

Knelpuntennota zeldzame aandoeningen

Vlaams Patiëntenplatform vzw
Groenveldstraat 15
3001 Heverlee
Tel 016 23 05 26
Fax 016 23 24 46
info@vlaamspatientenplatform.be

INHOUD

Inleiding

Het Vlaams Patiëntenplatform vzw
Wat is een zeldzame aandoening of weesziekte?
Methodologie

1. Knelpunten op vlak van diagnose en informatie

- 1.1. Snelle en correcte diagnose
- 1.2. Tijdig doorverwijzen van patiënten naar specialisten en/of gespecialiseerde centra
- 1.3. Neonatale screening
- 1.4. Opvangnet voor patiënten zonder diagnose

2. Knelpunten op vlak van organisatie van de behandeling

2.1. Referentiecentra voor zeldzame aandoeningen

- 2.1.1. Referentiecentra voor neuromusculaire aandoeningen
- 2.1.2. Referentiecentra voor mucoviscidose
- 2.1.3. Referentiecentra voor refractaire epilepsie
- 2.1.4. Referentiecentra voor erfelijke metabole aandoeningen

2.2. Samenwerking tussen de verschillende referentiecentra

2.3. Aantal en spreiding van de referentiecentra

2.4. Naar referentiecentra voor alle (clusters van) zeldzame aandoeningen

2.5. Nood aan 'opvang en begeleiding' na de diagnose

3. Knelpunten op vlak van kosten

3.1. Medicatie

- 3.1.1. Weesgeneesmiddelen
- 3.1.2. Geneesmiddelen uit vergoedingscategorie A, B en C
- 3.1.3. D-medicatie
- 3.1.4. Cosmetica

3.2. Noodzakelijke en levensbelangrijke kosten omwille van de aandoening

3.3. Verplaatsingskosten

4. Knelpunten op vlak van cijfermateriaal en registratie

5. Knelpunten op vlak van opvang
6. Vraag naar medisch paspoort
7. Vraag naar statuut voor patiënten met een zeldzame aandoening

Besluit

LIJST VAN TABELLEN

- Tabel 1: Bevroagde ledenverenigingen van het Vlaams Patiëntenplatform vzw
- Tabel 2: Bevroagde niet-leden van het Vlaams Patiëntenplatform vzw
- Tabel 3: Aandoeningen opgespoord via de hiepruk in Vlaanderen en hun behandeling
- Tabel 4: Aandoeningen opgespoord via de hiepruk in Nederland, hun behandeling en de reden waarom ze (niet) zouden moeten opgenomen worden in het Vlaamse screeningspaneel
- Tabel 5: Referentiecentra voor neuromusculaire aandoeningen
- Tabel 6: Referentiecentra voor mucoviscidose
- Tabel 7: Referentiecentra voor refractaire epilepsie
- Tabel 8: Referentiecentra voor erfelijke metabole aandoeningen
- Tabel 9: Spreiding referentiecentra voor zeldzame aandoeningen in België
- Tabel 10: Voorbeelden van bestaande registraties/databanken

Inleiding

Het Vlaams Patiëntenplatform vzw

Het Vlaams Patiëntenplatform vzw (VPP) is een platform van 90 patiëntenverenigingen in Vlaanderen dat de stem van de chronisch zieke patiënt wil laten klinken.

Het VPP wil de levenskwaliteit van de patiënt en zijn omgeving verbeteren via de realisatie van inspraak, vertegenwoordiging en participatie bij de organisatie en uitbouw van de verzorgende sector, en bij het beleid rond gezondheid op alle niveaus, om op die manier te komen tot een toegankelijke zorg op maat.

Doelstellingen Vlaams Patiëntenplatform vzw:

- het Vlaams Patiëntenplatform vzw wil patiëntenverenigingen in een koepel samenbrengen rond gemeenschappelijke belangen van patiënten;
- het wil gemeenschappelijke noden en knelpunten van patiënten aankaarten en helpen oplossen;
- door representatieve vertegenwoordiging en rechtstreekse participatie wil het Vlaams Patiëntenplatform vzw inspraak realiseren op alle beleidsniveaus, bij alle gezondheidsvoorzieningen en –structuren;
- het Vlaams Patiëntenplatform vzw wil signaleren, informeren en mee beslissen in aangelegenheden die patiënten aanbelangen.

Wat is een zeldzame aandoening of weesziekte?

De Europese regelgeving noemt een aandoening een zeldzame aandoening of weesziekte als ze bij minder dan 5 op 10.000 personen voorkomt. Op dit ogenblik zijn er ongeveer 7000 van deze zeldzame aandoeningen (weesziekten) gekend.

Producten voor de behandeling, diagnose of preventie van deze aandoeningen worden weesgeneesmiddelen genoemd. Onderzoek naar en ontwikkeling van weesgeneesmiddelen zijn niet vanzelfsprekend vanwege de complexiteit van de ziekten en het beperkt aantal patiënten. Daardoor wordt de rentabiliteit van een dergelijk product vaak in vraag gesteld. Om ten dele aan deze problemen tegemoet te komen, vaardigde de Europese Unie in 2000 de 'verordening betreffende de erkenning van de weesgeneesmiddelen' (EG 141/2000) uit. Deze stelt dat geneesmiddelen met het weesstatuut kunnen rekenen op Europese en nationale stimuleringsinstrumenten om hun ontwikkeling en oppuntstelling te vergemakkelijken.

Tal van Europese landen, waaronder Nederland, Frankrijk, Spanje en Zweden hebben al werk gemaakt van nationale stimuleringsmaatregelen voor zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen. België blijft hierin achter. Zo worden in België slechts 24 van de 45 weesgeneesmiddelen die op Europees niveau een goedkeuring ontvingen, terugbetaald. Het Bijzonder Solidariteitsfonds kan bij hoge nood wel nog een intermediaire rol spelen, maar biedt zeker niet altijd een oplossing. Ook beleidsmatig hinkt België achterop. Er is geen nationaal actieplan, er zijn geen beleidsrichtlijnen,...

Naast de problemen in verband met de toegang tot en de terugbetaling van weesgeneesmiddelen, ervaren patiënten met een zeldzame aandoening nog heel wat andere problemen. Het gaat hier om de

concrete noden van patiënten en de knelpunten die zij ondervinden, juist doordat ze getroffen werden door een zeldzame aandoening. Problemen in verband met een sluitende diagnose, de betaalbaarheid van behandelingen, beschikbaarheid van (terugbetaalde) geneesmiddelen, enz.

Nochtans lezen we in de nota van de formateur van 22 juli 2007: “De regering geeft dringend een antwoord op lacunes in de zorg, meer bepaald palliatieve zorg,...., *en de behandeling van weesziekten.*” En verder lezen we: “..... Specifieke aandacht gaat naar de *weesgeneesmiddelen en geneesmiddelen met weesindicaties.*”¹

Dat patiënten met een zeldzame aandoening tal van problemen ervaren, is duidelijk. Maar een globaal overzicht van deze problemen ontbreekt tot op heden. Daarom inventariseert dit verslag de knelpunten die deze patiënten ervaren en worden er aanbevelingen geformuleerd om deze knelpunten aan te pakken.

Methodologie

Met het oog op de knelpunteninventarisatie werden er contacten gelegd met de betreffende patiëntenverenigingen in Vlaanderen en werd hen aan de hand van diepte-interviews gevraagd welke problemen patiënten met een zeldzame ziekte ondervinden.

De patiëntenverenigingen werden aan het woord gelaten over onder andere de diagnosestelling, screening, de bestaande multidisciplinaire centra en hun (samen)werking, verplaatsingskosten, kostprijs van behandeling, beschikbaarheid van (wees)geneesmiddelen en terugbetaling, cijfermateriaal over incidentie en prevalentie, opvangtehuizen, lacunes in de Riziv-wetgeving voor patiënten met een zeldzame aandoening, enzovoort. Het gaat hier dus niet om de problemen die artsen ondervinden, of de farmaceutische industrie, maar om de concrete noden van patiënten die voortvloeien uit het feit dat ze getroffen werden door een zeldzame aandoening.

In een eerste fase werden de patiëntenverenigingen gecontacteerd die lid zijn van het Vlaams Patiëntenplatform vzw en die werken rond een zeldzame aandoening. In totaal telt het VPP 23 ledenverenigingen die rond een zeldzame aandoening actief zijn. 19 verenigingen waren bereid aan de knelpunteninventarisatie mee te werken. De bevroegde ledenverenigingen worden in tabel 1 opgesomd.

¹ De kracht van mensen, Nota van de formateur, 22 juli 2007, p. 28 en p. 30. Zie: http://www.cdenv.be/files/Dekrachtvanmensen_0.pdf

Tabel 1: Bevraagde ledenverenigingen van het Vlaams Patiëntenplatform vzw

Naam vereniging	Datum van ontmoeting
CMT België vzw (Charcot-Marie-Tooth)	08/05/2007
BOKS vzw (Belgische Organisatie voor Kinderen en volwassenen met een Stofwisselingsziekte)	13/05/2007
Debra Belgium vzw (Vereniging voor epidermolysis bullosapatiënten)	24/05/2007
Belgische Patiëntenvereniging voor Pulmonale hypertensie vzw	26/05/2007
ALS Liga België vzw (Amyotrofe Laterale Sclerose)	21/06/2007
Von Hippel-Lindau Familie Alliantie	22/06/2007
Belgische Vereniging Voor Strijd tegen Mucoviscidose vzw	13/08/2007
Gibas vzw (Diagnosegroep Guillain-Barré syndroom)	05/09/2007
Liga Myasthenia Gravis vzw	19/09/2007
Ichthyosis Stichting België vzw	24/09/2007
Kontaktgroep Marfan / Ehlers-Danlos syndroom ²	24/09/2007
Huntington Liga vzw	27/09/2007
Vlaamse Liga voor Ataxie van Friedreich	11/04/2008
Vlaamse Parkinsonliga vzw	14/04/2008
NF-Kontakt vzw (neurofibromatose)	15/04/2008
Williams-Beuren syndroom vzw	24/04/2008
Langerhans Cel Histiocytose Belgium vzw	06/05/2008
Epilepsiecontactgroep Ikaros vzw ³ (nog niet gediagnosticeerde, moeilijk behandelbare vorm van epilepsie)	08/05/2008
Vereniging voor Sarcoïdosepatiënten vzw	27/05/2008
Epilepsiecontactgroep Ikaros vzw (Lennox-Gastaut syndroom)	17/06/2008

In een tweede fase werden ook de patiëntenverenigingen gecontacteerd die geen lid zijn van het Vlaams Patiëntenplatform vzw. Aan de hand van de lijst van weesziekten van Orphanet⁴ en de website van het Trefpunt Zelfhulp vzw (www.zelfhulp.be) werd nagegaan voor welke aandoeningen er in

² Sinds 28 mei 2008 werd deze vereniging omgevormd tot de Vlaamse Vereniging voor Erfelijke Bindweefselaandoeningen vzw.

