen' voor globale zorg voor de patiënt

(zie ook schema aan het eind van deze Bijlage)

Wij leggen het accent op de centra: de Expertisecentra (EC), de Liaisonnetwerken, de genetische centra en niet te vergeten de consultants (externe experts in een bepaalde aandoening die voorkomen op een lijst en die oproepbaar zijn).

Deze centra staan in voor de medische opvolging van mensen met een ernstige of potentieel ernstige zeldzame ziekte, en voor het aanvragen van hun rechten, uit te oefenen in functie van de noden.

Het schema veronderstelt dat er lijsten worden geopend die, per ziekte, de noden weergeven. Gekoppeld hieraan zijn dan de bijhorende rechten die, volgens duidelijke criteria, en in functie van de noden, kunnen worden uitgeoefend.

De aanbevelingen zullen worden gegroepeerd en uitgewerkt in de vorm van maatregelen. Deze maatregelen hebben betrekking op het parcours van de patiënt, de noden en de rechten, de controle, de evaluatie...

Aanbeveling 1: De sleutelrol van het Centrum

Elke patiënt die lijdt aan een ernstige zeldzame ziekte (volgens de definitie, gegeven in de inleiding), wordt verwezen naar een Centrum, zelfs als hij niet onmiddellijk een medische tenlasteneming nodig heeft. Voor sommige zieken of groepen van zieken beperkt het Centrum zich tot een voorstel voor vereenvoudigde medische, paramedische en sociale tenlasteneming.

Voordelen:

- > registratie van alle betrokken patiënten
- > de diagnose wordt vroeger gesteld
- > toegang tot informatie over de ziekte, haar evolutie, erfelijkheid, behandelingen, andere noden, de sociale gevolgen ...
- > toegang tot het netwerk, uitgebouwd door het Centrum en tot andere netwerken (patiëntenverenigingen, plaatselijk netwerk...).

Aanbeveling 2: Uitwisseling met het buitenland

Als er niet genoeg expertise aanwezig is in België, dan verwijst het Centrum door naar het buitenland. De bijkomende kosten die hiermee gepaard gaan, worden door de verzekeringsinstellingen gedragen. Het systeem werkt ook in de andere richting: de Belgische centra zullen ernaar streven om zelf erkende Europese expertisecentra te worden, waarnaar de buitenlandse centra hun patiënten kunnen doorverwijzen.

Aanbeveling 3: Rol van het Centrum bij de opstart van de tenlasteneming

Het Centrum maakt een volledig bilan op van de patiënt.

- > De categoriële diagnose van de patiënt (zijn ziekte), en het stadium
- > De functionele diagnose (IFC International Classification of Functioning)

Het Centrum doet een therapeutisch voorstel op basis van dit bilan.

Aanbeveling 4: Lijsten van de noden

Per ernstige zeldzame ziekte (of groep van ziekten), worden lijsten opgemaakt van de noden die ermee gepaard gaan.

Deze lijsten zijn een 'work in progress'.

Procedure:

- > De lijsten worden aangevuld door permanent te luisteren naar de patiënt (en de patiëntenverenigingen), de zorgverleners en de VI's (verzekeringsinstellingen). Het toekomstig Observatorium voor de

Chronische Ziekten zal een bevoorrechte partner zijn voor de uitwisseling van ideeën.

- > De concretisering van de lijsten gebeurt door samenwerking tussen de Centra.
- > De bevoegde instanties, waaronder de Wetenschappelijke raad, geven hun fiat.
- > De uiteindelijke beslissing wordt genomen door het RIZIV of door de bevoegde instantie(s).

Aanbeveling 5: Toekenning van rechten

De beslissing om rechten toe te kennen als antwoord op de noden die vermeld staan op de lijst, behoort tot de bevoegdheid:

- > van het RIZIV dat zijn akkoord zal geven, rekening houdend met de bestaande criteria of dat zeer specifieke rechten zal creëren voor die doelgroepen;
- > van andere federale of regionale instanties die eveneens de aanpassing van hun reglementering zullen uitwerken op basis van de specifieke noden voor een bepaalde ernstige ziekte.
- > Dit veronderstelt een samenwerking en een coördinatie tussen de verschillende instanties (cf. Werkgroep 'bevoegde instanties').

Aanbeveling 6: Werkgroep die de bevoegde instanties groepeer

Oprichting van een werkgroep (WG) bestaande uit alle bevoegde instanties.

Het voorgestelde Platform is een bevoorrechte gesprekspartner die de onderwerpen die behandeld moeten worden door die werkgroep kan indienen en die suggesties kan doen voor wetwijzigingen.

Op basis van de resultaten van de evaluaties, zullen de beslissers aan deze WG kunnen vragen om te overleggen over aanpassing van rechten en nieuwe taakverdelingen..

Aanbeveling 7: Elektronische verzending

De verzending van de gegevens die de instanties nodig hebben om concrete rechten te openen, wordt vergemakkelijkt door de ontwikkeling van een EDR (Electronic Disability Record). Met e-Health wordt deze toepassing mogelijk.

Aanbeveling 8: Inschrijving van de patiënt

Het Centrum zendt (notificatie) de categoriële en functionele diagnose en het therapeutisch plan aan de Adviserend Geneesheer van de VI.

De Adviserend Geneesheer:

- > kent een 'flag' toe aan de patiënt ('erkent' hem);
- > bepaalt de begindatum en de periode;
- > opent alle rechten (die echter enkel uitgeoefend zullen kunnen worden op basis van de vastgelegde criteria);
- > deelt wat voorafgaat mee aan de patiënt en aan het Centrum.

Aanbeveling 9: Concrete tenlasteneming

Het Centrum zal enkel die rechten mobiliseren, die gerechtvaardigd zijn in het licht van de noden van de patiënt op dat ogenblik (stadium van de aandoening van de patiënt, naleving van de criteria Hoofdstuk IV, enz.). Voor een zorgverlener die de patiënt buiten het Centrum opvolgt, gelden de klassieke aanvraagprocedures, voor elk recht afzonderlijk.

Het Centrum zal ernaar streven om systematisch en nauw samen te werken met het netwerk van de patiënt (huisarts, kinesitherapeut, verpleegkundige, verwijzende geneesheer-specialist enz.) en zal een gedeelde zorg stimuleren.

Aanbeveling 10: Opvolging van de individuele uitgaven en van de uitgaven per Centrum

De VI voert controles a posteriori uit (bijvoorbeeld: het naleven van de criteria Hoofdstuk IV, indien die van toepassing zijn; naleving van de specifieke criteria, die vermeld staan in de lijst van de betrokken ziekte).

Aanbeveling 11: Globale opvolging van de uitgaven

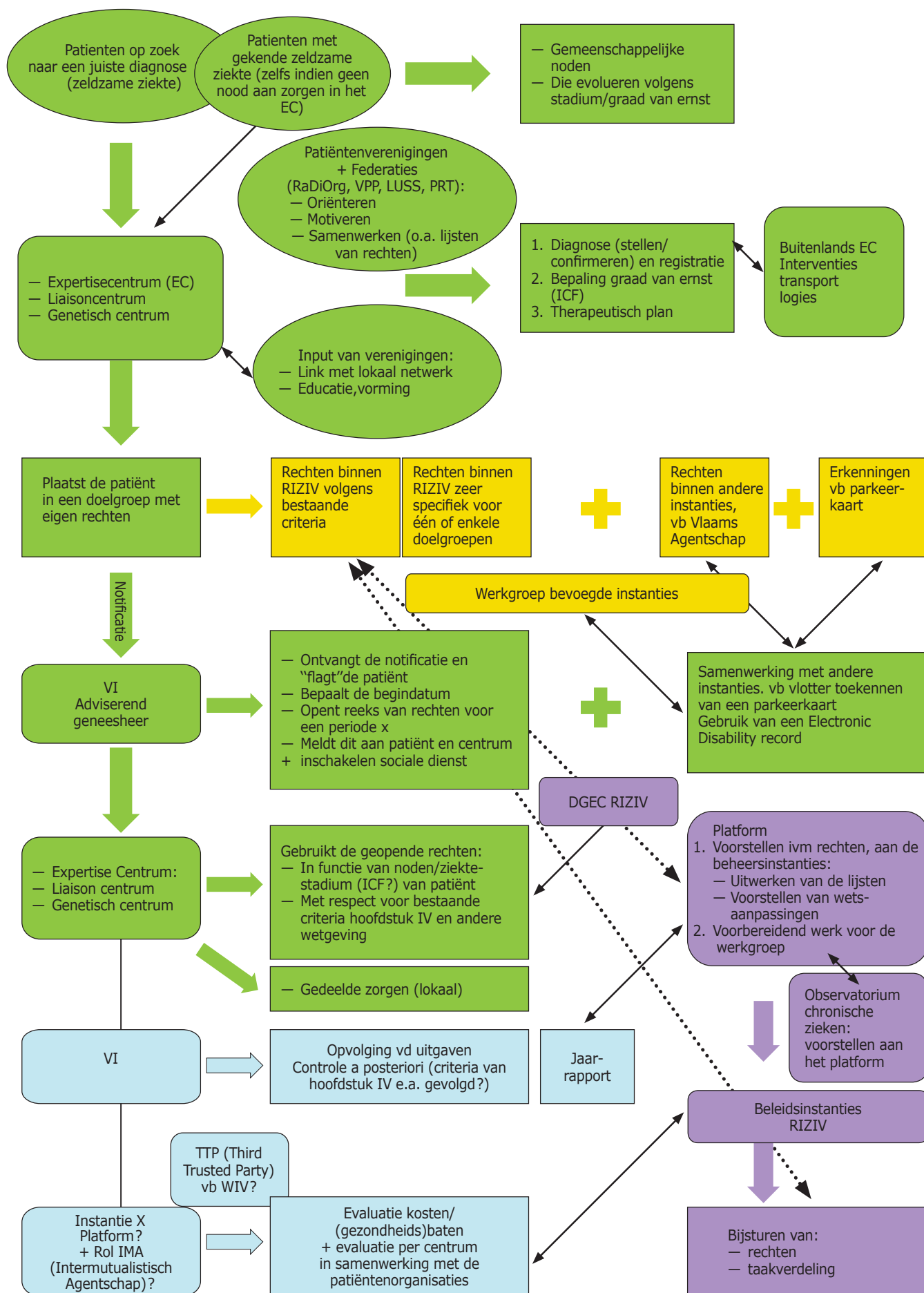
Het RIZIV en het Intermutualistisch agentschap (IMA) zorgen voor de monitoring van de uitgaven (globale uitgaven, uitgaven per pathologie en per centrum).

Aanbeveling 12: Evaluatie van het systeem (impact gezondheid/kostprijs)

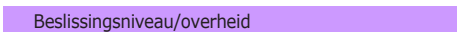
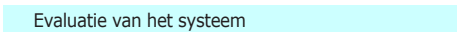

De gegevens die geleverd worden door de Centra, de registers, de VI, het IMA, de patiëntenverenigingen, de koepels, het toekomstige Observatorium en het voorgestelde Platform Zeldzame Ziekten worden medege-deeld aan een 'Trusted Third Party' (Derde Vertrouwensorgaan), bijvoorbeeld het Wetenschappelijk Instituut voor Volksgezondheid (WIV) met het oog op een globale analyse.

