



# Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen

## VISIE OP ORGANISATIE EN BEOORDELINGSPROCEDURE

### Goede zorg voor patiënten

### Randvoorwaarden

#### Zichtbaarheid Expertisecentra

- Ruim 1 miljoen mensen in NL hebben te maken met een zeldzame aandoening.
- Er zijn ongeveer 8.000 zeldzame aandoeningen.
- Per aandoening zijn er weinig patiënten.

- In één oogopslag zien waar je terecht kunt voor zorg, kennis en expertise.
- In Nederland of elders in Europa.

- Erkenning door VWS als expertisecentrum is essentieel:
  - Voor vindbaarheid en zichtbaarheid voor patiënt en zorgverleners in 1e of 2e lijn;
  - Voor aansluiting in Europa.

#### Samenwerking Expertisecentra

- Zorg en coördinatie vanuit het expertisecentrum.
- Delen van kennis en expertise.
- De patiënt gaat pas fysiek naar het expertisecentrum als dat noodzakelijk is voor goede zorg.

- Aansluiting bij de European Reference Networks (ERNs).

- Samenwerking is het sleutelwoord.
  - Door erkende expertisecentra van zeldzame aandoeningen.
  - Aansluiting bij:
    - Juiste zorg op de juiste plaats;
    - Waardegedreven zorg;
    - Overige programma's en initiatieven die (ook) raken aan zeldzame aandoeningen.

#### Doelmatigheid

- Belangrijk dat dit proces ondersteund wordt in de bekostigingsstructuur.
- Daarom initiatief tot voorstel Expertiseconsult.

- Doelmatigheid expertisecentrum zichtbaar maken, op een andere manier dan financieel.
- Naar verwachting toont dit aan dat expertisecentra een onmisbare schakel zijn in de zorg.

- Weesgeneesmiddelen: expertisecentra worden ingezet om nut en effectiviteit van geneesmiddelen op het gebied van zeldzame aandoeningen te monitoren.

#### Registratie & Onderzoek

- Meten is weten!
- Zeldzame aandoeningen goed kunnen registreren is cruciaal. De eerste stappen met DHD en aanpassen Diagnosethesaurus zijn gezet.

- Onderzoek ligt ten grondslag aan de innovatie van zorg.
- Infrastructuur verder optimaliseren in samenwerking met onder andere Health-RI.

- Collectieve inzet op het gebied van zorg, diagnostiek en onderzoek is essentieel.
- Afstemming en samenwerking 'over de muren' is een voorwaarde.
- Maar ook tussen VWS, NFU, umc's en alle andere stakeholders.

### Daarmee wordt toegewerkt naar:

- Een uitgangspunt waarbij de patiënt weet via welke door VWS erkende expertisecentra hij toegang krijgt tot optimale zorg voor zijn zeldzame aandoening.
- Juiste zorg en tijdige juiste diagnostiek op de juiste plaats voor zeldzame aandoeningen in Nederland of via Europa.
- Een organisatie-, registratie- en data infrastructuur waardoor de zorgverlener de patiënt optimaal kan bedienen.
- Een uitgangspunt waardoor zorgverleners hun kennis & expertise kunnen blijven doorontwikkelen.

## Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen

VISIE OP ORGANISATIE EN BEOORDELINGSPROCEDURE



### Zeldzame aandoeningen

Samen met de andere stakeholders willen de umc's de zorg en het onderzoek voor patiënten en hun naasten die te maken krijgen met een van de bijna 8.000 zeldzame aandoeningen verder verbeteren. In Europa wordt een ziekte geclassificeerd als zeldzaam, wanneer deze bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voorkomt. Een ziekte kan zeldzaam zijn in één regio, maar veel voorkomend in een andere. Dit maakt duidelijk waarom samenwerking noodzakelijk is, zowel in Nederland als Europa.