³ Er werden twee afzonderlijke interviews afgenomen bij twee leden van de epilepsiecontactgroep Ikaros vzw. Eén interview ging over de problemen die patiënten ondervinden die na jaren nog steeds geen diagnose hebben en leven met een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie. Het andere interview ging over de problemen van patiënten met het Lennox-Gastaut syndroom.

⁴ Prevalence of rare diseases: a bibliographic survey. April 2007. Zie: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_avril07.pdf

Vlaanderen een patiëntenvereniging bestaat. Deze verenigingen werden gecontacteerd met de vraag of ze aan deze studie wilden meewerken. Van de 18 verenigingen waren er 9 bereid; ze worden opgesomd in tabel 2.

Tabel 2: Bevraagde niet-leden van het Vlaams Patiëntenplatform vzw

Naam vereniging	Datum van ontmoeting
Contactgroep Myeloom patiënten Vlaanderen vzw	07/04/2008
Ectodermale Dysplasievereniging Nederland/België	08/04/2008
Vecarfa vzw (deletion 22q11 syndroom)	10/04/2008
Tubereuze Sclerose in Vlaanderen	21/04/2008
Stichting Klippel Trenaunay	21/04/2008
Hemofilievereniging vzw	06/05/2008
Prader Willi vereniging vzw	13/05/2008
X-Fragiel	15/05/2008
Gilford Hutchinson Progeria Syndroom (GHPS)	27/05/2008

In totaal werden er 41 patiëntenverenigingen die rond een zeldzame aandoening actief zijn, gecontacteerd. 28 verenigingen werkten aan de bevraging mee. Eén vereniging werd twee keer bezocht, om het met twee verschillende contactpersonen te hebben over twee verschillende weesindicaties. Er werden dus in totaal 29 diepte-interviews afgenomen.

1. Knelpunten op vlak van diagnose en informatie

1.1. Snelle en correcte diagnose

Een succesvolle behandeling van een ziekte steunt steeds op een snelle diagnose en een aangepaste verzorging. Bij zeldzame aandoeningen is een snelle diagnose niet vanzelfsprekend. Het kan lang duren voor de diagnose wordt gesteld omdat de symptomen niet meteen herkend worden door een arts en/of omdat er geen specifieke diagnosetests zijn. Uit de gesprekken met patiëntenverenigingen blijkt dat patiënten met een zeldzame aandoening soms jaren allerlei dokters raadplegen vooraleer er een juiste diagnose gesteld wordt. Soms wordt er jarenlang verkeerde of onnodige medicatie genomen omwille van een verkeerde diagnose. Daardoor evolueert de ziekte vaak negatief en verslechtert de gezondheidstoestand van de patiënt alsmear. Tien tot vijftien jaar wachten op een correcte diagnose is voor patiënten met een zeldzame aandoening helaas geen uitzondering. Dergelijke situaties moeten vermeden kunnen worden. Patiënten met een zeldzame aandoening hebben, net zoals alle andere patiënten, recht op een snelle en correcte diagnose zodat de aangepaste behandeling en verzorging zo snel mogelijk kan starten.

Getuigenis: 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...

Een diagnose steunt op het (her)kennen van symptomen door zorgverstrekkers en het benoemen van de aandoening die dergelijke symptomen met zich meebrengt. Het probleem bij zeldzame aandoeningen is dat artsen door de zeldzaamheid van de ziekte de symptomen vaak niet of laattijdig (her)kennen en de ziekte niet kunnen benoemen. Zeker niet elke arts komt in zijn carrière een patiënt met een zeldzame aandoening tegen, wat een snelle en juiste diagnose alleen maar bemoeilijkt. Een concreet voorbeeld: voor één patiënt met hemofilie, zijn er 40 000 artsen. De kans dat een arts in zijn loopbaan een patiënt met hemofilie zal treffen, is dus heel erg klein. Een vaak gehoorde kritiek is bijgevolg dat artsen te weinig op de hoogte zijn van zeldzame aandoeningen en hun symptomen.

Aanbevelingen

- Specifieke opleidingen organiseren voor zorgverstrekkers zodat ze zeldzame aandoeningen beter herkennen. In Frankrijk stelt het nationaal plan inzake zeldzame aandoeningen⁵ bijvoorbeeld voor om het thema van de zeldzame aandoeningen te introduceren in de opleidingen geneeskunde (cursussen, seminaries, enz.) en in de trainingsprogramma's van de betreffende specialisten.
- Artsen informeren rond zeldzame aandoeningen door middel van brochures, DVD's en/of permanente nascholing. Sinds 1 januari 2007 stelt de Haute Autorité de Santé in Frankrijk

⁵ Het 'Plan national maladies rares 2005-2008' is terug te vinden op <http://www.orpha.net/docs/PMR.pdf>.

brochures over zware chronische aandoeningen ter beschikking van artsen⁶. Op die manier wil men de artsen sensibiliseren en hen een concrete handleiding geven als ze in hun praktijk in contact komen met patiënten met dergelijke aandoening. In Frankrijk is het de overheid die artsen informeert met brochures over zeldzame (chronische) aandoeningen. Brochures en/of beeldmateriaal (DVD's) over zeldzame ziekten zouden in België een gelijkaardig initiatief kunnen zijn. Vaak hebben patiëntenverenigingen al goed informatiemateriaal over de betreffende aandoening, die als leidraad of hulp kunnen gebruikt worden voor de brochures die de overheid (onder de huisartsen en specialisten) kan verspreiden⁷.

- Huisartsen en specialisten informeren over waar ze kwalitatieve, wetenschappelijke en betrouwbare informatie kunnen vinden. Artsen krijgen informatie uit veel verschillende hoeken en van verschillende informatiebronnen, maar ze zouden moeten weten waar ze met specifieke vragen terecht kunnen wanneer ze zelf niet zeker zijn van een diagnose en/of behandeling. De beschikbare informatie van CEBAM (Belgian Centre for Evidence-Based Medicine) kan hiervoor nuttig en bruikbaar zijn. Ook de bestaande referentiecentra moeten hierin hun rol opnemen. Voorwaarde is dat artsen weten dat er referentiecentra bestaan en wat deze voor hen kunnen betekenen.

Mogelijke acties

- De overheid heeft een belangrijke ondersteunende rol in het ter beschikking stellen en/of financieren van projecten die aan de informatievraag van artsen tegemoet kunnen komen.
- De koepels van huisartsen kunnen hun rol van informatieverstrekker aan huisartsen opnemen door bijvoorbeeld per huisartsenkring een informatiepakket of een informatiebox over zeldzame aandoeningen te voorzien. De informatie moet voor de arts relevant en bruikbaar zijn (bijvoorbeeld de beschrijving van symptomen, kenmerken, wanneer het nodig is door te verwijzen en naar wie of waar, coördinaten voor wanneer de arts meer informatie wenst, enz.) Omdat dergelijke informatie vaak al te vinden is bij de patiëntenverenigingen, moeten zij betrokken worden bij de samenstelling van dergelijk informatiepakketten.
- Het organiseren van nascholing of permanente vorming voor artsen met het oog op een betere bekendmaking van CEBAM als verstrekker van kwalitatieve, betrouwbare en evidence based informatie.
- Het organiseren van nascholing of permanente vorming voor artsen met oog op betere bekendmaking van de bestaande referentiecentra en hun doelstellingen.

⁶ Deze brochures zijn terug te vinden op de website http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_565292/accedez-directement-a-l-ensemble-des-listes-des-actes-et-prestations-lap-pour-les-ald.

⁷ Een concreet voorbeeld is de recente DVD 'Leven met pulmonale hypertensie' van de Patiëntenvereniging voor pulmonale hypertensie. Meer info: <http://www.ph-vzw.be/home.html>.

1.2. Tijdig doorverwijzen van patiënten naar specialisten en/of gespecialiseerde centra

Artsen wachten vaak (te) lang om de mensen met een zeldzame aandoening door te verwijzen. Wanneer een huisarts de symptomen van een patiënt niet onmiddellijk kan thuisbrengen, is het belangrijk dat hij de patiënt doorstuurt naar een specialist of een gespecialiseerd centrum. Hoe sneller de doorverwijzing gebeurt, hoe groter de kans op een snelle (en juiste) diagnose. De bestaande referentiecentra hebben onder andere als taak het stellen van de juiste diagnose en kunnen, wanneer de huisarts de symptomen niet herkent, de patiënt diagnosticeren of gericht doorsturen naar een ander centrum.

Getuigenis: Mijn dochttertje heeft een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie. Onze huisarts vond het logisch dat hij zelf op zoek zou gaan naar een passende en goede behandeling. Ons dochttertje heeft al vijf verschillende soorten medicatie geprobeerd, maar geen enkele gaf goede resultaten. Onze huisarts vond dat hij zelf moest blijven proberen om een behandeling te vinden. Omdat het opbouwen van medicatie, het afbouwen en het overschakelen naar een andere soort medicatie zoveel problemen met zich meebrengt, ging ik raad vragen bij de patiëntenvereniging. Daar heeft men aangeraden om dringend contact op te nemen met een kinderarts, kinderneuroloog of met een referentiecentrum voor refractaire epilepsie. Toen we dat deden, zei men ons dat het inderdaad hoog tijd was om ons dochttertje niet langer bij de huisarts in behandeling te houden. Dit kon schadelijk zijn en nefast voor het verdere verloop van de epilepsie. Ik vind het persoonlijk pijnlijk te moeten vaststellen dat onze huisarts, in wie we een sterk vertrouwen hadden, ons niet eerder doorverwezen heeft naar specialisten inzake epilepsie. Wisten wij veel?

Ook wanneer de diagnose gesteld is en de patiënt in behandeling is, is het nodig dat de behandelende geneesheer de patiënt tijdig (en/of regelmatig) verwijst naar collega's in een ander medisch vakgebied. Patiënten met een zeldzame aandoening hebben immers vaak problemen van verschillende medische aard en daarom op verschillende vlakken behandeling en opvolging nodig. Uit een studie van Eurordis⁸ blijkt dat van de gemiddeld acht specialisten die per aandoening nodig zijn voor opvolging, patiënten er gemiddeld slechts 3.4 per jaar consulteren. Dat betekent dat ze om de één of andere reden medische zorgen die ze soms ook nog nodig hebben, niet krijgen. De reden van dit verzuim is in 53% van de gevallen het niet-doorverwijzen van de huisarts of de behandelende arts⁹. Van de patiënten met Epidermolysis bullosa die deelnamen aan de Eurordis-enquête had bijvoorbeeld 1/5 het afgelopen jaar een maag- en darmspecialist nodig. Voor 1/3 van deze patiënten was een consultatie niet mogelijk omdat ze niet doorverwezen werden. Van de patiënten die nood hadden aan een pijnbehandeling heeft omwille van dezelfde reden een kwart deze niet gekregen.