Zullen o.a. onderzocht worden:

- > de verhouding kostprijs/gezondheid
- > de evaluatie van de werking van de centra
- > de netwerking



Legende bij de kleuren

 Beslissingsniveau/overheid Evaluatie van het systeem Te openen rechten Individueel parcours van de patiënt

Legende bij de vormen

 Patiënten Vaststelling(en), feitelijke toestand(en),
actie(s) Instanties

Bijlage 7. Evaluatie – Vergelijking met EUROPLAN en indicatoren

Comparison proposed measures with Europlan indicators			
Areas	Proposed Measures for a Belgian Plan	Europlan indicators	Coverage in proposed measures Belgian Plan
Area 1. Improving the quality of diagnosis, therapy and patient management by setting up expert centres and expert networks	1.1. Creation of Centres of Expertise (CE)	4.1. Existence of a policy for establishing centres of expertise at the national / regional level	part of plan
		4.2. Number of centres of expertise adhering to the policy defined in the country	not defined as number of CE; but defined as number of patients (18000 by year 5)
		4.3. Groups of rare diseases followed up in centres of expertise	not defined in plan; at the moment 3 groups through ref centres; expected to rise significantly
		4.4. Centres of expertise adhering to the standards defined by the Council Recommendations - paragraph d) of preamble	all are expected to as this is part of selection criteria
		4.5. Participation of national or regional centres of expertise into European reference networks	part of plan; means are earmarked
		5.5. Number of diseases included in the neonatal screening programme	Not formally part of Plan. To be discussed with regions and communities
		5.6. Number of diseases included in the neonatal screening programme properly assessed	Not formally part of Plan. To be discussed with regions and communities
	1.2. Strengthen the role of the Centres of Human Genetics (CHG)	5.7. Existence of a public directory/ies of both genetic tests on Rare Diseases	part of plan
		5.8. Proportion laboratories having at least one diagnostic test validated by an external quality control	plan foresees resources to ensure genetic labs obtain quality accreditation
	1.3. Creation of Liaison Network RD		
	1.4. Networking between Centres at national level		
	1.5. Networking between Centres and peripheral care services		
	1.6. Networking at European and international level	Cfr 4.5	

Area 2. Codifying and inventorying rare diseases	2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases	2.1. adoption of EC RD definition	part of plan
		2.2. Type of classification used by the health care system	CD 11
		2.3. Developing policies for recognising RD by the care information systems	part of plan
		2.4. Registering activity	part of plan
		2.5. Number of diseases included	resources are defined in plan, but not the number of diseases (max number with resources available)
Area 3. Information and communication	3.1. Creation of a national portal website with actual and validated information		
	3.2. Support for Orphanet Belgium		
	3.3. Communication Plan		
Area 4. Patient empowerment	4.1. Empower patients in their relation to health care professionals	6.1. Number of umbrella organisations specific on RD	one existing (RaDiOrg.be, the Belgian Eurordis representative); involved in plan
	4.2. Enforceable patient participation at the start up, functioning and evaluation of Centres of Expertise	6.2. Having a directory of RD patients organizations	responsibility of Radiorg.be
	4.3. Improvement of the collaboration between patient organisations	6.3. Number of Patients' associations	rare disease associations estimated at 150, Monitoring is part of Orphanet remit (part of plan)
	4.4. The development of a medical passport	6.4. Number of diseases covered by patients' associates	not known; every CE will be linked with disease specific association(s)see also Orphanet
		6.5. Permanent and official patients' representatives in plan development, monitoring and assessment	part of plan
		6.6. Participation of patients organizations in the development of RD research strategies	part of plan
		6.7. Participation of patients organizations in the RD centres of expertise designation and evaluation	part of plan
		6.8. Resource (funding) provided for supporting the activities performed by patient organisations	part of plan (120 K € first year, growing to 200 K € in 5th year)

Comparison proposed measures with Europlan indicators			
Areas	Proposed Measures for a Belgian Plan	Europlan indicators	Coverage in proposed measures Belgian Plan
		6.9. Support to sustainable activities to empower patients, such as awareness raising, capacity-building and training, exchange of information and best practices, networking, outreach to very isolated patients	part of plan
		6.10. Availability of Help line for RD	part of plan
Area 5. Training and education of health professionals	5.1. To integrate education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)	5.1. Existence of a comprehensive national and / or regional RD information system supported by the government	part of plan
	5.2. Creation of a specific and additional category on continuous medical education (CME) accreditation in rare diseases by RIZIV/INAMI	5.2. Help lines for professionals	Partially covered through Orphanet and measure 4.4 of the Plan
		5.3. Clinical guidelines	part of plan (different measures of area 7)
		5.4. Number of such as activities promoted by the plan / strategy	no number defined, only resources
Area 6. Improving access to and financing of diagnosis	6.1. Change the system to allow DNA-samples to be tested abroad		
	6.2. Access and reimbursement of non-DNA testing and development of such technologies in Belgium		
Area 7. Improving access to and financing of treatment	7.1. Launch an information service on clinical trials, compassionate use and medical need programmes	5.9. Number ODD market authorizations by EMEA and placed in the market in the country	out of 63 Marketing Authorised drugs (EMA); 45 are reimbursed in Belgium. (6 are in procedure, 8 were not yet submitted, 4 refused).
	7.2. Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes	5.10. Time between the date of a ODD market authorization by EMEA and its actual date of placement in the market for the country	estimated at 18 to 24 months; should decrease because of measure proposed for early access
	7.3. Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called "Voluntary Harmonised Procedure" whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug	5.11. Time from the placement in the market in the country to the positive decision for reimbursement by public funds	both decisions are linked

	7.4. Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients	5.12. Number of ODD reimbursed 100%	all as of today
	7.5. Academic (non commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible	5.13. Existence of a governmental program for compassionate use for Rare Diseases	part of plan
	7.6. The role of the Special Solidarity Fund should be clarified		
	7.7. Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally		
	7.8. Setting up a system for early access to orphan drugs including early temporary reimbursement		
	7.9. Colleges for orphan drugs have proven to be a good practice. Their role and use could be enhanced and strengthened for a higher impact.		
	7.10. Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.		
	7.11. Support home treatment for orphan drugs under clear conditions		
	7.12. Stimulate patient adherence through a set of initiatives		
	7.13. Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease		
Area 8. Comprehensive care of the patient	8.1. To simplify the access to measures concerning diagnosis and coordinated treatments, to propose the assistance of a "rare disease care coordinator"	6.11. Existence of official programs supporting patients and families with disabilities	already case
	8.2. To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures	6.12. Existence of an official directory of social resources for patients with disabilities	part of plan

Comparison proposed measures with Europlan indicators			
Areas	Proposed Measures for a Belgian Plan	Europlan indicators	Coverage in proposed measures Belgian Plan
		6.13. Existence of national schemes promoting access of RD patients and their families to Respite Care services	nothing specific foreseen in plan
		6.14. Existence of public schemes supporting Therapeutic Recreational Programmes	nothing specific foreseen in plan
		6.15. Existence of programmes to support integration of RD patients in their daily life	nothing specific foreseen in plan
		6.16. Existence of programmes to support rehabilitation of RD patients	nothing specific foreseen in plan
Area 9. Stimulating research on rare diseases	9.1. Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs	3.1. Existing a RD National / Regional research programmes	part of plan
	9.2. Increase national support to E-rare	3.2. RD research programme monitoring	part of plan (through measure 9.1)
	9.3. An impulse program for research on rare diseases	3.3. Number of RD research projects approved by year (if possible yearly starting the year before plan commencement)	part of plan (through measure 9.3)
	9.4. Identification of unmet medical needs	3.4. Clinical trials funded by public bodies	part of plan (through measure 9.3)
		3.5. E-RARE joining	part of plan
		3.6. Including public health and social research, in the field of rare diseases	not foreseen
		3.7. Research platforms and other infrastructures are also funded by the research programme	partially through measure 9.3
		3.8. Number of young scientists recruited every year to work specifically on rare diseases	not recorded
		3.9. There are specific public funds allocated for RD research	part of plan (through measure 9.3)
		3.10. Funds specifically allocated for RD research actions / projects per year since the plan started	part of plan

Area 10. Management of the Plan	10.1. Creation of a National Platform for Rare diseases	1.1. Existence of regulations/ laws that support the creation and development of a RD plan	political decision at national parliament level is the legal base
		1.2. National/regional (percentage of regions)	limited involvement of regions
		1.3. Existence of a coordination mechanism	part of plan
		1.4. Existence of an expert advisory committee	part of plan (platform)
		1.5. Existence of an external evaluation body / procedure	part of plan
		1.6. Number of priority areas included in the plan	10
		1.7. Budget of plan / strategy	160 million over 5 years
		7.1. Existing policy / decision to ensure long-term sustainability of the RD plan / strategy	part of plan
		7.2. Amount of funds allocated for ensuring RD plan / strategy sustainability	87%
		7.3. Existing policy / decision to ensure the contribution to support RD European infrastructures	part of plan
Area 11. Ethics	11.1. Transparency of pricing		
	11.2. Citizens conferences on rare diseases and orphan drugs		

Potential Indicators proposed measures for a Belgian Plan Rare Diseases		
Areas	Proposed Measures	Potential indicators
Area 1. Improving the quality of diagnosis, therapy and patient management by setting up expert centres and expert networks	1.1. Creation of Centres of Expertise (CE)	Number of centres selected; Number of patients diagnosed/year; Number of patients treated/year; number of diseases covered; Number of reviews and updates of care path; Number of reviews and updates of economic aspects of care paths
	1.2. Strengthen the role of the Centres of Human Genetics (CHG)	Number of labs having accreditation; No of centres having quality management of clinical activity; Average Number of EQA participations/centre; Number of centres member of Eurogentest association; Average Number of person-day participations in quality management related training or events; Existence of a directory of tests offered by centres of CHG publicly available; Number of test types offered on this list;
	1.3. Liaison Network RD	Number of of Multidisciplinary consultations; Number of patients diagnosed;
	1.4. Networking between Centres at national level	Number of networking events / year; satisfaction scores of key stakeholders;
	1.5. Networking between Centres and peripheral care services	Satisfaction score of key stakeholders (care coordinators, managers of centres, liaison officers, patients, ...); Number of diseases included in neonatal screening programmes at regional level; Percentage of patients treated (partially) at local level;
	1.6. Networking at European and international level	Number of centres of expertise from other EU countries selected by the Belgian authorities; Number of patients sent abroad for diagnosis; Number of patients (partially) treated with assistance from a CE in another country; Number of EU networking events hosted in Belgium; Number of Belgian CE experts staff participating in EU events / year; Number of Belgian CE that receive a reference centre status at EU level;
Area 2. Codifying and inventorying rare diseases	2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases - development costs (generic and disease specific)	Number of patients in registry; Number of disease registries created and integrated; Effective integration of genetic and rare disease registries; degree of europeanisation and internationalisation of registries;
	2.2. Belgian Registry for Rare Diseases - running costs	Satisfaction scores of key stakeholders (patient organisations, industry, scientific community, managers of CE, ...)
Area 3. Information and communication	3.1. Creation of a national portal website with actual and validated information	Number of unique visitors by target group; degree of satisfaction of users
	3.2. Support for Orphanet Belgium	Number of unique visitors by target group; degree of satisfaction of users
	3.3. Communication Plan	Awareness of Plan among key stakeholders; awareness of liaison network among key stakeholders; awareness of CE among key stakeholders
Area 4. Patient empowerment	4.1. Empower patients in their relation to health care professionals	Change in opinion among health professionals; Changes identified by experts like patient organisations