**Zeldzame  
aandoening**  
Zichtbaarheid  
Expertisecentra

 TERUG NAAR  
FLOW CHART



**8.000** zeldzame aandoeningen

**1,2 miljoen** patiënten in NL

**30 miljoen** patiënten in EU

**75%** start op kinderleeftijd

**80%** een genetische oorzaak

Eurodis 12.000 voices onderzoek 2009 (Nederlandse situatie)  
52% krijgt eerst een verkeerde diagnose en behandeling  
> 7 verschillende medische specialisten zijn bezocht voor diagnostiek

Bron: European Reference Networks, Europese Commissie, 2017

### Belemmeringen

Patiënten met zeldzame aandoeningen krijgen vaak niet de zorg die ze nodig hebben, of ervaren aanzienlijke vertraging tot de juiste diagnose en behandeling. De kernproblemen zijn de zeldzaamheid van de aandoening en gefragmenteerde expertise. Door de schaarse kennis en ervaring met zeldzame aandoeningen vindt vaak geen (tijdige) doorverwijzing plaats naar een expert. Binnen Europa is er een grote variatie in de kwaliteit en geboden zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening. Dit betreft de prognose, kwaliteit van leven, zorgkosten, beschikbare richtlijnen, patiëntinformatie en informatie over de lange termijn effecten.

Ook in Nederland blijkt dat de zorg voor patiënten met zeldzame aandoeningen beter kan. Onderzoek toont aan dat bij meer dan 30% van de gevallen de termijn tot het vinden van de juiste diagnose meer dan 20 jaar heeft geduurd. Patiënten bezoeken vaak veel verschillende zorgverleners, ondergaan verschillende

(onnodige) onderzoeken en krijgen regelmatig een verkeerde diagnose. In totaal krijgt 56% van de patiënten een verkeerde behandeling. Het uitblijven van een juiste diagnose kan leiden tot onbegrip van de omgeving en niet serieus genomen worden van de patiënt, maar ook tot onherstelbare gezondheidsschade vanwege onjuiste, beschadigende behandelingen of door overbodige diagnostiek.



## Op weg naar meer **zichtbaarheid en vindbaarheid**

Waar kun je als patiënt terecht voor optimale zorg, kennis en expertise voor je zeldzame aandoening in Nederland? Om die vraag te beantwoorden is vanaf 2014 gestart met het inzichtelijk maken waar de bijzondere expertise voor die zeldzame aandoeningen te vinden is in Nederland.

Daarvoor is een landelijke beoordelingsprocedure ingericht voor de erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Sinds de start werkt de NFU met de VSOP en Orphanet NL samen, om de beoordelingsprocedure voor het ministerie van VWS uit te voeren en verder door te ontwikkelen. Vanaf 2021 voldoen de door VWS erkende expertisecentra aan de criteria zoals vastgelegd in de [beleidsvisie](#) van VWS. Die criteria zijn grotendeels gebaseerd op Europese criteria. Hiermee kunnen deze nationaal erkende expertisecentra aansluiten bij de **European Reference Networks (ERNs)** voor zeldzame aandoeningen. Daardoor hebben Nederlandse experts en daarmee hun patiënten ook aansluiting op de kennis en expertise van medische professionals in Europa.

### Zorgen voor aansluiting in Europa

In 2017 zijn de European Reference Networks (ERNs) gevormd. ERNs zijn virtuele netwerken van experts in Europa. Deze experts delen kennis en expertise met elkaar over (specifieke) zeldzame aandoeningen. Ieder ERN is opgebouwd uit een of meerdere thema's en bijbehorende subthema's. Voor goede aansluiting bij Europa is het noodzakelijk dat de Nederlandse expertisecentra minimaal op subthema niveau erkenning als expertisecentrum aanvragen, dit is dan ook één van de ingangscriteria vanaf 2021. Deze ERN-indeling is niet optimaal en compleet. Het is dan ook essentieel dat we vanuit Nederland het signaal blijven afgeven in Europa dat deze indeling en vertegenwoordiging van aandoeningen verder verbeterd moet worden. Deze indeling is wel een hele mooie aanleiding voor het stimuleren van samenwerking. In de praktijk betekent aanvragen op minimaal subthema niveau dat expertisecentra nu samenwerking moeten zoeken met collega's binnen hun umc of andere zorginstelling om te komen tot een specifiek ERN subthema. Een ontwikkeling die past bij het streven naar samenwerking en netwerkvorming.