Verder zijn er soms (in het belang van de patiënt) ook doorverwijzingen naar collega specialisten in hetzelfde vakgebied nodig of doorverwijzingen van het ene ziekenhuis naar een ander. En ook hier merken patiënten soms aarzelingen en terughoudendheid. Binnen één en hetzelfde vakgebied is het immers perfect mogelijk dat de ene specialist meer gespecialiseerd is in bepaalde vormen van een aandoening en een andere in andere (vormen van) aandoeningen. Zeker als het gaat over zeldzame aandoeningen, is het vanzelfsprekend dat niet iedere specialist goed op de hoogte is. Daarom is het nodig dat patiënten doorverwezen worden naar de specialist die het best op de hoogte is van zijn (zeldzame) aandoening. Dergelijke doorverwijzingen gebeuren in de praktijk zelden omdat artsen niet

⁸ Eurordis (European Organisation for Rare Diseases) is de Europese koepel voor zeldzame aandoeningen. Meer informatie op www.eurordis.org.

⁹ <http://www.eurordis.org/eurordiscare3/pdf/BEL.pdf>.

graag patiënten verliezen en die andere collega specialist als een rechtstreekse concurrent beschouwen.

Aanbevelingen

- Huisartsen motiveren om patiënten onmiddellijk door te sturen indien ze zelf geen diagnose kunnen stellen of indien ze niet zeker zijn van de gestelde diagnose.
- Behandelende artsen motiveren om patiënten door te sturen naar gespecialiseerde artsen in een ander medisch domein waar zich voor de patiënt ook problemen voordoen die behandeld en opgevolgd moeten worden.
- Huisartsen informeren over de bestaande referentiecentra en verduidelijken dat deze centra ook als taak hebben een snelle en juiste diagnose te stellen. Patiënten kunnen er niet enkel voor een behandeling terecht, maar eveneens voor het diagnosticeren of een second opinion.

Mogelijke actie

- Organiseren van nascholing of permanente vorming voor huisartsen met het oog op een betere bekendmaking van de bestaande referentiecentra en hun doelstellingen.

1.3. Neonatale screening¹⁰

Neonatale screening kan een belangrijke rol spelen bij het vroegtijdig vaststellen van een zeldzame aandoening. Zo'n screening (onder andere via Tandem-Massaspectrometrie of MS/MS) is enkel zinvol als een vroegtijdige behandeling de prognose van de ziekte verbetert. Er moet dus een geschikte behandeling zijn. Door vroegtijdige diagnose kan er in veel gevallen een gezondheidswinst geboekt worden. Een stofwisselingsziekte kan bijvoorbeeld door eenvoudige behandeling teruggedrongen worden tot een stofwisselingsstoornis en de ontwikkeling van de ziekte kan door eenvoudige ingrepen zoals een dieet, voorkomen worden. Neonatale screening is een Vlaamse bevoegdheid. De screening in Vlaanderen verschilt dus van de screening in Wallonië. In Vlaanderen screent de verplichte hielprik bij baby's naar 11 aandoeningen (stofwisselingsziekten). Naast deze 11 aandoeningen kan het ziekenhuis zelf bepalen of er nog naar andere aandoeningen gescreend wordt¹¹. In Wallonië is het screeningspaneel beperkter. Doorheen de jaren zijn de testmogelijkheden sterk verbeterd. Ook de behandel mogelijkheden zijn uitgebreider. Een vroege diagnose betekent dat de behandeling snel na de geboorte gestart kan worden, zodat de negatieve gevolgen voor het kind beperkt kunnen blijven en een behoorlijke gezondheidswinst kan worden geboekt.

¹⁰ Voor dit technische onderdeel werd een beroep gedaan op de deskundige kennis van Prof. Dr. F. Eyskens, hoofdgeneesheer van het centrum voor de behandeling van metabole ziekten van het Koningin Paola Kinderziekenhuis van Antwerpen.

¹¹ In sommige ziekenhuizen screent men ook naar bv. mucoviscidose. Dit is echter niet verplicht. Op dit ogenblik loopt er bij het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE) een studie over het screenen naar mucoviscidose "Screening van pasgeborenen voor mucoviscidose". Voor meer informatie over deze studie zie: http://www.kce.fgov.be/index_nl.aspx?SGREF=5274&CREF=10274.

Sommige patiëntenverenigingen stellen zich de vraag of het niet zinvol is om het huidige Vlaamse screeningspaneel uit te breiden. Gezien het feit dat bijvoorbeeld Nederland naar meer aandoeningen screent, kan men zich inderdaad afvragen of het Vlaamse screeningspaneel verder uitgebreid moet worden.

Tabel 3 somt de aandoeningen die in Vlaanderen met de hielprik kunnen worden opgespoord en hun behandelingswijzen op.

Tabel 3: Aandoeningen opgespoord via de hielprik in Vlaanderen en hun behandeling

Aandoening	Behandeling
Fenylketonurie (PKU)	Dieet
Hypothyreoïdie (CHT)	Schildklierhormoon
Bijnierschorshyperplasie (AGS)	Hormonen
Biotinidasedeficiëntie	Vitamine biotine
Middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)	Carnitine, dieet
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MADD)	Vitamine riboflavine, dieet
Isovaleriaanacidemie (IVA)	Carnitine, dieet
Propionacidemie (PA)	Levertransplantatie
Methylmalonacidemie (MMA)	Dieet, carnitine, vitamine B12
Maple syrup urine ziekte (MSUD)	Dieet
Glutaaracidemie (GA)	Carnitine, dieet

In Nederland screent men naar 17 aandoeningen. De Nederlandse Gezondheidsraad onderzoekt of een uitbreiding naar 50 aandoeningen aangewezen is. Maar breder screenen via MS/MS is niet altijd beter. Het houdt immers een ernstig risico in op verlies aan specificiteit met een reële kans op toename van vals-positieven of het opsporen van biochemische varianten die geen aanleiding geven tot ziekte. In de Nederlandse screening zitten enkele aandoeningen waarover er in Vlaanderen een consensus bestaat dat deze niet moeten opgenomen worden, bijvoorbeeld omdat er geen behandeling voorhanden is, of omdat opsporing in sommige gevallen efficiënter is via gerichte screening. Tabel 4 somt de aandoeningen op waarnaar men in Nederland screent, hoe deze kunnen behandeld worden en de reden waarom een opname in het Vlaamse screeningspaneel (niet) aangewezen is.

Tabel 4: Aandoeningen opgespoord via de hielprik in Nederland, hun behandeling en de reden waarom ze (niet) zouden moeten opgenomen worden in het Vlaamse screeningspaneel

Aandoening	Behandeling	Waarom (niet) opnemen in screeningspaneel van Vlaanderen
Fenylketonurie (PKU)	Dieet	Opgenomen in screeningspaneel
Hypothyreoïdie (CHT)	Schildklierhormoon	Opgenomen in screeningspaneel

Bijnierschorshyperplasie (AGS)	Hormonen	Opgenomen in screeningspaneel
Biotinidasedeficiëntie	Vitamine biotine	Opgenomen in screeningspaneel
Galactosemie	Dieet	Vlaanderen heeft jarenlang gescreend naar deze aandoening en de conclusie was dat deze aandoening beter via gerichte screening werd opgespoord bij elke zieke pasgeborene: vroegtijdige behandeling is levensreddend bij deze aandoening, doch de lange termijnprognose is slecht afhankelijk van compliance met dieet.
Glutaaracidemie	Carnitine, dieet	Opgenomen in screeningspaneel
HMG-CoA-lyase deficiëntie	Carnitine, dieet	Zeer zeldzaam. Zeer specifieke organische zuren in de urine.
Holocarboxylase synthase deficiëntie		Niet behandelbaar
Homocystinurie	Vitamines, dieet	Niet volledig onder controle te krijgen
Isovaleriaanacidemie	Carnitine, dieet	Opgenomen in screeningspaneel
Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (LCHAD)	Dieet	Vroegtijdige opsporing brengt geen verbetering naar levensverwachting.
Maple syrup urine ziekte	Dieet	Opgenomen in screeningspaneel
Middellange keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD)	Carnitine, dieet	Opgenomen in screeningspaneel
3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie	Vitamines, carnitine, dieet	Geen behandeling voorhanden
Sikkelziekte	Transfusies en profylaxe tegen infecties	Screening beperken tot risicopopulatie, in dit geval neonati van Afrikaanse oorsprong
Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCAD)	Dieet	Zou een plaats kunnen krijgen in het screeningspaneel van Vlaanderen
Tyrosinemie type I	Dieet	Zou een plaats kunnen krijgen in het screeningspaneel van Vlaanderen, nadat de nieuwe methode via succinylaceton gevalideerd is

Of het Vlaamse screeningspaneel moet aangepast en uitgebreid worden, dient goed afgewogen worden. Meer screenen is immers niet altijd beter.

In zijn nationaal plan heeft Frankrijk zich voorgenomen een beleid te ontwikkelen rond het screenen naar zeldzame aandoeningen, wil men de toegang tot diagnostische tests verbeteren en wil men een voorstel doen aan Europa wat betreft een beleid inzake screening naar zeldzame aandoeningen¹².

Aanbeveling

- Nagaan of het neonataal screeningsaanbod in Vlaanderen nog uitgebreid kan/moet worden. Dit vergt een technisch en doorgedreven onderzoek, bijvoorbeeld uit te voeren door het KCE¹³.

1.4. Opvangnet voor patiënten zonder diagnose

Door verschillende omstandigheden is het mogelijk dat patiënten zonder diagnose blijven. Doordat artsen echt geen flauw benul hebben van wat er met de patiënt scheelt, doordat een patiënt qua symptomen wel voldoet aan een bepaald ziektebeeld maar de testen een afwijkend resultaat geven of door nog andere zaken, kan het zijn dat patiënten geen diagnose krijgen en jaren (en misschien wel voor de rest van hun leven) blijven zitten met hun vragen en problemen.