	4.2. Enforceable patient participation at the start up, functioning and evaluation of Centres of Expertise	Number of centres having active patient involvement in management and evaluation; Number of patients involved in management and evaluation of individual centres; Number of formal cooperation agreements and service sharing between CEs and patient organisations;
	4.3. Improvement of the collaboration between patient organisations	Number of formal cooperation initiatives; number of members of Radiorg.be
	4.4. medical passport or other instrument for emergency medical information	Number of users
Area 5. Training and education of health professionals	5.1. To integrate education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)	Number of course (modules) on RD integrated in formal MD and paramedical curriculum
	5.2. Rare diseases in continuous medical education (CME)	Number of courses offered in continuous education
Area 6. Improving access to and financing of diagnosis	6.1. Change the system to allow DNA-samples to be tested abroad	Number of tests performed abroad
	6.2. Access and reimbursement of non-DNA testing and development of such technologies in Belgium	No, of tests performed abroad
Area 7. Improving access to and financing of treatment	7.1. Launch an information service on clinical trials, compassionate use and medical need programmes	Number of unique users/visitors; Number of participants in clinical trials; Number of clinical trials in which Belgian patients participate
	7.2. Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes	Number of participants in clinical trials; Number of clinical trials in which Belgian patients participate
	7.3. Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called "Voluntary Harmonised Procedure" whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug	Number of participants in clinical trials; Number of clinical trials in which Belgian patients participate
	7.4. Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients	Number of decisions taken centrally

Potential Indicators proposed measures for a Belgian Plan Rare Diseases		
Areas	Proposed Measures	Potential indicators
	7.5. Academic (non commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible	Funds invested; Inclusion of a specific targeted communication action in the communication plan; Reach among scientists of communication actions as part of communication plan;
	7.6. The role of the Special Solidarity Fund should be clarified	Evaluation of the yearly report of activities of the SF
	7.7. Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally	No of materials certified / year
	7.8. Setting up a system for early access to orphan drugs including early temporary reimbursement	Number of requests for early access; average speed of decision/ access for patient
	7.9. Colleges for orphan drugs have proven to be a good practice. Their role and use could be enhanced and strengthened for a higher impact.	Evaluation of the yearly report of the colleges
	7.10. Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.	Evaluation of initiatives taken by INAMI on this issue; Number of requests at the SSF; Number of patients included in the RD registry being treated with an off-label drug; Existence of an initiatives to collaborate at EU level on treatments using off-label drugs;
	7.11. Support home treatment for orphan drugs under clear conditions	Percentage of patients being treated at home
	7.12. Stimulate patient adherence through a set of initiatives	Ideally: survey of a sample of patients at start and at end of Plan; Effective inclusion of communication actions on this issue in the communication plan; Effective record keeping on adherence at the level of hospital pharmacies; Effective feedback on adherence based on record keeping towards patient; Effective inclusion of adherence related aspects in recommendations on packaging of orphan drugs by EMA; Effective inclusion of adherence related elements in post marketing information (and therefore in RD patient and disease registries);
	7.13. Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease	Number of Belgian initiatives; Effective revision of clinical trials directive; assessment of improvements of revised clinical; trials directive from RD point of view; Effective clarification of orphan designation definition and criteria; Improvement of speed and efficiency of the decision-making process (market authorisation combined with reimbursement decision); Number of orphan drugs whose post-marketing monitoring related registries are integrated in a comprehensive EU-wide disease and patient registry (effectively avoiding multiplication of registries);

Area 8. Comprehensive care of the patient	8.1. To simplify the access to measures concerning diagnosis and coordinated treatments, to propose the assistance of a "rare disease care coordinator"	Number of rare disease coordinator (equivalent full time); Number of patients assisted; degree of satisfaction of patients;
	8.2. To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures	Number of simplifications achieved; Number of patients involved
Area 9. Stimulating research on rare diseases	9.1. Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs	Number of projects identified
	9.2. Increase national support to E-rare	Funds invested/shifted to E-rare; Number of projects supported at Belgian level;
	9.3. An impulse program for research on rare diseases	Number of projects submitted; Number of projects approved
	9.4. Identification of unmet medical needs	Effective realisation of an EU-level study on unmet medical needs including those of RD patients;
	9.5. Public funds are available for translational research	Number of projects submitted; Number of projects approved
Area 10. Management of the Plan	10.1. Creation of a National Platform for Rare diseases	Number of care pathways defined; Number of selection processes for Expert Centres started; Effective creation of a management organ; Regularity of meetings of advisory /management organ; Number of Working Groups; Number of meetings of Working Groups; Degree of satisfaction of various stakeholders; Effectiveness of decision-making to adapt Plan to experience and circumstances; Realisation of mid-term and final evaluations;
Area 11. Ethics	11.1. Transparency of pricing	Realisation of a EU-level study on price setting and transparency; Impact of decisions taken on price setting;
	11.2. Citizens conferences on rare diseases and orphan drugs	Number of citizens consultations organised (ad hoc and regular); Number of citizens involved; Satisfaction of stakeholders; Evaluation of process (fairness, inclusiveness);

Bijlage 8. Budget

This document covers the budget impacts of the potential measures proposed to be included in the Belgian Plan Rare Diseases. These financial impacts are not put in relation to the impacts on patients and other stakeholders, which are described in the Plan itself. The objective of this description is to document the estimates mentioned in the Recommendations and proposed measures for a Belgian Plan for Rare Diseases.

The potential budget impacts of the proposed measures can be grouped in different categories:

- Budget impact (costs – savings) for the reimbursed health services (health insurance).
- Investment costs: these are normally one off costs to create the conditions necessary for a measure to be effective. An example is to create a portal web site, there is an initial cost of design and set-up.
- Yearly implementation costs: these are costs that become fixed costs to ensure a measure is operational. This includes typically salary costs of staff.
- Budgets limited in time: this would be the case e.g. for a programme to boost research in rare diseases. Such a programme, would be allocated for a specific period.

In the cost estimates we have followed some principles:

- The economic value is the basis to include or not include a cost. This means that if a 'task' is taken up by a staff member that is recruited for this task, or is taken up by a public institution who will allocate one of its staff members to the task, the budget impact is the same (the value of one person-year).
- Standard costs are used for staff costs and for overheads. These can vary significantly depending on the institution.

The estimates for each measure are documented below. At the end of this document, there is a conclusion on the impact with a forecast over a 5 year period. Figures are based on 2011 prices. No inflation or adjustments are included.

Measure 1.1: Creation of Centres of expertise Infrastructure, staffing and financing of Centres

In the current RIZIV/INAMI-conventioned reference centres (neuromuscular disorders, metabolic disorders, cystic fibrosis) the principles for financing are:

- medical acts are paid and reimbursed based on the nomenclature and excluded from the convention;
- the convention pays for the additional cost of multi-disciplinarity and the cost of paramedical staff, both from the point of view of total care (diagnostics, treatment and follow-up of treatment) provided in essence at the centre; each convention therefore defines the type of paramedical staff the centres need to have and puts thresholds (e.g. half-time dietician per 50 patients for metabolic diseases);
- the convention pays for individual patients that receive regular treatment a sum (quarterly or annually); this sum is between 1.500 and 2.500 euro / patient / year on average;
- there is a threshold in number of patients (25 or 50), which means that if a centre does not reach the threshold, the convention does not pay for any patient.

The three conventions together account for approximately 3.500 to 4.000 patients, and a cost to the health insurance system of probably 6 to 7 million Euro.

Another model that exists is the MOC or Multi-disciplinary Oncological Consultation. This is reimbursed separately to ensure consensus building among various disciplines before decision-making on an individual patient treatment. A similar approach could be used for the Multidisciplinary Rare Disease Consultation (MRDC). Such an approach would ensure that the additional costs carried by centres due to the multi-disciplinary nature of the rare diseases are covered. It would however not cover the costs of paramedical and non-medical staff.

The convention model seems adequate for the Centres of Expertise even if the principles with regard to recruitment and evaluation of the centres will be different.

A conclusion from the experience with the conventions is also that although the diseases are different, the average additional cost / patient / year lies in a similar bracket (1500 to 2500 euro / year). This gives an indication of the cost to be expected in the future of setting up more Centres of Expertise.

Impacts for the health insurance budget

- This is extremely difficult to estimate due to the diversity of diseases, the fact the system will lead to savings (unnecessary costs of diagnosis and treatment will be saved), but also to additional costs (patients will e.g. live longer). Based on the experience of the reference centres as they exist today: there is a general consensus that savings are probably offset by additional costs linked to the longer life of patients; savings are therefore not estimated;
- the average cost / year / patient for the diseases covered by the present conventions gives a good indication of the additional costs generated by rare disease patients, when treated through centres of expertise;
- the lump sum as used is generally considered as adequate to cover the costs of multi-disciplinarity and the costs of additional personnel.

The impact calculation proposed is therefore based on the number of patients that will be followed by centres rather than by the number of centres that will be selected.

For the proposed estimate of the average, following elements were taken into consideration that influence and differentiate between the present experience with conventions, and the expectation in the future:

- the expected clustering of CE by groups of diseases;
- the concentration of CEs in university hospitals (80 % of CEs?);
- the mix between 'national' CEs en EU-level ultra-rare disease CEs based in Belgium;
- the principles of centralisation of expertise combined with decentralisation of care;
- the differences in need for care depending on the disease;
- the link with measure 8.1 on total care management.

As a conclusion one can estimate an average additional cost per patient per year at the low bracket level mentioned above, or 1800 euro / patient / year.

It is not clear how fast the CEs will be selected and become operational.

If the plan works adequately, one can expect up to 15.000 (additional) patients will have been diagnosed within a five-year period and will be treated annually in the network of CEs, leading to an additional yearly cost of up to 27 million euro / year in the year 2016.

As a comparison:

- the centres for Human Genetics are estimated to see in total some 10.000 patients / year for counselling. This number includes new patients, but also patients that were diagnosed in the past. It also includes family members. 80 % of rare disease patients are estimated to have a genetic disease;
- the networks of RIZIV/INAMI-conventioned reference centres (neuromuscular disorders, metabolic disorders, cystic fibrosis) are treating 3.500 – 4.000 patients / year.