### Toegankelijkheid voor patiënt in Nederland

Hoe wordt voorkomen dat in de ambitie tot goede samenwerking en aansluiting in Europa de optimale zorg voor de patiënt in Nederland verloren gaat? Het blijft ook vanaf 2021 mogelijk om als erkend expertisecentrum zichtbaar te maken voor welke specifieke zeldzame aandoening er expertise in huis is. Hierdoor wordt voor patiënten en hun zorgverleners vindbaar waar de experts voor hun zeldzame aandoening zich bevinden. Ook blijft het mogelijk om een erkenning te krijgen als expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen waarvoor nog geen ERN beschikbaar is.

**Vindbaarheid en  
zichtbaarheid**  
Zichtbaarheid  
Expertisecentra



**European  
Reference  
Networks (ERNs)**  
Samenwerking  
Expertisecentra



### Nederlandse inzet in Europa

Momenteel is bijna de helft van het totaal aantal nationaal erkende expertisecentra aangesloten bij een van de 24 ERNs. Na afronding van de Europese call tot aansluiting, die in 2019 werd uitgezet, zal dit ruim de helft zijn. Het streven is om binnen de komende vijf jaar alle nationaal erkende expertisecentra, waar mogelijk, aangesloten te hebben bij een ERN. Van de 24 ERNs worden er zeven gecoördineerd vanuit Nederland. De ERNs kiezen zelf hun coördinator, de ambitie is om als Nederlandse expertisecentra dit coördinatorschap te blijven nastreven.

### Witte vlekken

De afgelopen jaren zijn de door VWS erkende expertisecentra voor zeldzame aandoeningen beter op de kaart gezet. Dat betekent dat voor steeds meer aandoeningen duidelijk wordt waar zich de kennis en expertise in Nederland bevindt. Daarmee wordt ook duidelijk waar nog witte vlekken zijn. Komende jaren is daar meer aandacht voor nodig.



### Samenwerking cruciaal voor zeldzame aandoeningen

Kennis over en ervaring met de diagnostiek en behandeling van zeldzame aandoeningen is vaak schaars, omdat er zoveel verschillende aandoeningen zijn. Om te zorgen dat de patiënt de beste en meest up-to-date zorg krijgt, zal kennis en expertise tussen zorgverleners op een optimale manier gedeeld en verzameld moeten worden. Samenwerking is daarbij noodzakelijk, zowel op het gebied van zorg als wetenschappelijk onderzoek. Dit moet de komende jaren gestimuleerd worden.

### Erkende expertisecentra met andere instellingen

In samenwerking met andere ziekenhuizen wordt onder regie van het expertisecentrum gestreefd naar vroegdiagnostiek, de juiste zorg op de juiste plaats en shared care. Waarom samenwerken vanuit expertisecentra met andere instellingen?

- Specialisten uit meerdere ziekenhuizen zijn betrokken bij het vaststellen van een diagnose;
- De patiënt bespreekt met de expert in het expertisecentrum wat voor hem of haar de best passende zorg en behandeling is;
- De expert in het expertisecentrum betreft (indien nodig) via de aansluiting bij de ERNs buitenlandse experts bij het opstellen van het zorgplan voor de patiënt;
- Onderdelen van deze zorg kunnen dicht bij huis plaatsvinden onder regie van het expertisecentrum als dat kan, of in het expertisecentrum als het moet.

Een dergelijke uitvoering van ‘reguliere’ netwerkgeneeskunde of *shared care* voor patiënten met zeldzame aandoeningen is uitvoerbaar met een passende bekostiging. Hiertoe is recent het voorstel van ‘het expertisecentrum’ ingediend. Met de inrichting van ‘het expertisecentrum’ krijgen de werkzaamheden die vanuit de expertisecentra plaatsvinden een reguliere plek in de bekostigingsstructuur. Het is een vervolgstap in het proces van innovatie naar praktijk. Met ‘het expertisecentrum’ wordt kennis- en expertise-uitwisseling die is gestart vanuit de door VWS erkende expertisecentra zeldzame aandoeningen omgezet in een reguliere dienst.