Het ontbreken van een diagnose wil evenwel niet zeggen dat patiënten geen medische kosten maken, geen problemen ondervinden of geen hulp nodig hebben. Een diagnose is in ons gezondheidsbeleid echter heel vaak dé toegangspoort tot bepaalde terugbetalingen, tegemoetkomingen, hulpmiddelen en/of diensten. En daar knelt het schoentje. Patiënten die zonder diagnose blijven, kunnen bijgevolg geen aanspraak maken op dergelijke terugbetalingen, tegemoetkomingen, hulpmiddelen en/of diensten en hebben het financieel soms zeer zwaar. De kosten die ze maken en de behoeften die ze ondervinden zijn nochtans net dezelfde als die van patiënten die wel gediagnosticeerd werden.

Daarom is het nodig dat er op één of andere manier een opvangnet voorzien wordt voor patiënten die wel kosten hebben, problemen ondervinden en hulp nodig hebben, maar (nog) geen diagnose gekregen hebben. Tot op vandaag glijpen zij door de mazen van ons gezondheidsnet.

Getuigenis: Ik kan niet zweten, ik heb een hartaandoening, en daar bovenop heb ik nog verschillende andere kwaaltjes. Al deze zaken zijn de symptomen van ectodermale dysplasie, een erfelijke aandoening met vooral gevolgen voor structuren aan de buitenkant van het lichaam, zoals huid, zweetklieren, gebit en ogen. Daarom werd er een genetisch onderzoek gestart en werden er 4 genen onderzocht, namelijk de genen waarop de mutatie (die de aandoening veroorzaakt) meestal zit. Toch zijn er duizenden mogelijke genen waarop er een mutatie kan zitten, waardoor de kans om er effectief eentje te vinden klein is. Op de vier onderzochte genen werd echter niets gevonden en daarom krijg ik geen diagnose op papier. Volgens de artsen zijn mijn symptomen niet duidelijk genoeg. Maar daarom zijn ze toch niet minder problematisch?

¹² Het 'Plan national maladies rares 2005-2008' is terug te vinden op <http://www.orpha.net/docs/PMR.pdf>. Op p. 17 van het document wordt doelstelling 5 omschreven als 'Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques'.

¹³ Het KCE (Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg) is een parastatale federale organisatie en moet een brug zijn tussen verschillende partners op het terrein van volksgezondheid en sociale zekerheid. Het KCE doet neutraal en onafhankelijk onderzoek gebaseerd op gevalideerde gegevens en de meest recente wetenschappelijke kennis. De rapporten van het KCE moeten de beleidsverantwoordelijken helpen om beslissingen te nemen die leiden tot een zo efficiënt mogelijke toewijzing van de beschikbare middelen om de beste medische zorgen en een zo groot mogelijke toegankelijkheid te waarborgen.

Doordat ik niet kan zweten, kan mijn lichaamstemperatuur niet geregeld worden en is het gevaarlijk om in de warmte te komen. En ook mijn hartafwijking maakt het dagelijks leven en het huishouden niet gemakkelijker. Toch kan ik niet rekenen op tegemoetkomingen of bepaalde voorrechten, gewoon omdat ik geen diagnose op papier heb.

In Nederland krijgen patiënten met ectodermale dysplasie een huis dat naar het noorden gericht is, terugbetaling van airco en koelproducten, zalven, kunsttranen, enzovoort. Ik krijg niets. Ik word door elke specialist weer naar het genetisch centrum gestuurd, maar daar houden ze zich vast aan die 4 onderzochte genen. Ik heb werkelijk bijna alle symptomen die aan ectodermale dysplasie gelinkt worden, maar zo lang er geen diagnose op papier komt, blijf ik in de kou staan.

Aanbeveling

- Nagaan op welke manier er een opvangnet voorzien kan worden voor patiënten zonder diagnose die wel hoge kosten of problemen hebben omwille van hun ziekte.

2. Knelpunten op vlak van organisatie van de behandeling

2.1. Referentiecentra voor zeldzame aandoeningen

In België zijn er voor een aantal zeldzame aandoeningen specifieke door het Riziv geconventioneerde referentiecentra. Het betreft multidisciplinaire centra met betrekking tot:

- neuromusculaire aandoeningen;
- mucoviscidose;
- refractaire epilepsie;
- erfelijke metabole aandoeningen.

Een referentiecentrum is een door de overheid erkend medisch centrum dat instaat voor de diagnose en behandeling van een bepaalde aandoening. Mensen met een zeldzame aandoening hebben vaak nood aan hulpverlening uit verschillende hoeken. Referentiecentra zijn daarom centra die multidisciplinaire hulp aan patiënten verlenen. Ze zijn zeer gespecialiseerd en hebben een volledig team met een specifieke deskundigheid.

Dat patiënten vragende partij zijn voor gespecialiseerde referentiecentra blijkt ook uit de eerder aangehaalde Eurordis-enquête¹⁴. Patiënten met een zeldzame aandoening vinden gespecialiseerde referentiecentra onder andere noodzakelijk voor:

- het vergemakkelijken van de vervolgbehandelingen in alle stadia van de aandoening (van kindergeneeskunde tot zorg voor bejaarde patiënten);
- het verschaffen van informatie over patiëntenrechten;
- begeleiding op sociaal en maatschappelijk vlak;
- samenwerking met andere onderzoeksteams op gebied van de aandoening;
- het opleiden van lokale zorgverleners;
- coördinatie van de behandeling en doorgeven van informatie om continuïteit van de behandeling te garanderen;
- communicatie en standaardisering op Europees niveau.

Uit de gesprekken met de verenigingen kwam naar voor dat patiënten vooral het multidisciplinaire van de centra belangrijk en interessant vinden. Het feit dat in de centra zorgverstrekkers van alle nodige disciplines aanwezig zijn, is voor hen van groot belang. De centra hebben immers als doelstelling om voor en samen met de patiënt, longitudinaal, optimale zorgen te garanderen op medisch, paramedisch, psychologisch en sociaal vlak waarbij de uiteindelijke finaliteit van de referentiecentra wordt omschreven als “de prognose qua menselijk functioneren en qua kwaliteitsvolle levensverwachting voor de betrokken patiënten merkbaar verbeteren”.

Het combineren van verschillende onderzoeken op één dag, wat mogelijk is door het multidisciplinair team dat binnen de centra aanwezig is, is volgens patiënten een groot voordeel van de centra. Een heel aantal zeldzame aandoeningen brengen problemen van verschillende medische aard met zich mee. Patiënten met een zeldzame aandoening zijn als het ware vaak patiënt op verschillende afdelingen van een ziekenhuis. Patiënten die opgevolgd worden in een referentiecentrum treffen daar (vaak op één dag) de verschillende specialisten die hun opvolgen. De verschillende afspraken bij de verschillende

¹⁴ Zie <http://www.eurordis.org/eurordiscare3/pdf/BEL.pdf>

specialisten worden in de centra gebundeld op één dag of hoogstens twee dagen. De planning van de afspraken gebeurt door het secretariaat van het centrum, dus patiënten hoeven zelf niet rond te bellen of te regelen. Het multidisciplinair overleg binnen de centra zorgt er ook voor dat alle specialisten op de hoogte zijn van de toestand van de patiënt, ook op vlak van de medische specialiteiten waarin ze zelf niet thuis zijn. De centra coördineren de gegevens en de uitwisseling van de medische informatie tussen alle verschillende behandelaars die in de centra betrokken zijn.

Patiënten die niet terecht kunnen in een referentiecentrum staan vaak zelf in voor het vastleggen van afspraken bij de verschillende specialisten die hen opvolgen en krijgen deze afspraken bijna nooit gebundeld op één dag. Dit maakt ook dat de ene specialist dikwijls niet op de hoogte is van de evolutie en stand van zaken van de aandoening op de andere medische vlakken. Patiënten die niet terecht kunnen in een referentiecentrum zijn sterk vragende partij naar multidisciplinaire consultaties binnen hun behandelend ziekenhuis, maar nog meer naar de vele voordelen van het multidisciplinaire van een referentiecentrum.

De referentiecentra die voor deze studie van belang zijn, zijn deze voor neuromusculaire aandoeningen, mucoviscidose, refractaire epilepsie en erfelijke metabole aandoeningen.

2.1.1. Referentiecentra voor neuromusculaire aandoeningen

Een NMRC of neuromusculair referentiecentrum bestaat uit een ploeg van deskundigen van allerlei disciplines waarbij personen met een neuromusculaire aandoening terecht kunnen voor diagnose, behandeling en begeleiding. Voor en samen met de persoon en zijn omgeving garandeert het deskundig team alle zorgen op medisch, paramedisch, psychologisch en sociaal vlak. Zo kunnen mensen met een neuromusculaire aandoening de weg vinden naar een beter gespecialiseerde zorgverstrekking in alle facetten (medisch, therapeutisch, ondersteunend en begeleidend) en doorheen het volledige verloop van de aandoening (diagnose inbegrepen).

De neuromusculaire referentiecentra zijn sinds 1 januari 1999 een feit. In België erkende het RIZIV zes NMRC's, waarvan er vier in Vlaanderen gesitueerd zijn.

Tabel 5: Referentiecentra voor neuromusculaire aandoeningen¹⁵

<p>Samenwerking UZ Brussel en Inkendaal (De Bijtjes)</p> <p>UZ Brussel Laarbeeklaan 101 1090 Brussel</p> <p>Inkendaal (De Bijtjes) Inkendaalstraat 1 1602 Vlezenbeek</p> <p>UZ Leuven Herestraat 49 3000 Leuven</p>

¹⁵ Volgens de gegevens van het RIZIV: <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7892.pdf>

UZ Gent De Pintelaan 185 9000 Gent
UZ Antwerpen Wilrijkstraat 10 2650 Edegem
CHR de la Citadelle Boulevard du 12ème de Ligne 1 4000 Liège
UCL Saint-Luc Avenue Hippocrate 10 1200 Bruxelles

Neuromusculaire ziekten zijn in regel intrinsieke ziekten van de motoreenheid (het cellichaam van het motorisch neuron, de axon ervan, de neuromusculaire junctie en de door het motorisch neuron bezenuwde spiervezels). In de NMRC's worden veel verschillende ziektebeelden behandeld. Daardoor is niet elk centrum gespecialiseerd in dezelfde aandoening en zijn er ook tussen de centra onderling doorverwijzingen noodzakelijk.

2.1.2. Referentiecentra voor mucoviscidose

Een aantal grote ziekenhuizen beschikt over een mucocentrum, waar mensen met muco, hun families en hulpverleners terecht kunnen met al hun vragen en problemen in verband met mucoviscidose. In het mucocentrum werkt een groep van gespecialiseerde artsen, kinesisten, verpleegkundigen, sociaal werkers, diëtisten en psychologen, samen met de patiënt en zijn familie, aan de best mogelijke zorg. De bedoeling is problemen ten gevolge van de ziekte te voorkomen, uit te stellen of te behandelen. Uiteindelijk wil men het verloop van de ziekte zodanig verbeteren, dat die de normale levensverwachting benadert. Internationaal onderzoek toont aan dat mucopatiënten die langdurig in zo'n centrum gevolgd worden een betere longfunctie, voedingstoestand en algemene conditie hebben.