Defining the cost of rarity and multidisciplinary

The actual reimbursement level will be defined at the moment a call for expressions of interest is launched for one or more CE for a specific disease. At that moment, experts should have defined the diagnostic and therapeutic pathway for that disease based on the best practice information in Belgium and internationally. This pathway should be translated in economic terms, and in this analysis the difference should be made between the medical acts falling under the nomenclature, and the medical acts that are linked to the rarity of the disease (typically the cost of the multidisciplinary) and the exceptional characteristics of the therapy (e.g. need to define a diet and follow-up on this diet). This economic analysis should be documented and part of the regulatory basis defining the relationship between the CE and the RIZIV-INAMI. It should be reconsidered each time the therapeutic pathway is changed, and in the absence of a change, on a regular basis (yearly). This regular review should be based on a monitoring of costs in and by each CE (including the use of timesheets) and benchmarking between CEs in Belgium and ideally with CEs for the same disease in other EU countries. This review should be done by a panel of experts and patients.

A specific budget is foreseen to manage this activity at the level of the National Platform and in close cooperation with RIZIV/INAMI.

This budget is estimated to grow to 200 000 euro / year. This includes a management position half time (in charge of managing and facilitating the system of panels), and a support function (for organisational aspects) also half time, and a budget of 100 000 euro to pay the costs generated by the panels, including fees and expenses for panel participants.

Although this cost is linked to this measure, it is included as part of the budget of measure 10 (management of the Plan).

Although this budget appears as a cost, one should consider this approach will help to keep the total cost of running the CEs down. This will be realised by keeping a strong focus on cost issues, on transparency, including through benchmarking and transfer of good practice between CEs, and reactivity to changes.

Reimbursing costs of patients sent to centres of expertise in the EU

As mentioned above, it is expected that Belgian patients will be sent abroad when they have a disease not covered by one of the Belgian centres for rare diseases. Different situations can be expected:

- patients that are sent abroad as part of the process to make the right diagnosis; after diagnosis, they come back and are treated in Belgium;
- patients who are sent abroad to define the right treatment; after the treatment is defined, the patient is followed in Belgium by a CE or a Liaison Office Rare Diseases;
- patients who are sent abroad for a full treatment.

The last category is expected to be very small.

The costs linked to the care of the patients in the first two categories is covered by the budget mentioned above and by the budget under measure 8.1 below (care coordination). What is however not covered are the fees that the foreign centres will charge. This is expected to be covered under the cross border directive, and is at this stage virtually impossible to estimate due to the lack of experience and references.

Measure 1.2: Reinforcing the network of Centres of Human Genetics (CHGs)

Although the CHGs play a strategic role in the network proposed to provide adequate services to patients with rare diseases, their financing is independent of the Belgian Plan.

CHGs are expected to become themselves Centre of Expertise for specific rare diseases. The additional costs this will generate for them, would be covered through measure 1.1 and therefore does not appear under this measure 1.2.

Still, a specific budget is proposed for this measure under the plan to cover (part of) the investment costs CHGs need to develop quality management systems and become certified. Quality management is one of the

necessary investments to ensure the CHGs can take up their role in the network and in an EU context. To make a parallel: Belgian patients and samples are expected to be sent to certified EU centres or labs when sent abroad.

The budget proposed is a fund of 400.000 euro that would be made available to the centres to fund investment costs.

CHGs would need to apply for the funds and justify their demands. The funds could be equally split over all CHGs, like they could be allocated based on needs.

Measure 1.3: Creation of a network of RD diagnostic and treatment units for rare disease patients (Liaison network rare diseases)

To finance this role, a different model is proposed. With two different components, one component is linked to each individual patient; the second is a fixed cost for the duration of the plan.

Component 1

The inspiration comes from the MOC or Multi-disciplinary Oncological Consultation. This is reimbursed separately to ensure consensus building among various disciplines before decision-making on an individual patient treatment.

A similar approach could be used for the Multidisciplinary Rare Disease Consultation (MRDC). Such an approach would ensure that the additional costs carried due to the multi-disciplinary nature of the rare diseases are covered. It would however not cover the costs of paramedical and non-medical staff.

This approach does make sense as:

- the liaison centres will work as a network; networking costs could be covered by another budget (management);
- the liaison centres are (likely) all hosted in university hospitals and would work in close cooperation with the CEs hosted inside these hospitals;
- the need to create a strong link between the liaison offices and the 'total care coordination' function as described in measure 8.1.

As for the CEs, the actual budget impact forecasting is very difficult to make. Two assumptions are made:

- the Multidisciplinary Rare Disease Consultation (MRDC) would be reimbursed at 250 euro (no discussion has taken place yet on the actual content or ways to standardise such MRDC);
- all single entry points together would treat 2.000 patients/year for diagnosis.

On top of this, the liaison offices are expected to coordinate the care of patients that were sent to CEs in other EU countries. This is expected to be a percentage of the patients that are treated in national CEs, e.g. 20 % of 15000 after 5 years of National Plan implementation. The cost of this role is not taken into account as:

- these patients might be followed at different levels, depending of the best solution for that specific patient: e.g. in a national CE who would link up with the foreign CE, by the local specialist or even GP following the individual patient;
- this follow-up does not necessarily require 'multi-disciplinarity'; the cost of uni-disciplinary treatment is normally covered through the nomenclature;
- measure 8.1 also will cover a follow-up of these patients.

The total cost of this component of the measure is therefore estimated at 500.000 euro / year.

Component 2

The second component would be to finance the salary of a liaison officer rare diseases.

The budget impact is estimated at one halftime post at senior medical level for each university hospital.

The total cost is estimated at 500.000 euro / year.

Measure 1.4: Networking between Centres at national level

A budget of 50.000 euro / year is earmarked to finance this activity.

The management is at the level of the National Platform, who can use the funds to pay for e.g. an annual conference, best practice dissemination, thematic networking meetings, meetings by groups of diseases, etc.

Measure 1.5: Networking between CEs and peripheral care

The main cost for this activity is covered through measure 8.1 (global care coordination).

A specific budget is still earmarked under this measure to develop a software and communication tool to improve the efficiency of diagnosis and follow-up of treatment, through better sharing of information between the various persons involved:

- within an institution, among the various disciplines;
- between institutions, and particularly centres of expertise, both inside and outside Belgium;
- between centres and first and second line care, including the patient's GP or local specialist, and the paramedical care providers at the local level.

Examples of such tools do exist. The budget is foreseen to develop and roll out a further development of such a tool that would be adapted to the specific need. This is an investment budget, but it is spread over the full period of the plan. The budget earmarked is 250.000 Euro.

Measure 1.6: Networking between Centres at international level

A budget of 50.000 euro / year is earmarked to finance this activity.

The management is at the level of the National Platform, who can use the funds to pay for e.g. participation of staff of centres in international meetings, co-hosting or co-organisation of EU-level meetings, etc.

Measure 2.1: National patient registry

The IPH-WIV is an organisation that could be responsible for the Registry. This institution has the expertise and has estimated the cost based on two factors: the number of variables and the potential number of patients. Comparing these two factors with the experience of running the registry for cystic fibrosis, gives an investment budget (start-up) of below 25.000 euro and operating budget each year that could be up to 200.000 euro. A budget of 200.000 euro is therefore identified for year 1, which is 2011 as this measure was approved as part of phase 1 of the plan.

This budget does not take into account the cost of data entry that would be decentralised in the CE, CHG and CRD. This activity will need financing either by patient / entry (as used for CF) or as part of the global financing of the CE, CHG and CRDs (examples exist in conventions). Because of the limited number of patients and of variables, this cost is estimated at max 15 % of the running cost of the registry.

Running a central registry should also be considered as a tool to serve as a basis to link various existing, or to be created, registries for specific diseases.

Measure 2.2: Disease specific registries

The purpose is to link the general patient rare disease registry with disease specific registries. The cost is difficult to estimate as it is linked to both the number of variables to be included and the number of patients.

The different principles that were taken into account to propose a budget for this measure are the following:

- first of all the importance of the measure. Many other measures are based on the existence of such registry, and the existence will lead to better care, better decisions, and a better use of scarce resources in the longer term (link with many of the measures in area 7, which could lead to significant savings in the longer term);
- the need to cooperate at EU level: it makes little sense for Belgium to develop autonomously disease specific registries. This should be done at EU level. Still, this should not be an alibi to do nothing at Belgian level. The expectation is therefore that during the first years, there will be dominance of national level work, but that this will shift to a more efficient use of resources through more EU-level cooperation;
- the investments made in e-care which are expected to lead to better linkages between data-bases and better availability of data. Again, this is no alibi not to get started, but it is obvious that investments needed to start-up new registries will be significantly reduced in a foreseeable future, through the investments made in e-health;
- the initial budget for setting up and running the overall registry (200 K in the first year), cover essentially the costs of a small team, a team that will participate in the setting up of disease-specific registries as well;
- the link between this registry and the registry Centres for Human genetics has to be set up. The hypothesis is that there would be only one national registry grouping genetics and rare diseases.

The proposal is therefore to earmark two different budget from 2012 onwards:

- a yearly budget to cover the development costs, essentially to integrate existing disease registries or develop new ones; this budget should also cover the development costs linked to the expected integration of the registry into an e-care platform where all data is made available to the various caretakers and stakeholders;
- a yearly budget to cover the running costs of the registries.

Both budgets should be used in the most efficient way, through EU-level cooperation, to increase the number of diseases and patients included in the system.

Budgets cover:

- the costs of staff members of IPH-WIV working full or part-time on the setting-up of registries and on their maintenance;
- the costs of setting up new disease-specific registries, each time based on terms of reference, and a formal approval process through the National Platform;
- the costs linked to setting-up and running a scientific committee.

The table below gives an overview of the evolution of the budgets, in the understanding that there would be a bigger investment early in the plan.

Measures	2011	2012	2013	2014	2015	2016	Total
2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases - development costs (generic and disease specific)	200	500	500	300	300	200	2000
2.2. Belgian Registry for Rare Diseases - running costs		200	250	250	250	300	1250

Figures are in 1.000 Euro

Measure 3.1: Portal website

The costs for the portal website (on the basis of two offers) have been estimated at:

- initial website development: between 22.000 and 37.000 euro;
- operational yearly cost (maintenance, debugging, updating and server hosting): between 7.500 and 20.700 euro / year;
- 1 FTE for content management: 70.000 euro / year (0,5 FTE for each community).

The costs included in the budget are therefore:

- an investment cost of 30.000 euro for the initial design and set-up of the portal site;
- an operating expenditure of 100.000 euro / year, which would for 70 % cover a salary cost.

This cost was already foreseen in phase 1 and therefore in 2011.

Measure 3.2: Orphanet Belgium

For Orphanet Belgium support:

- 1 FTE for content management (70.000 euro / year (0,5 FTE for each community))

For translation of Orphanet into Dutch, several possibilities exist. Orphanet might receive European funding for translating the website (or parts of it) in Dutch. In that case no specific National Belgian funding is needed. If Orphanet does not receive this funding, different scenarios might apply, dependent on which content will be translated:

- full translation of Orphanet: 150.000 euro + 2.000 euro per consecutive year;
- translation of abstracts (patient relevant information): 70.000 euro + 1.000 euro per consecutive year.

The costs included in the budget are therefore:

- an investment cost of 70.000 euro for the translation of the patient-relevant data of the Orphanet website;
- an operating expenditure of 75.000 euro / year, which would cover a salary cost and provide for a budget of 5.000 euro / year for translation and other expenses.