Samenwerking  
Samenwerking  
Expertisecentra

↑ TERUG NAAR  
FLOW CHART

Expertiseconsult  
Doelmatigheid

↑ TERUG NAAR  
FLOW CHART

Met de expertisecentra en de specialisten uit de betrokken ziekenhuizen wordt steeds gezocht en afgestemd hoe een dergelijke samenwerking optimaal vorm krijgt.

### **Tussen erkende expertisecentra**

Om toegang te hebben tot de kennis en expertise in Europa wordt er momenteel naar gestreefd om ieder expertisecentrum aan te laten sluiten bij een van de 24 thematische ERNs. Omdat deze ERNs daarmee te groot worden en dit de samenwerking niet vergemakkelijkt, wordt gezocht naar alternatieve manieren van aansluiten. In de aanloop naar een oplossing zou vanuit Nederland, op de korte termijn, de aansluiting bij de ERNs via de umc's kunnen verlopen. Zij fungeren als juridische entiteit. Daarnaast sluit het aan bij het streven naar goede samenwerking tussen expertisecentra onderling en tussen expertisecentra en andere instellingen. Op lange termijn zou gestreefd moeten worden naar een aansluiting bij de ERNs vanuit nationale netwerken van (groepen van) zeldzame aandoeningen.

Waarom samenwerken in nationale netwerken van (groepen van) zeldzame aandoeningen?

- Expertisecentra binnen zelfde (groepen van) zeldzame aandoeningen (thema's en/of subthema's van de 24 ERNs) zijn betrokken bij alle initiatieven vanuit de ERNs en hebben zicht op wensen en behoeften vanuit de Nederlandse patiënten;
- Door krachten te bundelen is er minder fragmentatie in onderzoeksthema's en heeft ieder expertisecentrum een eigen focus;
- Vanuit het netwerk worden er afspraken gemaakt wie bij welk ERN-initiatief betrokken is, waarbij geborgd wordt dat er actieve betrokkenheid vanuit ieder expertisecentrum mogelijk is;
- Een nationale coördinator wordt per netwerk vastgesteld, die rouleert en acteert in de ERNs;
- Het nationale netwerk is namens alle expertisecentra in het netwerk aangesloten bij het ERN.

Voor de inrichting van dergelijke nationale netwerken van (groepen van) zeldzame aandoeningen is het een voorwaarde - om te kunnen functioneren als onderdeel binnen de ERNs - dat alle betrokken expertisecentra vergelijkbare rechten en plichten hebben als bij hun huidige lidmaatschap. Vervolgacties om deze nationale netwerken verder vorm te geven en te positioneren in zowel Nederland als Europa zijn nodig.

### **Europees**

Ten derde is ook samenwerking tussen zorgverleners op Europees niveau onmisbaar, onder andere via de ERNs. Daarbij zetten we in eerste instantie in op het laten reizen van kennis en expertise in plaats van de patiënt. Daarvoor worden op Europees niveau allerlei initiatieven en middelen ontwikkeld om die uitwisseling mogelijk te maken. Vanuit Nederland zal worden ingezet op het (verder) optimaliseren en ondersteunen van goede initiatieven, zoals het Clinical Patient Management System (CPMS). Dit betreft het Europese platform om op een veilige wijze casuïstiek te bespreken. Daarnaast moet het delen van data worden ondersteund om meer zicht te krijgen op onder andere natuurlijk beloop van een aandoening of op beschikbare patiënten voor deelname aan clinical trials.