Om een goede opvolging van de ziekte mogelijk te maken, is het aangewezen tenminste 3 keer per jaar op controle te gaan in het centrum en dan regelmatig gezien te worden door de verschillende teamleden. Aan de hand van deze opvolging en bepaalde onderzoeken kan de behandeling regelmatig bijgestuurd worden. De mucocentra moeten de nieuwste behandelingsmethodes toepassen en zijn verantwoordelijk voor een correcte diagnosestelling. Ze werken ook mee aan het Nationaal Mucoviscidoseregister, een databestand dat erop gericht is de bestaande behandelingen te evalueren en zo mogelijk te verbeteren (zie 4. Knelpunten op vlak van cijfermateriaal en registratie). Het centrum kan samenwerken met de patiënt zijn vertrouwde arts of ziekenhuis, zodat deze voor dagelijkse problemen in zijn buurt terecht kan en de ziekte toch opgevolgd wordt door specialisten ter zake¹⁶.

Tabel 6: Referentiecentra voor mucoviscidose¹⁷

UZ Brussel Laarbeeklaan 101 1090 Brussel
--

¹⁶ Meer info: <http://nl.muco.be/>

¹⁷ Volgens de gegevens van het RIZIV: <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7891.pdf>

UZ Leuven Herestraat 49 3000 Leuven
St. Vincentius St. Vincentiusstraat 20 2018 Antwerpen
UZ Gent De Pintelaan 185 9000 Gent
UCL Saint-Luc Avenue Hippocrate 10 1200 Bruxelles
Hôpital Erasme – Hôpital des Enfants Reine Fabiola Route de Lennik 808 1070 Bruxelles
CHR de la Citadelle Boulevard du 12ème de Ligne 1 4000 Liège

2.1.3. Referentiecentra voor refractaire epilepsie

De term refractaire epilepsie slaat op epilepsievormen die niet genezen kunnen worden met geneesmiddelen. Ze komt voor bij 30 tot 40 % van alle patiënten. Bepaalde vormen van refractaire epilepsie behoren tot de zeldzame aandoeningen. Chirurgie is voor deze patiënten de enige hoop. Deze ingrepen moet plaatsvinden in één van de referentiecentra die erkend zijn voor epileptische chirurgie. Het opzet van de inrichting is de integrale multidisciplinaire tenlasteneming van patiënten met refractaire epilepsie, d.w.z. waarbij een bevredigende epileptische aanvalscntrole niet kan worden bereikt met om het even welk potentieel effectief anti-epilepticum, alleen of in combinatie, in dosissen die niet gepaard gaan met onaanvaardbare neveneffecten, met beperkingen en handicaps door hun niet of slecht gecontroleerde aanvallen tot gevolg.

Tabel 7: Referentiecentra voor refractaire epilepsie¹⁸

Hôpital Erasme Route de Lennik 808 1070 Bruxelles
UCL Saint-Luc Avenue Hippocrate 10 1200 Bruxelles
UZ Gent De Pintelaan 185 9000 Gent
UZ Leuven Herestraat 49 3000 Leuven

¹⁸ Volgens de gegevens van het RIZIV: <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7893.pdf>

2.1.4. Referentiecentra voor erfelijke metabole aandoeningen

In oktober 1998 werd er door een aantal centra met het RIZIV een “Revalidatie-overeenkomst met betrekking tot de revalidatie van rechthebbenden van de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging, lijdend aan een zeldzame monogenische erfelijke metabole aandoening” afgesloten. Momenteel zijn er in België 8 centra die deze overeenkomst (conventie) hebben afgesloten. Men noemt het centra voor de behandeling van metabole ziekten (CEMA’s). Deze centra hebben een erkenning voor de behandeling van een 30-tal aandoeningen, waarvoor een dieetbehandeling bestaat. In deze centra worden echter ook alle andere metabole ziekten opgevolgd. Het hoofdoel van deze conventie is voorzien in de middelen voor een gestructureerde behandeling van patiënten met deze metabole ziekten (beperkt aantal metabole aandoeningen).

Tabel 8: Referentiecentra voor erfelijke metabole aandoeningen¹⁹

Koningin Paola Kinderziekenhuis Lindedreef 1 2020 Antwerpen
Hôpital des Enfants Reine Fabiola Avenue J.J. Crocq 15 1020 Bruxelles
UCL Saint-Luc Avenue Hippocrate 10 1200 Bruxelles
Centre de Génétique Humaine Institut de Pathologie et de Génétique Avenue Georges Lemaitre 25 6041 Gosselies
Centre Pinocchio Clinique de L’Espérance Rue Saint Nicolas 447 4420 Montegnee
C.U.W.G. Maladies Métaboliques Centre hospitalier universitaire de Liège Dom. Univ. Du Sart-Tilman B-35 4000 Liège
UZ Gent De Pintelaan 185 9000 Gent
UZ Leuven Herestraat 49 3000 Leuven

Rechthebbenden bij de conventie zoals opgesomd in de “Overeenkomst van het comité van de verzekering voor geneeskundige verzorging van het RIZIV met betrekking tot de revalidatie van rechthebbenden van de verplichte verzekering voor geneeskundige verzorging lijdend aan een

¹⁹ Volgens de gegevens van het RIZIV: <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7890.pdf>

zeldzame monogenische erfelijke metabole ziekte” moeten lijden aan één van de ziekten die opgesomd worden in de conventie.

2.2. Samenwerking tussen de verschillende referentiecentra

Patiënten die in behandeling zijn in een referentiecentrum benadrukken het belang van deze centra en het belang van hun goede werking. Doordat de patiënten in een multidisciplinair team terecht komen, zouden diagnose, behandeling en opvolging naadloos moeten kunnen verlopen. Het referentiecentrum wordt gekenmerkt door een specifieke deskundigheid inzake de betreffende aandoening en is erkend door het RIZIV. Een multidisciplinair team staat in voor het verstrekken van optimale zorgen aan de patiënten, hun familieleden en hulpverleners.

De expertise rond de aandoeningen die in de referentiecentra gebundeld is, is van groot belang. Hoe meer de verschillende centra samenwerken en overleggen, hoe meer expertise er verzameld wordt en hoe beter voor de patiënt. De manier waarop de centra samenwerken is momenteel vrijblijvend: in sommige gevallen verlopen samenwerking en overleg vlot en in andere gevallen zijn ze ver te zoeken. Om samenwerking te stimuleren en te verbeteren, moet er sprake zijn van peer review. Dat wil zeggen dat collega's van de verschillende centra op regelmatige basis samenkomen om hun werking te bespreken, vragen te stellen naar ervaringen, te overleggen, enz. Op die manier komen alle zorgverleners regelmatig samen en kan er heel direct contact ontstaan tussen de centra onderling. Dergelijk peer review komt de werking en expertise-uitbouw van de centra ongetwijfeld ten goede.

De organisatie van een jaarlijks overleg en de opvolging van de besproken zaken zou eventueel (indien haalbaar en wenselijk) kunnen gebeuren door de betreffende patiëntenvereniging. Die is meestal toch nauw betrokken bij de werking van de centra. Voor grotere patiëntenverenigingen zal dit logischerwijze meer haalbaar zijn dan voor kleine verenigingen.

Voorbeeld: De Belgische Vereniging voor Strijd tegen Mucoviscidose²⁰ heeft reeds jarenlang positieve ervaring met het organiseren van overleg tussen de referentiecentra. 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 het peer review meer vragen en/of onzekerheden aan het licht brengen.

Aanbevelingen

- Verplichte jaarlijkse ontmoeting (peer review) tussen alle zorgverleners van de verschillende referentiecentra rond één bepaalde (cluster van) aandoening(en). Eventueel organisatie en opvolging door de betreffende patiëntenvereniging (indien dit haalbaar en wenselijk is).

²⁰ Meer informatie: <http://nl.muco.be/> .

- Patiëntenverenigingen de mogelijkheid bieden om jaarlijks een bezoek te brengen aan de centra om individuele noden te bespreken, ideeën uit te wisselen, opmerkingen door te geven, enz.

Mogelijke actie

- Organiseren van ontmoetingen tussen patiëntenverenigingen en referentiecentra om kennis te maken en mogelijkheden naar organisatie en opvolging van peer review te bespreken.

2.3. Aantal en spreiding van de referentiecentra

Op dit moment zijn er, volgens gegevens van het RIZIV, 6 referentiecentra voor neuromusculaire aandoeningen (NMRC's), 7 referentiecentra voor mucoviscidose, 4 referentiecentra voor refractaire epilepsie en 8 referentiecentra voor erfelijke metabole aandoeningen (CEMA's). Deze 25 referentiecentra zijn verspreid over 13 verschillende locaties. Er zijn dus instellingen die referentiecentrum voor verschillende aandoeningen zijn, en er zijn instellingen die slechts voor één aandoening referentiecentrum zijn. In onderstaande tabel maakt duidelijk hoe de verschillende centra verdeeld zijn. Enkel UZ Leuven, UZ Gent en UCL Saint-Luc zijn referentiecentrum voor neuromusculaire aandoeningen, mucoviscidose, refractaire epilepsie én metabole aandoeningen.

Tabel 9: Spreiding referentiecentra voor zeldzame aandoeningen in België

Instelling	NMRC	Mucocentrum	Referentiecentrum refractaire epilepsie	CEMA
UZ Brussel Laarbeeklaan 101 1090 Brussel	x	x		
UZ Leuven Herestraat 49 3000 Leuven	x	x	x	x
UZ Gent De Pintelaan 185 9000 Gent	x	x	x	x
UZ Antwerpen Wilrijkstraat 10 2650 Edegem	x			
Kon. Paola Kinderziekenhuis Lindedreef 1 2020 Antwerpen				x
St. Vincentius St. Vincentiusstraat 20 2018 Antwerpen		x		
CHR de la Citadelle Boulevard du 12ème de Ligne 1 4000 Liège	x	x		
Hôpital des Enfants Reine Fabiola Avenue J.J. Crocq 15 1020 Bruxelles				x

UCL Saint-Luc Avenue Hippocrate 10 1200 Bruxelles	x	x	x	x
Hôpital Erasme Route de Lennik 808 1070 Bruxelles		x	x	
Centre de Génétique Humaine Institut de Pathologie et de Génétique Avenue Georges Lemaitre 25 6041 Gosselies				x
Centre Pinocchio Clinique de L'Espérance Rue Saint Nicolas 447 4420 Montegnee				x
C.U.W.G. Maladies Métaboliques Centre hospitalier universitaire de Liège Dom. Univ. Du Sart-Tilman B-35 4000 Liège				x

De vraag rijst of er zoveel referentiecentra nodig zijn in België. Hieronder worden drie denkpistes besproken, die alle drie naar voor kwamen tijdens de gesprekken met de patiëntenverenigingen. Telkens worden de voor- en nadelen besproken.