This cost is normally part of a separate budget that was approved as part of the Belgian contribution to the EU-level project Orphanet and its financing. As it is relevant and part of the Plan, it is included.

Measure 3.3: Communication Plan

This measure covers in a flexible way the need to invest heavily in communication. The rarity of the diseases means they are unknown, and one of the main challenges of the Plan will be to make sure all the relevant target groups, from first line medical professionals to patients, will find the way to the network of CEs, to the portal web site and to the patient organisations.

The communication plan will be flexible, and lead to yearly objectives and focus. Its management will be the responsibility of the team supporting the National Platform (see measure 10 and the budget for management of the Plan).

Still, a separate budget is earmarked for the investment-related activities in communication.

This includes:

- a budget for public relations towards the press: this is to cover the fees of specialist support, drafting press releases, maintaining relations with the press, organise press conferences, etc. The yearly budget for this function is set at 60.000 euro;
- a budget for campaigns, including for support to Rare Disease Day. These campaigns can have different themes each year, and should be run in cooperation with other partners to maximise means available and impact (e.g. media partners). The yearly budget for campaigns is set at follows:

Year 1	120.000
Year 2	420.000
Year 3	420.000
Year 4	220.000
Year 5	120.000

The higher budgets in the second and third year are justified by the need to make the existence of the CE and Liaison office networks known early in the process;

- a budget to cover miscellaneous communication actions included in the plan. This can go from paying a fee to someone making a presentation at a public event, or sponsoring an event where the plan's communication objectives can be leveraged, or translations of material in order to have good practice material available in both national languages. The yearly budget for this is set at 20.000 euro.

All three measures above should be considered as interlinked.

The staff under measure 3.1 and 3.2 will be communication specialists, and therefore also participating in the management of the actions paid for under measure 3.3.

Measure 3.3 budget should be considered as a budget available to the management of the plan to reach the communication objectives. Its use will be defined in the yearly communication plan.

Measure 4: Patient empowerment

Measure 4.1.a – Instruments and tools to empower patients

Measure 4.1.b – Help line

Measure 4.1.c – Responsibility to inform, also on adherence

Responsibilities and costs will be at the level of the network of CEs, including the CHG and the liaison officers

on the one hand and the patient organisations on the other hand. Costs linked to it can therefore be part of 8.1, or of 4.2.

Measure 4.2: Enforceable patient participation at level of Centres

To cover the costs of this measure we propose to earmark a fund that would be used to cover the value delivered by patients and patient organisations involved in this process. To avoid potential conflicts of interest, this could be a fund that is managed centrally (by the National Platform or an independent structure). Each formal agreement signed between a CE with a patient organisation could, based on the number of patients and the agreed 'service', be subsidised through this fund (after eligibility check by the staff).

The National Platform could contract a specialised consultant to assist in this process and ensure that similar standards and tools are used in the different CEs.

An additional advantage of having this managed centrally is that the information will then also be available centrally and be used for the monitoring and evaluation of the plan.

The initial budget proposed is 120.000 euro / year. This budget is however increasing over time as the expectation is that the value of the patient contribution to the care of patients will be appreciated and that more will be asked to patients and their patient organisations over time⁹². This is also the case if the working group proposed in measure 4.3 leads to more initiatives.

The budget proposed therefore increases to 200.000 € in the fifth year.

Measure 4.3: Working group on cooperation

The costs of this measure are part of the management cost as it would be one of the working groups managed under the national plan.

This working group could however lead to additional costs as an ambition of the working group is to define the role patient organisations can play in the care system and as a consequence, the level of support needed to fulfil that role (see also above in 4.2).

Measure 4.4: Ensure the development of an instrument for rapid communication of medical need in case of emergency

The initial cost for the policy work at EU level falls under the budget of the National Platform. The investment cost linked to a national set up in case the European approach is not leading to results, is estimated at 50.000 € and included as an investment in year 1. It could take the form a service contract (typically for service design), coupled with a working group who would define the terms of reference and monitor the service contract implementation. If sufficient progress is made at EU level, this budget post can be omitted.

Measure 5.1: Integration of education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)

A budget of 50.000 euro / year is foreseen for:

- the creation of education and training material;
- the cost of sending patient organisation representatives to give part of these trainings, including the cost of training these patients in giving professional level trainings.

This budget should normally come from the regions and could ideally be managed by the National Platform to be allocated on a project basis.

⁹² This could also lead to a transfer of funds from CEs to POs, therefore with a zero effect on the budget.

Measure 5.2: The introduction of rare diseases in the continuous medical education (CME) of general practitioners and approved in the current accreditation system by RIZIV/INAMI.

A budget of 30.000 euro / year is foreseen. This budget will be managed by the National Platform and will be used to finance courses organised by third parties (networks of Centres, or others) organising these courses.

Measure 6.1: Allow DNA samples to be tested abroad

The budget impact of this measure will probably be between 0.5 and 1 million Euro.

The basis of this calculation is an inventory done by the eight Centres for Human Genetics in Belgium for the year 2007: 846 tests were performed abroad at a cost of 430.000 Euro.

The lower end of the estimate is based on 1.000 samples / year at an average cost of 500 euro / sample. The higher end of the estimate is based on an increase in volume to 2.000 and a similar average cost / test / sample.

This measure should be combined with measures on standardisation of quality and as part of this, of purchasing decisions for tests. The procedure to choose suppliers and negotiate prices with these suppliers needs to be 'coordinated' to ensure both the quality of the test and service (e.g. only accredited labs) as the cost (price charged, cost of transport taken into account).

If this is not done, neither the cost to the health insurance system nor the quality of the service to patients will be optimal.

This measure was included and approved as part of Phase 1 of the Plan. The budget foreseen, which will be part of the financing package of the CHG, is 550.000/year. In the Plan we have included an increasing budget, as we expect different factors to have an influence on the volume (an increase in volume), which will partly offset by a gradually reduced cost of tests (due to lowering prices and better purchasing). These factors are:

- the success of the Plan, leading to more patients passing through the system;
- the increased transnational cooperation and specialisation of labs, leading to more volume going to other countries (partly offset by increasing income of our own CHG whose revenue from tests performed for foreign patients is expected to increase).

Measure 6.2: non-DNA testing access and reimbursement

Not enough information could be collected during the preparation of this measure to make an estimate of the budget impact.

This measure potentially covers on the one hand a large number of technologies and tests, but on the other hand, a small number of patients.

The budget included in the plan is therefore set at 1/3rd of the cost earmarked for the DNA tests sent abroad, or 330.000 euro in the fifth year.

Measure 7.1: Information system on clinical trials, compassionate use and medical needs programmes

The implementation of this measure should normally fall under the remit of the FAHMP.

The investment related to the measure is put at zero in the table, but it is however significant, and will probably lead to switches in the way resources are used within the FAHMP.

Measure 7.2: Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes

Measure 7.3: Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called 'Voluntary Harmonised Procedure' whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug

Measure 7.4: Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients

All the measures above are not generating any direct costs or budget impacts.

Measure 7.5: Academic (non-commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible

No specific investment is included in the budget overview table. The proposed stimulation could be financed using the funds earmarked for area 9 (research – particularly translational research). More innovative financing mechanisms could also be considered: public-private partnerships, risk or seed capital instruments.

The increased visibility should be achieved through actions under the communication plan. The budget impact or cost is therefore included under that measure.

Measure 7.6: The role of the Special Solidarity Fund should be redefined

The measure as such is not expected to generate costs. One of the potential decisions suggested might however have an impact on the expenditure of the SSF. If the recommendation is followed to adapt the interpretation of the rules, this will lead to more expenditure. Estimating this impact, in case this recommendation is taken up, is however impossible due to the nature of the SSF: we are talking about individual patient cases and exceptions. Treatment costs can also range from small to very expensive. No budget impact was therefore included as this would be highly speculative.

Measure 7.7: Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally

This measure will generate a small cost to have batches of compounding material certified so that they can be used legally. A budget of 10.000 euro has been earmarked, which could be handled by the Platform.

Measure 7.8: Early access and early reimbursement of orphan drugs

The budgetary impact of the measure is difficult to estimate, as it depends on the actual behaviour of the pharmaceutical companies. The system should however make Belgium more attractive to introduce new medicines faster on the market.

Taking into account the experience up to now with orphan drugs and the expectation that approximately 5 to 10 new drugs would enter the market each year, this measure 'could' generate an increase for the orphan drugs cost of 3.5 to 7 million euro / year (or 6 to 12 % taking 2008 as a basis). This additional cost could be fading off over time, but is budgeted as a permanent extra cost.

This cost was part of Phase 1 measures and approved. A budget of 3.5 M euro was foreseen for 2011. This budget has been kept over the full period of the Plan as an expected 'net increase' compared to a situation without the measure.

Measure 7.9: Enhanced role for colleges for orphan drugs

The budget impact for this measure in the overview table is zero.

This measure will cost through the fees that have to be paid to experts participating in Colleges and through the costs for the administrative support. These costs should be higher with the proposed enhanced role than they are at the moment and are part of the budget (staff, overhead) of RIZIV/INAMI.

Measure 7.10: Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.

The potential budgetary impact of this measure is very difficult to estimate. The fact that off-label use becomes more transparent does not necessarily mean the cost to the health insurance budget will be higher. Better treatment should also lead to savings in the longer term. Still, a medium term impact will probably be an increase of requests at the level of the Special Solidarity Fund, and therefore an increase of costs for the health insurance. An increase of 10 % of the expenditure of the SSF as a consequence of this measure, could mean an amount of up to 1 million euro /year, based on expenditure in the last five years. Although this estimate is highly speculative, it was included in the budget impact estimate as a gradually increasing cost up to the fifth year.

Measure 7.11: Support home treatment for orphan drugs under clear conditions

Budget impact: home treatment is expected to be cost-neutral to slightly less costly than hospital treatment.

Measure 7.12: Stimulate patient adherence through a set of initiatives

Budget impact: costs will mostly be linked to setting up the measure itself which are part of the budget for the proposed measure for a communication plan. An increase in adherence should lead to higher costs to the health insurance budget, but these costs were foreseen at the moment of taking the reimbursement decision.

Measure 7.13: Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease

These measures should not generate direct budgetary impacts and in the longer term, rather net savings. It does however imply continued attention at policy level and resources to actively participate and eventually lead EU level initiatives. It might make sense to earmark a budget to be able to contract out some tasks, e.g. to write background papers to ease decision-making, or organize EU-level events to facilitate the decision-making process.

Measure 8.1: Creation of a Care coordination function (at the level of CEs)

This measure proposes that CEs would define not only a medical roadmap for the individual patient, but a total care roadmap to ensure that the paramedical and social needs of patients and their family are taken into account.

The central element in the measure is the creation of a care coordination function in each CE.

Because of the expected small size of the CEs, this is expected to be a part-time function at the level of the individual centre. As it is expected this function will be clustered between 2-3 centres within the same hospital, and because of economic reasons, it is proposed the care coordination is split over two posts or persons, one of a more managerial nature, taking the coordination tasks, the links with senior medical staff both in and outside the centre, and a second person with a more advisory role, concentrating on the individual assistance and advice to the patient.