De Nederlandse experts leveren momenteel een belangrijke bijdrage aan het delen van kennis en expertise in Europa. Die rol blijven we de komende jaren vervullen. Daartoe moet deze multidisciplinaire en vaak complexe zorg, onderzoek, innovatie en samenwerking blijvend gestimuleerd worden, zowel op Europees als nationaal niveau. Zodat de expertisecentra uit Nederland waardevolle inbreng blijven leveren in Europa, zowel vanuit de positie van inhoudelijk expert als ERN-coördinator (zie ook registratie en onderzoek).

## Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS)

Het in contact blijven en afstemmen met het ministerie van VWS is in de verschillende samenwerkingsprocessen een onmisbare schakel. Via VWS is er toegang tot Europees beleid, door de deelname in de Board of Member States. Daarnaast kan het ministerie op basis van beleid de ambities ondersteunen en stimuleren. Gedurende de COVID-19 pandemie was er tussen ECZA-projectteam en ambtenaren van VWS oog voor elkaars situatie en is er samen gezocht naar mogelijkheden en oplossingen. Door samenwerking kunnen belangrijke stappen worden gezet.



### Doelmatigheid

In 2015 zijn door de minister van VWS voor het eerst expertisecentra voor zeldzame aandoeningen erkend. Hiermee is zichtbaarder geworden waar patiënten (en hun zorgverleners) terecht kunnen voor kennis en expertise over hun aandoening. Dit heeft gezorgd voor een breed ervaren kwaliteitsslag, waarbij de juiste zorg op de juiste plek gegeven wordt. Deze kwaliteitsslag moet ook voor een breder publiek zichtbaar worden, want iedereen kan te maken hebben of krijgen met een zeldzame aandoening. Deze **doelmatigheid** wordt de komende jaren zichtbaar aan de hand van verbetering die behaald wordt in zorg en onderzoek. Als eerste valt veel winst te behalen in de vroegdiagnostiek. Nog steeds is er sprake van een gemiddeld lang diagnostisch traject waar diverse specialisten bij betrokken zijn. Daarnaast zijn er nog vele andere aspecten die de '(meer)waarde' van de expertisecentra kunnen aantonen, denk hierbij aan de waarde van het krijgen van een diagnose, het wegnemen van onzekerheid, de toegang tot therapie, transitie van zorg, etc. Om in de volle breedte van de zeldzame aandoeningen de '(meer)waarde' van de expertisecentra aan te tonen zal consensus bereikt moeten worden over al deze aspecten. In gesprekken met enkele HTA-experts is de suggestie van een '*value flower model*' naar voren gekomen. Een (onderzoeks-)programma om deze suggestie verder uit te werken en inzicht te vergaren is een essentiële volgende stap.

### Weesgeneesmiddelen

**Weesgeneesmiddelen** en zeldzame aandoeningen zijn onlosmakelijk met elkaar verbonden. Ook hier zal, in het kader van dit ECZA-project, gezocht worden naar samenwerking met ontwikkelingen en lopende discussies op dit gebied. Denk hierbij bijvoorbeeld aan het betrekken van expertisecentra om nut en effectiviteit van (wees) geneesmiddelen op het gebied van zeldzame aandoeningen te monitoren.

### Doelmatigheid

Doelmatigheid



### Weesgeneesmiddelen

Doelmatigheid





## Registratie en Onderzoek

Samenwerking, kennis vergaren en zichtbaar maken van wat gedaan wordt in het veld van zeldzame aandoeningen, ook ten aanzien van onderzoek, is alleen mogelijk als we op eenduidige wijze zeldzame aandoeningen registreren. Op dit moment is goed registreren nog niet mogelijk. Vanuit de [RD-ACTION Joint action](#) gesubsidieerd vanuit het EU Health Program (2014-2020) zijn aanbevelingen opgesteld voor de implementatie van uniforme *rare disease coding*. In samenwerking met de stichting Dutch Hospital Data (DHD) en Nictiz wordt gewerkt aan het uitbreiden van de diagnosethesaurus, met het opnemen van het Europees vastgestelde coderingssysteem voor zeldzame aandoeningen met passende Nederlandse vertalingen, de orphacodes. Hiermee wordt gestreefd naar een uniforme registratie van zeldzame aandoeningen in de EU. Deze zal in Nederland per 1 januari 2022 beschikbaar en toepasbaar zijn. Ook andere veel gebruikte ontologieën op het gebied van zeldzame aandoeningen, zoals onder andere het registreren van het fenotype via [HPO](#) (Human Phenotype Ontology) of het genotype via [HGNC](#) (HUGO Gene Nomenclature Committee) zijn recent beschikbaar gesteld via de Nictiz terminologie server. Een goede koppeling vanuit de EPD's met deze terminologie server dient nog gerealiseerd te worden.