Denkpiste 1: Naar één Vlaams en één Waals referentiecentrum of één nationaal referentiecentrum per (cluster van) zeldzame aandoening(en)?

Sommige patiëntenverenigingen stellen vragen bij de noodzaak van het aantal centra rond één (cluster van) aandoening(en) in België. Momenteel zit de expertise verspreid over de verschillende centra in het hele land en vergt het heel wat goodwill en moeite om de centra goed te doen samenwerken. Indien er één centrum in Vlaanderen en één in Wallonië georganiseerd wordt, of wanneer er één nationaal referentiecentrum per (cluster van) zeldzame aandoening(en) behouden wordt, kan alle knowhow gecentraliseerd worden en is er geen sprake van moeilijke samenwerking of onderlinge concurrentie.

Voordelen

- Centralisatie van de expertise
Alle medische kennis, ervaring en de modernste technologie is beschikbaar op één plaats. Dit is voor de patiënt positief omdat hij er zeker van kan zijn dat hij de beste zorgen krijgt en het is voor de overheid kostenbesparend omdat er geen verschillende centra uitgebouwd en uitgerust moeten worden.
- Centralisatie van de patiëntengegevens
Eén centrum (per cluster van) aandoening(en) betekent een goed overzicht van het voorkomen van de aandoening. Het centrum heeft een samenhangende verzameling van gegevens over patiënten met de aandoening, wat een systematisch overzicht van incidentie en prevalentie met zich meebrengt.
- Samenwerking met andere centra blijft beperkt tot de centra in het buitenland

Er hoeft niet samengewerkt met de andere centra in België. Samenwerking met buitenlandse centra is wel wenselijk om ervaringen uit te wisselen en om op de hoogte te blijven van de behandelingen die in onze buurlanden gangbaar zijn. Er moet wel communicatie zijn met andere gespecialiseerde centra en netwerken om behandelingen te standaardiseren en onderzoek te doen op Europees niveau.

- Geen concurrentie tussen de centra onderling
Er is geen concurrentie. Niet wat de expertise en behandeling betreft, maar ook niet wat het patiëntenaantal betreft.
- Positief voor het bepalen van het beleid
Alle epidemiologische gegevens van een aandoening zijn centraal beschikbaar (aantal en ernst/ziektelast), wat beleidsontwikkelingen en –beslissingen kan ondersteunen. Ook voor het ter beschikking stellen van onderzoeksgelden kan dit positieve gevolgen hebben.
- Eén duidelijk aanspreekpunt voor de farmaceutische industrie, de eerste lijn, individuele patiënten,...
Het onderzoek naar zeldzame aandoeningen kan versneld worden doordat de farmaceutische industrie slechts één aanspreekpunt heeft dat alle patiënten bereikt en -gegevens bezit. Qua organisatie van klinische trials heeft dit zeker voordelen. Ook voor de eerste lijn is één centrum duidelijker herkenbaar als aanspreekpunt bij twijfel of vragen of om patiënten gericht door te verwijzen.

Nadelen

- Patiënten moeten mogelijk verre verplaatsingen maken
De afstand tot het centrum kan bij centralisatie voor patiënten erg groot worden. Indien centralisatie aangewezen blijkt, moet men erop toezien dat de toegankelijkheid van het centrum voor patiënten niet in het gedrang komt. Dit kan door het voorzien van een kilometervergoeding naar en van het centrum of door het ter beschikking stellen van patiëntenvervoer.
Ook qua tijdsinvestering kan dit voor patiënten een drempel zijn, alsook de last die zij mogelijks ondervinden bij een verre verplaatsing (pijn, vermoeidheid,...).
- Perfekte drietaligheid
Indien we zouden evolueren naar één nationaal referentiecentrum is het van groot belang dat alle werknemers van dat centrum zich perfect kunnen uitdrukken in de drie landstalen. Wat zeker in de medische sector met zijn specifieke termen niet evident is.
- Structurele omvorming
De omvorming naar één nationaal centrum zal ook op vlak van personeel heel wat vragen met zich meebrengen. De verschillende experts die nu in de verschillende centra actief zijn, moeten naar één centrum gebracht worden. Hoe zal dat verlopen?
- Geen vrije keuze meer
Indien we zouden evolueren naar één nationaal referentiecentrum heeft de patiënt geen vrije keuze meer. Dit kan problemen opwekken wanneer de patiënt niet tevreden is van zijn behandeling, zijn arts, zijn opvolging,...
- Groote van het centrum
Bij centralisatie in één nationaal centrum bestaat de kans dat het centrum te groot wordt. Qua opvolging en organisatie kan dit problemen met zich meebrengen.

Denkpiste 2: Naar referentiecentra in alle universitaire ziekenhuizen?

Een andere optie is om per (cluster van) zeldzame aandoening(en) standaard een bepaald aantal referentiecentra uit te bouwen. Dit kan bijvoorbeeld in elk universitair ziekenhuis (7 in totaal).

Voordelen

- Goede geografische spreiding
Doordat er zeven centra zijn, die verspreid zijn over het land, kunnen patiënten dichterbij huis behandeld worden en wordt de verplaatsing die patiënten moeten maken kleiner.
- Patiënten kunnen kiezen en/of veranderen
Doordat er verschillende referentiecentra zijn, kunnen patiënten zelf kiezen waar ze het liefst in behandeling gaan. Wanneer er slechts één nationaal centrum is, zijn patiënten verplicht zich daar te laten verzorgen. Wanneer ze hierover klachten hebben, of zich er niet goed voelen, is er geen enkele mogelijkheid om te veranderen. Met referentiecentra in alle universitaire ziekenhuizen, kan dat wel. Patiënten kunnen zelf een centrum kiezen en kunnen, indien ze dat om één of andere reden wensen, probleemloos overstappen van het ene naar het andere centrum.
- Individuele centra kunnen specifieke interesses/specialisaties opbouwen en deze ten dienste stellen van andere centra
Wanneer er verschillende centra zijn, bestaat de mogelijkheid om in de centra specifieke expertise op te bouwen of zich te specialiseren in een bepaald deeldomein. In het beste scenario bouwen alle centra zo hun eigen specialisatie op en stellen ze deze ook ter beschikking van de andere centra. Patiënten die op zoek zijn naar een bepaalde specialisatie kunnen dan beroep doen op de kennis van een ander centrum.

Nadelen

- De expertise is gedecentraliseerd
De bestaande expertise zit verspreid over zeven centra.
- De patiëntengegevens zijn gedecentraliseerd
De beschikbare patiëntgegevens zitten verspreid over zeven centra, wat gegevensverzameling met oog op incidentie, prevalentie en faciliteren van wetenschappelijk onderzoek moeilijk maakt.
- Risico van concurrentie en/of moeilijke samenwerking
Wanneer er zeven centra zijn die werken rond eenzelfde (cluster van) aandoening(en), is het mogelijk dat ze eerder met elkaar zullen concurreren dan samen werken. Er kan concurrentie ontstaan op vlak van expertise en behandelingsmethoden, maar ook op vlak van patiëntenpopulatie.
- Verskillende aanspreekpunten kan verwarring en/of onduidelijkheid scheppen
Zeven verschillende centra rond een aandoening, kan voor patiënten, de eerste lijn, de farmaceutische industrie,... verwarring en/of onduidelijkheid scheppen.
- Meer middelen nodig voor de uitbouw van verschillende centra
De uitbouw van zeven referentiecentra per aandoening is voor de overheid en voor het ziekenhuis kostelijker dan de uitbouw van één referentiecentrum per aandoening.

Denkpiste 3: Naar buitenlandse referentiecentra (voor aandoeningen waarvoor in België te weinig expertise beschikbaar is)?

In onze buurlanden vinden we een uitgebreider aanbod van specifieke centra of klinieken gebonden aan zeldzame aandoeningen. Omdat in België het aanbod veel beperkter is, zijn er patiënten die regelmatig naar gespecialiseerde centra in het buitenland gaan en daar (tegen hoge kostprijs) een behandeling ondergaan.

Getuigenis: Ik lijd aan de ernstige huidaandoening ichthyosis. In onze buurlanden zijn er speciale huidklinieken²¹ waar verschillende professoren en dermatologen aanwezig zijn die patiënten nauwlettend onderzoeken en behandelen. Men doet er onderzoek naar het type ichthyosis en gaat na welke behandeling voor jou persoonlijk het meest gepast zou zijn. Men heeft er baden, lichttherapie, zwembaden zonder chloor, bepaalde zalven, enz. Ik ga jaarlijks twee tot drie weken naar Duitsland en ben uiterst tevreden over de behandeling die ik daar krijg. De schaduwkant van de zaak is dat ik de behandelingen in het buitenland uit eigen zak moet betalen.

Voordelen

- Er moeten in België geen referentiecentra uitgebouwd worden
- België kan beroep doen op de bestaande expertise in het buitenland

Nadelen

- Verre verplaatsingen voor patiënten
De toegankelijkheid van buitenlandse centra is voor patiënten niet vanzelfsprekend. De verre verplaatsingen moeten op één of andere manier gecompenseerd worden. Dit kan door het voorzien van een kilometervergoeding naar en van het centrum of door het ter beschikking stellen van patiëntenvervoer.
- Hoge kostprijs voor patiënten
De reis naar buitenlandse centra is natuurlijk niet gratis. Er moet nagegaan worden in welke mate kosten die patiënten maken in buitenlandse centra terugbetaald kunnen worden indien de expertise in België ontbreekt.
- Moeilijk om gegevens te verzamelen
Zonder Belgische centra is het moeilijk om gegevens te verzamelen wat betreft incidentie en prevalentie en om farmaceutische industrie aan te moedigen om in België wetenschappelijk onderzoek te verrichten.
- Taalproblemen
De taal die in een buitenlands centrum gesproken wordt, kan voor veel patiënten een probleem vormen. Zeker wanneer het gaat over medische zaken zoals behandelingen en ingrepen is het noodzakelijk dat patiënten en zorgverstrekkers zich goed kunnen uitdrukken en goed verstaan worden door de andere partij. Dit zal zeker niet evident zijn.
- Gezondheidswetgeving ter plaatse

²¹ Voorbeelden van klinieken in Duitsland die speciale behandelingen hebben voor patiënten met ichthyosis: de Universitäts-Hautklinik Münster (Klinik und Poliklinik für Hautkrankheiten). Zie <http://derma.klinik.uni-muenster.de/index.php?id=535> en de Fachklinik für Dermatologie, Allergologie, Orthopädie und Rheuma (www.tomesa.de).