The function of care coordination has various impacts to be taken into account when calculating the budget impact, whether positively or negatively:

- the function will save time of senior medical staff as the function takes care of relationships with a

decentralised network, and of coordination between various medical and non- medical disciplines. Compared to the present situation, where such role is often devoted to senior medical staff, this will mean a transfer of time spent leading to an expected better service to the patient at a lower overall cost for the time spent. This expected effect is one of the elements justifying the expected 'low' average cost / patient treated in a CE and included in the budget of measure 1.1.;

- the function itself includes a number of elements part of them not linked to the number of individual patients to be treated, and part linked to the number of patients treated. These are summarised below in a table.

Tasks not linked to number of patients	Tasks linked to the individual patient
<ul style="list-style-type: none"> —Build and manage a network with medical and para-medical professionals inside and outside the CE, including with pathology based patient organisations —Monitor the quality of service and caretaking (globally) for the cohort of patients followed by the CE —Report to the National Platform on activities of the centre, particularly with regard to cooperation —Monitor the economic aspects of the global patient pathway, including the medical aspects; provision of information on a yearly basis for the monitoring of the reimbursement level for the CE. 	<ul style="list-style-type: none"> —Ensure liaison between CE and others involved in the caretaking of the patient (GP, specialist, foreign centre,...) —Participate in the individual needs assessment of patients, with responsibility on the coordination and the social aspects —Provide the necessary information and advice with regard to individual social needs and rights through own staff, social service of the hospital —Assist the patient at individual level to establish and develop relationship with caretakers outside the centre; this includes patient organisations —Register the patient in the national and disease specific registry

The majority of tasks being linked to the number of patients, the financing of the function is proposed to be calculated based on the number of patients treated within the centre. Although this would be the principle used for defining the financing, the recommendation to hospitals is to combine the function over groups of CEs. Hospitals having only one CE, should therefore consider cooperation with nearby hospitals to ensure the function is taken up in cooperation.

The proposed contribution per patient would be estimated based on the following principles:

- for new patients (definition of global care pathway): 0,75 person/day of both a manager and an advisory function;
- for patients being followed by the centre: 0,25 person/day of the manager and 0,5 person/day of the advisor.

The tariff calculation for a manager function is based on:

- use of time (220 working / days / year): 20 days non-productive (training, sick leave, ...); 80 days on global tasks not directly linked to individual patients and 120 days on tasks linked to individual patients;
- direct cost of the staff member including overhead of 90.500 euro / year ⁹³.

⁹³ This cost is based on the barema of RIZIV/INAMI for a psychologist (average of full direct salary cost for 15 and 25y experience), with an overhead (100/84).

The tariff calculation for the advisor function is based on:

- use of time (220 working / days / year): 20 days non-productive (e.g. training, sick leave, ...); 200 days on tasks linked to individual patients;
- direct cost of the staff member including overhead of 73.000 euro / year ⁹⁴.

Based on these principles, a CE would receive following budgets:

- for 'new' patients: 839,38 euro;
- for 'old' patients: 371,04 euro.

This would be valid for patients followed in the CE, but also for patients that are followed in CEs in other countries, primarily by the care coordinators that are linked to the Liaison centre function within a university hospitals.

For all CEs together, including patients followed in CEs outside Belgium, the estimate in year 5 would be 8,8 M euro.

The need to create critical mass:

Based on experience both in and outside Belgium, one of the important risks with the creation of these functions is the high turnover in staff. This risk is mainly the consequence of the part time nature, leading to regular movement of people.

It is therefore recommended to CEs and the hospitals in which they are hosted, to cluster 2 to 3 CEs to have a team of two full times in charge of this function; and to ensure the persons in charge within the hospital work as a team, exchanging experience and information, in order to be able to back each one up in case of absence and pass on knowledge when staff move out of the function.

The need to monitor actual time spent and impacts

The creation of this global care coordination function is an innovation and one of the most important measures proposed. The potential impact is very significant, but due to the innovative nature, implementation needs to be monitored very closely. This also applies to the actual time spent by the staff. It is therefore proposed that the staff in charge of this function would keep timesheets. These timesheets can be used to exchange experiences among the CEs, to agree on standards of service, and to revise the estimates made above.

Measure 8.2: To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures

Some administrative savings are expected at the level of the sickness funds. The management of specific needs or not encountered needs until now will have a certain cost. In some cases, the measures and the rights provided by the listings will only concern a few or a limited number of people.

Measure 9.1: Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs

There are no direct costs involved. Costs for follow up of this measure fall under the responsibility of the National Platform and Orphanet Belgium (for the extraction of data and adding them into Orphanet).

Measure 9.2: Increase national support to E-rare

There are no direct costs to the healthcare budget since the financing involves a transfer of existing research funds towards E-Rare.

⁹⁴ This cost is based on the RIZIV/INAMI barema for a nurse with 15y experience including overhead (100/84)

Measure 9.3: An impulse program for research on rare diseases

An investment of 9 Million euro in research for a programme implemented over the full period is recommended to have an impact.

Measure 9.4: Identification of unmet medical needs

This should ideally be an EU-level initiative and the costs would therefore be carried by the EU-level. No costs were included in the overview table.

Measure 9.5: Public funds are available for translational research

An investment of 3 Million euro is recommended as a minimum.

Measure 10: Management of the Belgian Plan

Independently of the practical solution decided for the management of the Belgian Plan, there are a number of functions and related costs which are described in this section. The assumption taken is that there would be a type of a 'Platform' with its own staff or with staff that is seconded from other institutions to take up the function and roles.

The type of costs included under management include:

- leading role taken by Belgium on RD issues (measure 7.13);
- management of the measures in area 4;
- manage the networking at national and EU level, including the funds earmarked for this activities (measures 1.4 and 1.5);
- hiring consultants to set-up measures or new processes, including defining standards of services;
- organise trainings for staff of CEs and particularly staff in charge of global care coordination (measure 8.1) to ensure common standards of service are used throughout the network.

The total budget proposed for this type of costs is 100.000 / euro / year, taking into account that this budget can be used to cover costs of events or initiatives that are not falling within another budget. 30% of this budget should be earmarked for the last activity mentioned above (training of staff of centres of expertise).

Mid-term and final evaluation of the Plan:

Two budgets of 250.000 € are foreseen for evaluations (mid-term and final). The mid-term budget is split over years 2 and 3. The final evaluation is part of the year 5 budget.

The Platform can only play its role if it has a staff that would perform a number of functions. The list below summarises these functions and is non-exhaustive.

- participate in the yearly review of economic aspects of the CE functioning; this is mainly the facilitation of the process within the CEs, including passing on best practice and suggesting improvements;
- supervise the yearly customer satisfaction evaluations performed at the level of CEs and in cooperation with patient organisations;
- monitor the functioning of the liaison function in all university hospitals;
- manage the functioning of the working groups and act as their secretariat;
- manage the implementation of measure 8.2: this could lead to the creation of specific working groups, but not necessarily;
- ensure the liaison with the various stakeholders, which includes the preparation of the decision-making process and the monitoring of the implementation of decisions taken. This includes decisions linked to launching calls for new CEs, the definition of care and therapeutic pathways;

- supervise the persons in charge of communication, and manage the communication plan, including the coordination of the four main components and the cooperation with stakeholders, particularly the patient organisations;
- manage the evaluations;
- manage the national and international networking;
- manage measure 7.13 – leading role at EU level;
- manage the relationships with Patient Organisations including the implementation of measure 4.2.

To perform these functions, it is proposed that the Platform would have a staff of four FTE. One of these persons would be a secretary general. This person should act as the manager of the National Plan. We recommend this person is hired for the function.

Another of the team members should be a communication specialist to manage the communication plan, the portal and cooperation agreements with stakeholders related to communication objectives.

The two other staff members would work half time on the task described under measure 1.1 to 'review the economic aspects of the CE functioning; this is mainly the facilitation of the process within the CEs, including passing on best practice and suggesting improvements'.

The three staff members who would assist the secretary general can be hired, like they can be seconded from existing institutions or be covered through service contracts with third parties. Independently of this choice, the economic cost will be similar and is included in the budget of the national plan.

Cost for 4 staff members (one secretary general, two professionals, one organisational assistant), including a small overhead: 400.000 euro / year.

This staff and the performance of their tasks are expected to generate a cost of up to 200.000 euro / year. This includes the cost of 100.000 euro mentioned under measure 1.1 to cover costs of review panels for CEs (economic / cost aspects and best practice). The remainder of the budget would mainly be used to finance meetings (e.g. of working groups).

Measure 11.1: Transparency of pricing

There are no direct costs involved when the study proposal is taken up by the KCE or the European Commission.

Measure 11.2: Citizens consultations on rare diseases and orphan drugs

Organising such citizens consultations is a cost, both in terms of staff time, physical costs, reimbursements paid to the participants, facilitation, reporting, translations, etc. If the suggested National Platform gets the responsibility to organise such citizens consultations, this would have implication in the need for staff and in a budget for the management of the process. This cost is estimated at 75.000 euro for each cycle.

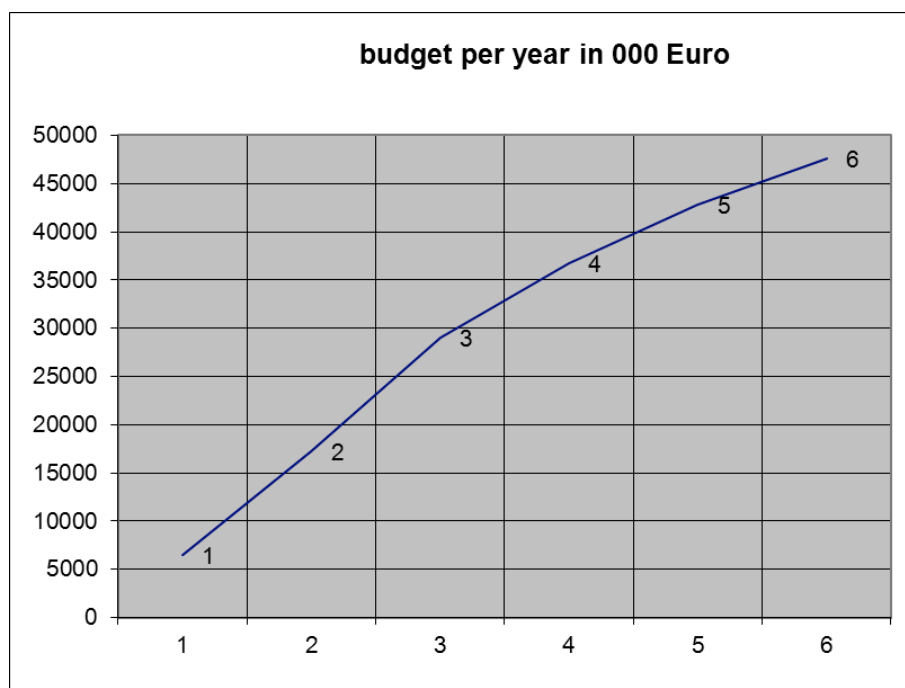
Conclusions and overview

An overview table is attached to this document that includes a proposal of spread of investments over the duration of the Plan.