Het is onmogelijk de kwaliteit van zorg voor patiënten met zeldzame aandoeningen verder te optimaliseren zonder wetenschappelijk onderzoek. Het zoeken van samenwerking en aansluiting bij reeds bestaande initiatieven en projecten is daarvoor nodig. Denk hierbij onder andere aan:

- Data infrastructuur inrichten om onderling (zorg en onderzoek) data te kunnen delen en duurzaam te maken via Health-RI.
- Faciliteren van samenwerkingsmogelijkheden bij reeds bestaande nationale en internationale initiatieven en projecten: NFU-programma Waardegedreven Zorg, Regie op Registers, Orphanet NL, European Joint Program on Rare diseases (Dutch mirror group), VSNU open science pilotproject (toegankelijk maken van wetenschappelijke publicaties op basis van orphacodes), vroegtijdig inrichten van partnerschappen in Europa.
- Verbindingsmogelijkheden zoeken tussen verschillende VWS Divisies om (inter)nationaal onderzoek naar zeldzame aandoeningen goed aan te laten sluiten op Europese kansen en mogelijkheden (bijvoorbeeld Nederlandse participatie in de diverse rondes van het onderzoeksprogramma EJP-RD is onvoldoende zeker en vooraf vastgesteld).

Bij relevante bestaande initiatieven wordt nagegaan in hoeverre de zeldzame aandoeningen al onderdeel zijn van het initiatief of project en indien wenselijk daarbij aan kunnen sluiten. Op die manier wordt voorkomen dat initiatieven dubbel gestart worden. Voorbeelden hiervan zijn het inrichten van een *rare disease community* binnen het Health-RI initiatief en de vertegenwoordiging vanuit het project in de Dutch mirror group van European Joint Program on Rare Disease.

### Ambitie

Ook in 2021 zijn er nog patiënten die lange zorgtrajecten achter de rug hebben voordat ze de juiste diagnose hebben. Meer dan eens wordt door patiënten de ervaring gedeeld dat er meerdere specialisten gezien zijn voordat ze bij de juiste

### Registreren

Registreren en onderzoek



### Onderzoek

Registreren en onderzoek





zorgverlener terecht zijn gekomen en de juiste zorg kregen. Zorgen dat patiënten zo snel mogelijk de juiste diagnose krijgen blijft de inzet voor de komende jaren. Zichtbaarheid van de door VWS erkende expertisecentra voor zeldzame aandoeningen draagt bij aan het verkorten van dit traject. Door in te zetten op (data) infrastructuur en registratie worden essentiële stappen gezet. Daarnaast is optimaliseren van de samenwerking op nationaal en Europees niveau qua zorg en onderzoek een essentiële sleutel om patiënten sneller op de juiste plek met de juiste zorg te krijgen. Dit kan echter niet zonder te faciliteren dat zorgprofessionals onderling goed kunnen samenwerken, hun kennis en ervaring delen en daarnaast de mogelijkheden krijgen om hun kennis en expertise door te ontwikkelen.

### Visie

**Elke patiënt met een zeldzame aandoening in Nederland moet erop kunnen rekenen dat hij de juiste diagnose op het juiste moment en de juiste zorg op de juiste plek krijgt. Daarvoor is het essentieel dat er samenwerking en wetenschappelijk onderzoek plaatsvindt op nationaal en Europees niveau. Zodat kennis, kunde, ervaring en de laatste stand van de wetenschap multidisciplinair gedeeld wordt.**