Niet alleen de taal zal verschillend zijn, ook de wetgeving zal anders zijn. Dit kan voor misverstanden of onwetendheid zorgen. Bijvoorbeeld de wet op de patiëntenrechten. Welke rechten heeft een patiënt die in het buitenland behandeld wordt?

Denkpiste 1, 2 of 3?

Mogelijke actie

- Onderzoeken welke denkpiste voor België het best of het meest aangewezen is. Dit onderzoek kan bijvoorbeeld door het KCE gebeuren, zodat alle partijen er zeker van kunnen zijn dat het onafhankelijk gebeurt en gebaseerd wordt op gevalideerde gegevens en de meest recente wetenschappelijke kennis. Dergelijk onderzoek kan in samenwerking met het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, RaDiOrg.be en vertegenwoordigers van patiënten.

2.4. Naar referentiecentra voor alle (clusters van) zeldzame aandoeningen

In België zijn er voor een aantal zeldzame aandoeningen specifieke referentiecentra die door het Riziv geconventioneerd zijn. Het betreft multidisciplinaire centra voor:

- neuromusculaire aandoeningen;
- mucoviscidose;
- refractaire epilepsie (in sommige gevallen zeldzaam);
- erfelijke metabole aandoeningen.

Er zijn echter nog een heel aantal andere zeldzame aandoeningen waarvan de patiënten ook gebaat zouden zijn met referentiecentra. De betrokken patiëntenverenigingen zijn hiervoor sterk vragende partij. Zeldzame aandoeningen vragen immers meestal een specifieke aanpak en een specifieke verzorging waarvoor ondersteuning door een multidisciplinair team noodzakelijk is.

Zoals blijkt uit punt 2.1. hebben referentiecentra voor patiënten alleen maar voordelen (zie 2.1. Referentiecentra voor zeldzame aandoeningen).

Het ligt dan ook voor de hand dat patiënten die nu niet terecht kunnen in een referentiecentrum hiervoor sterk vragende partij zijn. De conventies die het RIZIV afsloot met de betreffende centra bieden zoveel voordelen, dat een uitbreiding naar een grotere groep rechthebbenden alleen maar toegejuicht kan worden.

Getuigenis: Het Ehlers-Danlos Syndroom (EDS) is een ziekte die pijn geeft, niet te genezen is en mogelijk invaliderend is. Pijnbehandeling is voor patiënten essentieel. Toch kunnen patiënten niet echt terecht in pijnklinieken en zijn er in België geen specifieke referentiecentra. De pijn die EDS-patiënten ervaren zou ruim en multidisciplinair opgevat moeten worden, maar dat is in België helaas niet het geval. In Frankrijk gebeurt dit wel. Er zijn in België ook geen revalidatieartsen die gespecialiseerd zijn in EDS. EDS-patiënten worden in geen enkel revalidatieprogramma opgenomen, wat in veel gevallen kan leiden tot sociaal isolement. Niemand neemt de patiënt in handen. Patiënten moeten alles op eigen houtje uitzoeken en ondernemen, wat door hun pijn en vermoeidheid zeker niet vanzelfsprekend is. Net zoals bij CVS zijn de klachten bij EDS zo ingrijpend dat ze de levenskwaliteit van patiënten ondermijnen. De ziekte reduceert de functionele status van patiënten op alle gebieden. Voor CVS is er

vanuit het RIZIV echter wel erkenning in de vorm van referentiecentra die aangepaste revalidatieprogramma's aanbieden. EDS-patiënten zijn sterk vragende partij voor referentiecentra waar ook zij terecht kunnen voor een aangepaste en multidisciplinaire benadering van hun aandoening.

Het is zeker niet noodzakelijk dat elke zeldzame aandoening in België in verschillende centra zou behandeld worden, maar één gespecialiseerd en multidisciplinair centrum per aandoening, of per cluster van (gelijkaardige) aandoeningen, zou de situatie van veel patiënten ten goede komen.

Als vorm van overgangsmaatregel kunnen we denken aan twee zaken. Enerzijds aan een financiële ondersteuning voor de arts die de coördinatie van een patiënt op zich neemt en anderzijds aan een bijzondere aandacht voor ziekenhuizen die (zonder conventie) de rol van referentiecentrum/expertisecentrum op zich nemen.

Patiënten die niet terecht kunnen in een referentiecentrum zijn vaak afhankelijk van hun behandelend arts. In het beste geval neemt deze de coördinerende taak die normaal gezien bij het referentiecentrum ligt op zich. In dat geval engageert de arts zich om zich verder te verdiepen in de materie, om de patiënt zo goed mogelijk op te volgen, om hem (indien dat nodig blijkt) door te sturen naar artsen in andere domeinen en alle bewegingen die zich voordoen op gezondheidsvlak te registreren en van dichtbij te bekijken. In dat geval kunnen we spreken van een coördinerend geneesheer die ervoor zorgt dat de patiënt de best mogelijke zorgen krijgt en hem op de voet volgt. Een behandelend arts die dergelijke taak op zich neemt, zou een financiële ondersteuning moeten kunnen krijgen, een beloning als het ware. Op die manier worden artsen ook aangemoedigd om zich te verdiepen in de materie van de betreffende zeldzame aandoening en krijgt de patiënt de garantie goed opgevolgd te worden.

Anderzijds zou er meer aandacht moeten komen voor de ziekenhuizen die reeds zonder conventie de rol van referentiecentrum of expertisecentrum voor een bepaalde aandoening op zich nemen. Vandaag de dag zijn er immers een aantal ziekenhuizen die zich op vlak van één of meerdere zeldzame aandoening(en) gespecialiseerd hebben en heel wat expertise in huis hebben om de rol van expertisecentrum op zich te nemen. Ook zonder conventie organiseren deze ziekenhuizen multidisciplinaire raadplegingen, spreekuren, en hebben ze patiënten vanuit alle hoeken van het land in hun patiëntenbestand. Deze ziekenhuizen staan binnen het vakgebied van de betreffende aandoening dan ook bekend als garantie op een goede behandeling en opvolging.

Getuigenis: Op de eerste maandag van de maand is het in het Universitair Ziekenhuis van Leuven (Gasthuisberg) NF-dag. Patiënten met neurofibromatose kunnen er dan terecht voor een controle en voor de opvolging van hun ziekte. Indien er onderzoeken dienen te gebeuren, tracht men er naar om het onderzoek op dezelfde dag te laten plaatsvinden. Dergelijke vaste dag is voor patiënten gemakkelijk en ze zijn er op die manier zeker van dat ze alle nodige specialisten kunnen zien en spreken.

Getuigenis: De opvolging van patiënten met EB (Epidermolysis bullosa) gebeurt 3 à 4 keer per jaar tijdens een multidisciplinair EB-spreekuur. Op 1 dag ziet het multidisciplinair team (verpleegkundigen, tandarts, chirurg, uroloog, dermatoloog, oogarts,...) een 7-tal patiënten.

Aanbevelingen

- De haalbaarheid nagaan om gespecialiseerde en multidisciplinaire centra op te richten voor (clusters van) de verschillende zeldzame aandoeningen waarvan patiënten niet terecht kunnen in de bestaande referentiecentra. In navolging van onze buurlanden, waar er een groter netwerk bestaat van gespecialiseerde centra en klinieken, nagaan hoe dit in België gerealiseerd kan worden.
- Als overgangsmaatregel en voor patiënten die niet terecht kunnen in een referentiecentrum de behandelende artsen (financieel) aanmoedigen een coördinerende rol op te nemen voor patiënten met een zeldzame aandoening.
- Als overgangsmaatregel de ziekenhuizen belonen die nu reeds de rol van expertisecentrum voor één of meer bepaalde zeldzame aandoening(en) opnemen.

Mogelijke actie

- In kaart brengen van de specialisaties van ziekenhuizen: welke ziekenhuizen bezitten bijvoorbeeld nu reeds heel wat expertise rond bepaalde zeldzame huidziekten? Welke ziekenhuizen hebben bijvoorbeeld een EB²²-afdeling en EB-verpleegkundigen? Aldus nagaan welke kennis zich waar bevindt die eventueel kan omgezet worden naar de uitbouw van een (erkend) expertisecentrum op dat vlak.

2.5. Nood aan 'opvang en begeleiding' na de diagnose

Patiënten van wie de diagnose vastgesteld is, blijven vaak met heel veel vragen achter. Ze hebben nood aan opvang en begeleiding, behoefte aan een aanspreekpunt, iemand waarbij ze (zeker vlak na hun diagnose) terecht kunnen met al hun vragen.

De informatie-nood is vaak tweeledig. Enerzijds is er nood aan duidelijke informatie over de gediagnosticeerde aandoening, de mogelijke behandeling(en) en het leven met deze aandoening. Anderzijds is er nood aan wegwijs in het aanbod van zorg, premies, tegemoetkomingen, enz.

Op het vlak van opvang en begeleiding dient er een duidelijk onderscheid gemaakt te worden tussen patiënten die in een referentiecentrum terecht kunnen en patiënten die niet in een referentiecentrum terecht kunnen. Patiënten die in behandeling zijn in een referentiecentrum worden daar omringd en behandeld door een multidisciplinair team, waarvan ook psychologen en maatschappelijk werkers deel uitmaken. Tijdens hun traject in het referentiecentrum hebben zij dus sowieso de kans om zich psychologisch te laten ondersteunen en om zich door een maatschappelijk werker te laten bijstaan. Het multidisciplinair team is verantwoordelijk voor het zorgprogramma waarin aandacht is voor alle aspecten van de aandoening: medisch, paramedisch, psychologisch, pedagogisch, sociaal, praktisch,...

Dit is anders bij patiënten die niet in een referentiecentrum terecht kunnen. Een knelpunt dat veel van deze patiënten aanhalen, is het feit dat ze nauwelijks begeleid worden bij het vinden van hun weg in het

²² EB = Epidermolysis Bullosa, een zeldzame huidaandoening

zorgaanbod en de hoeveelheid van premies, tegemoetkomingen en terugbetalingen waar ze mogelijk aanspraak op zouden kunnen maken. Patiënten hekelen het feit dat ze zelf moeten uitzoeken waar ze recht op hebben, waar ze terecht kunnen en wat hun mogelijkheden zijn. Ze zijn duidelijk vragende partij voor meer opvang en begeleiding. Vandaag de dag blijven patiënten te veel op hun honger (naar informatie, opvang en begeleiding) zitten.