The chart below gives the evolution of the budget impact over time. Year 1 is 2011 and includes budgets that are planned to be spent in 2011 as they are part of the approved RIZIV/INAMI budget for 2011.

The main conclusions with regard to the overall figures are:

- the total cost of the plan over five years is 174 million euro or an average 35 million euro / year;
- two measures generate 68% of the total budget impact: the creation of centres of expertise and the function of care coordination;
- the total budget impact can be split into two categories:
 - ◊ one off or investment costs. These costs will be incurred during the five years, but will stop with the end of the plan period. This represents 17 million euro or 10% of the total;
 - ◊ costs or budget impacts that will become 'regular'. This budget impact surpasses 44 million euro / year in the fifth year;
- measures are not necessarily independent of each other. It does e.g. not make much sense to invest 100 million euro over five years to create centres of expertise on many rare diseases, and not plan a budget to make these centres known to the different target groups. The 1.7 million euro budget for communication campaigns should be considered in this context;
- the budget size of some measures also defines the ambition and therefore the impact. Examples are the resources invested in creating registries (2 million) or in research (12 million). Investing more resources in both areas would make sense to have a higher impact, but on the other hand, these contributions made by Belgium should be considered in a EU context of sharing resources and investments to reach together a higher impact in terms of diseases covered, patients involved and new treatments reaching the market.



The table below is a synthetic version of the full table, as budgets are grouped by domain of the proposed measures. The figures include 2011.

Areas	value in 1.000 €	%
Area 1. Expert centres	98.914	55,0%
Area 2. Registries	3.250	1,8%
Area 3. Communication	2.550	1,4%
Area 4. Patient empowerment	830	0,5%
Area 5. Training of health professionals	400	0,2%
Area 6. Improving access to diagnosis	5.830	3,2%
Area 7. Improving access to treatment	23.450	13,0%
Area 8. Comprehensive care	28.800	16,0%
Area 9. Stimulating research	12.000	6,7%
Area 10. Management of the Plan	3.700	2,1%
Area 11. Ethics & Governance	150	0,1%
Total	179.874	

Overview of potential measures - estimated budget impact and cost for a Belgian Plan Rare Diseases (in 1.000€)								
Areas	Potential measures	2011	2012	2013	2014	2015	2016	Total
Area 1. Improving the quality of diagnosis, therapy and patient management by setting up expert centres and expert networks	1.1. Creation of Centres of Expertise (CE)	2014	7000	14000	19000	24000	27000	93014
	1.2. Strengthen the role of the Centres of Human Genetics (CHG)		200	200				400
	1.3. Liaison Network RD	0	750	1000	1000	1000	1000	4750
	1.4. Networking between Centres of Expertise at national level		50	50	50	50	50	250
	1.5. Networking between Centres and pheripheral care services		50	50	50	50	50	250
	1.6. Networking at European and international level		50	50	50	50	50	250
Area 2. Codifying and inventorying rare diseases	2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases - development costs (generic and disease specific)	200	500	500	300	300	200	2000
	2.2. Belgian Registry for Rare Diseases - running costs		200	250	250	250	300	1250
Area 3. Information and communication	3.1. Creation of a national portal website with actual and validated information	100	100	100	100	100	100	600
	3.2. Support for Orphanet Belgium	100	30	30	30	30	30	250
	3.3. Communication Plan		200	500	500	300	200	1700
Area 4. Patient empowerment	4.1. Empower patients in their relation to health care professionals							0
	4.2. Enforceable patient participation at the start up, functioning and evaluation of Centres of Expertise		120	120	160	180	200	780

	4.3. Improvement of the collaboration between patient organisations							0
	4.4. medical passport or other instrument for emergency medical information		50					50
Area 5. Training and education of health professionals	5.1. To integrate education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)		50	50	50	50	50	250
	5.2. Rare diseases in continuous medical education (CME)		30	30	30	30	30	150
Area 6. Improving access to and financing of diagnosis	6.1. Change the system to allow DNA-samples to be tested abroad	550	600	700	800	900	1000	4550
	6.2. Access and reimbursement of non-DNA testing and development of such technologies in Belgium		200	200	250	300	330	1280
Area 7. Improving access to and financing of treatment	7.1. Launch an information service on clinical trials, compassionate use and medical need programmes							0
	7.2. Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes							0
	7.3. Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called 'Voluntary Harmonised Procedure' whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug							0
	7.4. Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients							0

**Overview of potential measures - estimated budget impact and cost
for a Belgian Plan Rare Diseases (in 1.000€)**

	7.5. Academic (non commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible								0
	7.6. The role of the Special Solidarity Fund should be redefined								0
	7.7. Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally		10	10	10	10	10	10	50
	7.8. Setting up a system for early access to orphan drugs including early temporary reimbursement	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	21000
	7.9. Colleges for orphan drugs have proven to be a good practice. Their role and use could be enhanced and strengthened for a higher impact.								0
	7.10. Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.								0
	7.11. Support home treatment for orphan drugs under clear conditions								0
	7.12. Stimulate patient adherence through a set of initiatives		0	200	500	700	1000	1000	2400
	7.13. Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease								0
Area 8. Comprehensive care of the patient	8.1. To simplify the access to measures concerning diagnosis and coordinated treatments, to propose the assistance of a 'rare disease care coordinator'	2000	4000	6500	7500	8800	8800	8800	28800

	8.2. To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures							0
Area 9. Stimulating research on rare diseases	9.1. Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs							0
	9.2. Increase national support to E-rare							0
	9.3. An impulse program for research on rare diseases	1000	2000	2000	2000	2000		9000
	9.4. Identification of unmet medical needs							0
	9.5. Public funds are available for translational research		750	750	750	750		3000
Area 10. Management of the Plan	10.1. Staff related costs	300	400	400	400	400		1900
	10.1 costs linked to the functioning of Platform (and working groups)	200	250	250	300	300		1300
	10.1. mid-term and final evaluations		125	125		250		500
Area 11. Ethics	11.1. Transparency of pricing							0
	11.2. Citizens consultations on rare diseases and orphan drugs			75	75			150
TOTAL		6464	17190	29065	36730	42825	47600	179874

BIJLAGE 9. SAMENSTELLING BESTUURSCOMITÉ VAN HET FONDS ZELDZAME ZIEKTEN EN WEESGENEESMIDDELEN

1. Voorzitter en Vice-Voorzitter

Cassiman Jean-Jacques, Prof. dr. emeritus

Abramowicz Marc, représentant du Haut Conseil d'Antropogénétique

2. Leden

Honorary member: Avontroodt Yolande, voorzitter Algemeen Beheerscomité RIZIV/INAMI

Bogaert Marc, voorzitter College van Geneesheren voor Weesgeneesmiddelen bij het RIZIV

Bours Vincent, chef de service Département Génétique ULg

Bruyninckx Klaartje, stafmedewerker Vlaams Patiëntenplatform (VPP)

De Baere Lut, voorzitter Rare Diseases Organisation (RaDiOrg.be).

De Groof Vera, afgevaardigde Intermutualistisch College (tot 01/12/2009)

De Ridder Ri, directeur-generaal dienst voor geneeskundige verzorging RIZIV.

Dooms Marc, vertegenwoordiger Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers

Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Metabole Opsporingen Antwerpen en kliniekhoofd pediatrie UZA

Gerits Pol, adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidszorgvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu

Jansen Herwig, coördinator Belgisch Mucoviscidose Register, Afdeling Epidemiologie WIV

Leto Celine, conseillère cabinet de la Ministre Laurette Onkelinx. (vanaf 01/10/2009)

Lhoir André, représentant du FAGG et membre belge du COMP (EMA)

Maes Sophie, experte Cabinet de la Ministre Laurette Onkelinx

Musch Greet, directeur-generaal DG PRE FAGG

Neels Leo, directeur Pharma.be.

Nelis Gustaaf, vertegenwoordiger Intermutualistisch College

Neyt Mattias, expert Economic Analysis, Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (tot 30/09/2009)

Poppe Bruce, Klinisch geneticus Centrum Medische Genetica UZ Gent

Sokal Etienne, Cliniques universitaires Saint-Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique

Sterckx Claude, président de la Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)

Sumkay François, représentant Collège Intermutualiste

Tambuyzer Erik, hoofd werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen Pharma.be, senior vice president Global Public Policy Genzyme

Tassignon Marie-José, voorzitter Raad van de Universitaire Ziekenhuizen van België

Van Hul Chris, vertegenwoordiger Intermutualistisch College

Vandensande Tinne, adviseur Koning Boudewijnstichting

Plaatsvervangers

Aubry Chris, bestuurslid RaDiOrg.be

Gendreike Viviane, présidente suppléante du Collège des médecins-directeurs INAMI

Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques INAMI

Pypops Ulrike, bestuurslid RaDiOrg.be

Herman Van Eeckhout, adjunct algemeen directeur Pharma.be

Weeghmans Ilse, coördinator VPP

BIJLAGE 10. SAMENSTELLING VAN DE WERKGROEPEN

WORKPACKAGE 1:

National Registry, Disease specific databases and European collaboration

WORKING GROUP

Voorzitter

Jansen Herwig, coördinator Belgisch Mucoviscidose Register, Afdeling Epidemiologie, Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid

Leden

- Bours Vincent, chef de service Département Génétique, ULg
- Cassiman David, verantwoordelijke zorgprogramma Metabole Ziekten, UZ Leuven
- De Laet Corinne, chef de Clinique Adjoint Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, HUDERF, Bruxelles
- Delcroix Marion, kliniekhoofd Interne geneeskunde Pneumologie, UZ Leuven
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen –Centrum voor Metabole Aandoeningen, VUB (tot juni 2010)
- Pypops Ulrike, bestuurslid RaDiOrg.be
- Ribaï Pascale, neurologist and clinical geneticist, Clinique Edith Cavell Bruxelles- Hôpital du Beau-Vallon Namur
- Swinnen Elfriede, wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven – Orphanet België
- Vincent Marie-Françoise, Service de Biochimie médicale, Laboratoire des maladies métaboliques et centre de dépistage néonatal, Cliniques universitaires Saint-Luc

WORKPACKAGE 2:

Identifying hidden non-medical costs for patients/ towards a roadmap for patients

WORKING GROUP

Voorzitter

Sterckx Claude, président Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)

Leden

- Aubry Chris, bestuurslid RaDiOrg.be, Coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven
- Cassiman Jean-Jacques, Prof. dr. emeritus
- De Groof Véra, Intermutualistisch College (tot december 2009)
- Detavernier Luc, expert Matières régionales et communautaires, Union Nationale des Mutualités Libres
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Dupré Christian, Service francophone pour Handicapés, COCOF
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques INAMI
- Hens Evelyne, stafmedewerker Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten
- Jageneau Ingrid, administratrice RaDiOrg.be
- Minet Cécile, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies
- Nelis Gustaaf, Intermutualistisch College
- Nouwen Annie, Vlaams Agentschap Personen met een Handicap (VAPH)
- Ribaï Pascale, neurologist and clinical geneticist, Clinique Edith Cavell Bruxelles- Hôpital du Beau-Vallon Namur
- Swinnen Elfriede, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven - Orphanet Belgium
- Vandenbroucke Nathalie, stafmedewerker Vereniging Personen met een Handicap VFG
- Van Hul Chris, Vertegenwoordiger Intermutualistisch College

WORKPACKAGE 3:**Information for patients, health professionals and the public****Patient empowerment.****WORKING GROUP****Voorzitster**

Bruyninckx Klaartje, stafmedewerker Vlaams Patiëntenplatform (VPP)

Leden

- Aubry Chris, Bestuurslid RaDiOrg.be, Coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven
- Blaumeiser Bettina, Department of Medical Genetics UA
- Claes Patrick, projectmedewerker Nema vzw
- Colaert Karen, Vlaams Agentschap Zorg en Gezondheid
- De Baere Lut, voorzitter Rare Diseases Organisation (RaDiOrg.be) (Fase I)
- De Groof Vera, afgevaardigde Intermutualistisch Agentschap (tot 01.12.2009)
- De Kegel Tim, secretaris-generaal Pharma.be (tot 30.09.2009)
- De Tavernier Luc, expert Matières régionales et communautaires, Union Nationale des Mutualités Libres
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Gerits Pol, adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidszorgvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
- Mores Benoît, Kankercentrum
- Sznajer Yves, Centre de génétique humaine, UCL
- Swinnen Elfriede, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven – Orphanet Belgium
- Vrints Raf, vertegenwoordiger Pharma.be

WORKPACKAGE 4:**Centres of Competence, Centres of Expertise, and National Collaboration (Including Neonatal Screening)****WORKING GROUP****Voorzitter**

Cassiman Jean-Jacques, Prof. dr. emeritus

Co-voorzitter

Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Metabole Opsporingen Antwerpen en kliniekhoofd pediatrie UZA

Leden

- Abramowicz Marc, chef de Clinique Centre de Génétique Humaine, Hôpital Erasme - ULB
- Bours Vincent, chef de service Département Génétique, ULg
- Calcoen Piet, medisch directeur DKV
- Dahan Karin, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies
- De Baere Lut, voorzitter Rare Diseases Organisation RaDiOrg.be
- Debled Sabine, Direction de la Promotion de la Santé, Ministère de la Communauté française
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen –Centrum voor Metabole Aandoeningen,VUB
- Gerits Pol, adjunct van de Directeur-Generaal Organisatie Gezondheidsvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques, INAMI

- Nassogne Marie-Cécile, chef de service dépt. Neurologie Pédiatrique, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Bruxelles
- Poppe Bruce, Centrum Medische Genetica UZ Gent
- Rémiche Gauthier, Dépt. Neurologie, Maladies neuromusculaires et Neurophysiologie, Hôpital Erasme, Bruxelles
- Swinnen Elfriede, wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven, Orphanet Belgium
- Tassignon Marie-José, voorzitter Raad van de Universitaire Ziekenhuizen van België
- Vandenbulcke Pieter, afgevaardigde Vlaams Agentschap Zorg en Gezondheid
- Verellen-Dumoulin Christine, directeur de l'Institut de Pathologie Génétique Gosselies
- Vincent Marie-Françoise, Service de Biochimie médicale, Laboratoire des maladies métaboliques et centre de dépistage néonatal, Cliniques universitaires Saint-Luc
- Westhovens René, ondervoorzitter Belgische Vereniging Reumatologie, UZ Leuven

WORKPACKAGE 5:

Access to and financing of diagnosis, medication, treatment and patient management

WORKING GROUP

Voorzitter

Tambuyzer Erik, hoofd Werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen bij Pharma.be

Co-voorzitter

Bogaert Marc, voorzitter College van Geneesheren voor Weesgeneesmiddelen bij het RIZIV – Heymans Instituut UGent, Vakgroep Farmacologie

Leden

- Aubry Chris, bestuurslid RaDiOrg.be
- Delcroix Marion, kliniekhoofd Interne geneeskunde Pneumologie, UZ Leuven
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen –Centrum voor Metabole Aandoeningen,VUB
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen – kliniekhoofd pediatrie UZA
- Gendreike Viviane, présidente suppléante du Collège des médecins-directeurs INAMI
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques, INAMI
- Hermans Cédric, Haemostasis and Thrombosis Unit, Haemophilia Clinic, Cliniques universitaires Saint-Luc, UCL
- Hermans Céline, pharmacienne en charge des dossiers du Collège des Médicaments Ophelins, INAMI
- Matthijs Gert, hoofd Laboratorium Medische Genetica KUL
- Musch Greet, directeur-generaal DG PRE FAGG
- Nelis Gustaaf, Intermutualistisch College
- Pypops Ulrike, bestuurslid RaDiOrg.be
- Stoop Hilde, afgevaardigde Werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen Pharma.be/Bio.be
- Stryckman Françoise, conseiller Scientifique Remboursements, Direction Politique des Médicaments Pharma.be
- Sumkay François, Collège Intermutualiste
- Van Hul Chris, vertegenwoordiger Intermutualistisch College

WORKPACKAGE 6:**(A) Improve the intensity of the clinical and fundamental research****(B) National & international networking and collaboration on therapy and patient management****(C) Clinical Trials****WORKING GROUP 6B****National & international networking and collaboration on therapy and patient management****Voorzitter**

Cassiman Jean-Jacques, Prof. dr. emeritus

Co-voorzitterEyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen - kliniekhofd
Pediatrie UZA**Leden**

- Calcoen Piet, DKV
- Dahan Karin, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen –Centrum voor Metabole Aandoeningen VUB
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Gerits Pol, adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidsvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
- Hallet-Tordeurs Viviane, présidente de l'Association belge francophone de la rétinopathie d'origine génétique Retina Pigmentosa
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques, INAMI
- Jageneau Ingrid, administratrice RaDiOrg.be
- Leroy Bart, Centrum Medische Genetica UZ Gent
- Loeys Bart, Centrum Medische Genetica UZ Gent
- Mortier Geert, hoofd Departement Medische Genetica Universiteit Antwerpen
- Revenu Nicole, centre de génétique médicale UCL
- Sokal Etienne, Cliniques universitaires Saint-Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique
- Stephenne Xavier, Cliniques universitaires St Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique, UCL
- Swinnen Elfriede, wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven - Orphanet Belgium
- Verellen-Dumoulin Christine, directeur de l'Institut de Pathologie Génétique Gosselies
- Vikkula Miikka, de Duve Institute, ICP, UCL

WORKING GROUP 6C:**Clinical Trials****Voorzitster**

Musch Greet, directeur-generaal DG PRE FAGG

Leden:

- Delcroix Marion, kliniekhofd Interne geneeskunde Pneumologie, UZ Leuven
- Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen – kliniekhofd pediatrie UZA

- Gobert Marjorie, legal counsel en bedrijfsjurist, Pharma.be
- Lhoir André, représentant de l'AFMPS et membre belge du COMP (EMIA)
- Revenu Nicole, centre de génétique médicale UCL
- Rogiers Ann, senior clinical assessor, FAGG
- Sokal Etienne, Cliniques universitaires Saint-Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique

WORKPACKAGE 7:**Training and education of health professionals****WORKING GROUP****Voorzitter**

Poppe Bruce, Centrum Medische Genetica UZ Gent

Leden:

- Aubry Chris, coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven - bestuurslid RaDiOrg.be
- Belachew Shibeshih, Département des Sciences cliniques, Neurologie, Université de Liège
- Blaumeiser Bettina, Department of Medical Genetics UA
- Cogan Elie, chef du Service de médecine interne de l'Hôpital Erasme
- Devriendt Koenraad, Departement Menselijke Erfelijkheid, KULeuven
- Sznajer Yves, Centre de génétique humaine, UCL

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen

Voor meer informatie:
Annemie T'Seyen
02 549 03 03
tseyen.a@kbs-frb.be

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen is ontstaan uit de Stuurgroep Weesziekten en Weesgeneesmiddelen, die in 2006 in het parlement het eerste Belgisch symposium rond weesgeneesmiddelen organiseerde. Het Fonds wordt beheerd door de Koning Boudewijnstichting. Het Fonds wil alle partijen in België die bij zeldzame ziekten betrokken zijn samenbrengen en inspanningen leveren om tot een coherent beleid te komen dat de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte en hun omgeving verbetert.

Het Fonds streeft naar een structurele en integrale aanpak van zeldzame ziekten, met aandacht voor diagnose en naadloze zorg, en voor onderzoek naar en ontwikkeling van gepaste geneesmiddelen en behandelingen.

www.kbs-frb.be

Meer info over onze projecten,
evenementen en publicaties vindt u op
www.kbs-frb.be.

Een e-news houdt u op de hoogte.
Met vragen kunt u terecht op
info@kbs-frb.be of 070-233 728

Koning Boudewijnstichting,
Brederodestraat 21, B-1000 Brussel
02-511 18 40,
fax 02-511 52 21

Giften vanaf 40 euro
zijn fiscaal aftrekbaar.
000-0000004-04
IBAN BE10 0000 0000 0404
BIC BPOTBEB1

De Koning Boudewijnstichting is een onafhankelijke en pluralistische stichting in dienst van de samenleving. We willen op een duurzame manier bijdragen tot meer rechtvaardigheid, democratie en respect voor diversiteit. De Stichting steunt jaarlijks zo'n 1.500 organisaties en individuen die zich engageren voor een betere samenleving. Onze actiedomeinen de komende jaren zijn: armoede & sociale rechtvaardigheid, gezondheid, democratie in België, democratie in de Balkan, erfgoed, filantropie, migratie, ontwikkeling, leiderschap, lokaal engagement, partnerschap of uitzonderlijke ondersteuning. De Stichting werd opgericht in 1976 toen Koning Boudewijn 25 jaar koning was.

In 2011 werkt de Stichting met een startbudget van 30 miljoen euro. Naast ons eigen kapitaal en de belangrijke dotatie van de Nationale Loterij, zijn er de Fondsen van individuen, verenigingen en bedrijven. De Koning Boudewijnstichting ontvangt ook giften en legaten.

De Raad van Bestuur van de Koning Boudewijnstichting tekent de krachtlijnen uit en zorgt voor een transparant beleid. Voor de realisatie doet ze een beroep op een 50-tal medewerkers. De Stichting werkt vanuit Brussel en is actief op Belgisch, Europees en internationaal niveau. In België heeft de Stichting zowel lokale, regionale als federale projecten lopen.

Om onze doelstelling te realiseren, combineren we verschillende werkmethodes. We steunen projecten van derden of lanceren eigen acties, bieden een forum voor debat en reflectie, en stimuleren filantropie. De resultaten van onze projecten en acties worden verspreid via diverse mediakanalen. De Koning Boudewijnstichting werkt samen met overheden, verenigingen, ngo's, onderzoekscentra, bedrijven en andere stichtingen. We hebben een strategisch samenwerkingsverband met het European Policy Centre, een denktank in Brussel.