Getuigenis: Toen de arts me vertelde dat er bij mijn dochtertje tubereuze sclerose was vastgesteld, had ik toch verwacht meer opvang en steun te krijgen. Het enige wat de arts zei was dat het een zeldzame aandoening is en dat ik zeker zelf niet op zoek moest gaan naar meer informatie. Daar sta je dan met een diagnose waarvan je niet weet wat ze eigenlijk betekent... Als ouder moet je ook zelf uitzoeken waar je recht op hebt, welke tegemoetkomingen er zijn, enzovoort. Ouders die dan minder mondig zijn, laten een heleboel zaken aan zich voorbijgaan. En zo ontstaat er een ongelijkheid tussen de mondige mensen in de maatschappij en de niet mondiges mensen. Een betere opvang en begeleiding na de diagnose zou hier een grote stap in de goede richting zijn...

Een goed voorbeeld van opvang na de diagnose vindt men in Nederland. Daar zijn sinds april 2008 acht epilepsieconsulenten actief in evenveel ziekenhuizen²³. Elk deelnemend ziekenhuis heeft zijn eigen consulent die in een vroegtijdig stadium de vragen en problemen die mensen bij hun diagnose kunnen hebben, met hen bespreekt. Deze nieuwe functie binnen de zorg besteedt vroegtijdig aandacht aan onder andere de psychosociale aspecten van de aandoening. Alle personen waarbij binnen het ziekenhuis epilepsie wordt vastgesteld, voeren standaard een gesprek met de epilepsieconsulent die hen informeert en coacht. Dankzij het contact met de consulent blijven patiënten niet met vragen zitten, voelen ze zich gesteund en kunnen ze efficiënt gebruik maken van alle kennis die er bestaat. Het contact kan beperkt blijven tot het gesprek dat plaatsvindt net nadat de diagnose is gesteld, maar kan ook (afhankelijk van de vraag van de patiënt) uit meerdere gesprekken bestaan.

Patiënten van wie de diagnose recent werd vastgesteld, stellen zich verder ook veel vragen over het leven met die bepaalde aandoening. Ze zijn op zoek naar antwoorden op vragen als 'hoe moet het nu verder met mijn werk, gezin, opleiding, ...' Vaak willen ze ervaringen horen van patiënten die hetzelfde doorgemaakt hebben en die met dezelfde aandoening hun leven verder zetten. Aan deze behoefte kunnen de patiëntenverenigingen tegemoet komen. Zij organiseren regelmatig lotgenotencontacten en hebben uit ervaring veel informatie over de sociale dimensie van de diagnose.

Het contact met een patiëntenvereniging kan tevens van groot belang zijn op vlak van informatie over de aandoening zelf. Leden van patiëntenvereniging zijn ervaringsdeskundigen en zijn expert op het vlak van hun aandoening. Een vereniging is dus een grote bron van informatie die zeker niet onderschat mag worden.

Daarom is het noodzakelijk dat artsen de patiënten bij de diagnose in contact brengen met de betreffende patiëntenvereniging. Patiënten die net gediagnosticeerd werden, weten vaak niet dat er zoiets als een patiëntenvereniging bestaat en gaan er bijgevolg vaak ook niet actief naar op zoek. Wanneer de arts de contactgegevens van de patiëntenvereniging zou meegeven, kunnen patiënten nog zelf beslissen wat ze er mee doen. Maar dan hebben ze tenminste de mogelijkheid gekregen om contact op te nemen.

²³ Meer informatie: www.epilepsieconsulent.nl

Getuigenis: Patiënten die meer informatie willen over hun diagnose van het syndroom van Klippel-Trenaunay worden door veel artsen doorgestuurd naar de patiëntenvereniging. Omdat ze zelf niet de nodige ervaring en expertise hebben, verwijzen artsen graag naar de vereniging voor extra info, lotgenotencontact én om zich te laten helpen bij het bekomen van een steunkous. 'De vereniging zal u wel helpen om aan een steunkous te geraken' is bij patiënten met Klippel-Trenaunay een vaak gehoorde zin. Achteraf ben je als patiënt natuurlijk blij dat de arts je doorverwezen heeft naar de vereniging. De patiëntenvereniging is een echte verrijking.

Aanbevelingen

- Nagaan hoe het Nederlandse idee van de epilepsieconsulent opengetrokken kan worden naar zeldzame aandoeningen. Omdat artsen en/of specialisten vaak de tijd en/of de informatie niet hebben om patiënten antwoorden te bieden op hun vragen, is er nood aan een persoon of instantie waarbij men terecht kan. Iemand die de diagnose kan verduidelijken, maar ook het zorgaanbod kan schetsen en de patiënt wegwijs kan maken in de wereld van aanvragen, formulieren en loketten.
- Nagaan of psychologen en maatschappelijk werkers in de referentiecentra de mogelijkheid hebben om een bepaald percentage van hun tijd te spenderen aan patiënten die niet in het referentiecentrum in behandeling zijn.
- Nadat de diagnose gesteld is, moeten patiënten er (door de arts of in het ziekenhuis) attent op gemaakt worden dat ze terecht kunnen bij een patiëntenvereniging. Veel patiënten weten niet dat er dergelijke verenigingen bestaan en dat deze hen kunnen helpen door middel van lotgenotencontact of door antwoorden op vragen van uiteenlopende aard. Het doorgeven van de coördinaten is geheel vrijblijvend, maar kan patiënten in veel gevallen een helse zoektocht naar informatie besparen.

Mogelijke actie

- Uitbouw van patiënteninformatiepunten/bureaus in ziekenhuizen.
Een patiënteninformatiebureau is een centraal gelegen, toegankelijke en laagdrempelige ruimte in het ziekenhuis waar patiënten en hun omgeving, ziekenhuismedewerkers, externen en iedere belangstellende terecht kunnen met al hun vragen. De voornaamste functies zijn het informeren en begeleiden van patiënten in hun zoektocht naar informatie. Een patiënteninformatiebureau kan belangrijk zijn in het uitbouwen van contacten met patiëntenverenigingen. Zij krijgen er bijvoorbeeld ruimte om een spreekuur of een inloopdag te organiseren²⁴.

²⁴ Meer informatie over het patiënteninformatiebureau: de Boer, M., Gaasbeek, I. & Noorlander, J. (red.). Handboek coördinator patiëntenvoorlichting. Landelijk Centrum GVO & NZI, 1995.

3. Knelpunten op vlak van kosten

3.1. Medicatie

Patiënten stellen vast dat de kosten van medicatie heel hoog kunnen oplopen. Hierbij dient een onderscheid gemaakt te worden tussen de weesgeneesmiddelen (specifieke geneesmiddelen ter behandeling van weesziekten), de 'gewone' geneesmiddelen (vergoedingscategorie A, B en C), de D-medicatie (pijnstillers, vitamines, mineralen en voedingssupplementen) en bepaalde zalven die onder de noemer 'cosmetica' vallen.

3.1.1. Weesgeneesmiddelen

Afhankelijk van de aandoening hebben patiënten nood aan deze verschillende soorten medicatie. Voor sommige weesziekten zijn er de zogenaamde weesgeneesmiddelen. Op basis van de uitspraak van het College der geneesheren voor weesgeneesmiddelen worden deze geneesmiddelen terugbetaald, niet terugbetaald, aangeschaft via het Bijzonder Solidariteitsfonds, gebruikt in het kader van Compassionate Use of Medical Need, of zijn ze voor de patiënt helemaal niet toegankelijk. Omdat deze geneesmiddelen vaak zeer duur zijn, krijgt niet elke patiënt (die er nood aan heeft) de toelating om ze te gebruiken en er een terugbetaling voor te krijgen. Ook het feit dat in België nog maar 24 weesgeneesmiddelen (van de 45 geregistreerde) terugbetaald worden, wijst er op dat voor patiënten met een zeldzame aandoening de 'gezondheidszorgen' niet 'toegankelijk en betaalbaar' genoemd kunnen worden.

3.1.2. Geneesmiddelen uit vergoedingscategorie A, B en C

Patiënten die lijden aan een aandoening waarvoor geen weesgeneesmiddel bestaat, worden soms behandeld met geneesmiddelen uit vergoedingscategorie A, B of C. De vergoedingscategorie van een geneesmiddel geeft aan in welke mate de verzekering voor geneeskundige verzorging tegemoet komt in de kosten. Voor geneesmiddelen uit categorie A dient geen remgeld betaald te worden. Ze zijn dus gratis voor de patiënt. Voor geneesmiddelen uit de categorie B of C dient de patiënt wel remgeld te betalen. Door de grote hoeveelheid in te nemen geneesmiddelen en/of door het hoge remgeld, kunnen de kosten van deze medicatie voor patiënten hoog oplopen.

Getuigenis: Mensen met ichthyosis zien er voor de buitenwereld enigszins 'vreemd' uit. Door de aantasting van de huid, is het moeilijk om nog sociale contacten te hebben. Het gevolg hiervan is ook dat je zelfbeeld heel laag is en dat je helemaal niet meer buiten durft komen. Dankzij het geneesmiddel Neotigason (cat. B) kunnen we echter weer een normaal uitziende huid ontwikkelen en opnieuw deelnemen aan het sociale leven. Dit geneesmiddel is een echte wonderdoener en geeft veel patiënten hun leven en hun eigenwaarde terug. Het enige nadeel is de kostprijs. Een doos van 30 capsules kost de patiënt (maandelijks) aan remgeld 10.80 euro. Dat maakt 129.60 euro per jaar. Omdat dit zeker niet onze enige kosten zijn, loopt het financieel wel eens fout. 200 euro per maand voor medicijnen en zalven is zeker geen uitzondering.

3.1.3. D-medicatie

Sommige zeldzame aandoeningen zijn enkel symptomatisch te behandelen. Dit komt er in de praktijk op neer dat patiënten bijvoorbeeld enkel pijnstillers kunnen nemen om de pijn te verzachten. Pijnstillers zijn 'D-medicatie', wat betekent dat er geen terugbetaling is (tenzij het gaat om pijnstillers die paracetamol bevatten en de patiënt een welbepaalde chronische aandoening heeft). Nochtans zijn die pijnstillers voor patiënten vaak de enige oplossing. Pijnstillers nemen dan ook een grote hap uit het budget van veel patiënten met een zeldzame aandoening.

Ook vitaminen, mineralen, voedingssupplementen ed. vallen onder de noemer D-medicatie en worden niet terugbetaald. Toch zijn er patiënten die als gevolg van hun aandoening extra vitaminen, mineralen ed. nodig hebben en deze voorgeschreven krijgen door hun huisarts of specialist.

Voorbeeld: Voor kinderen met een stofwisselingsziekte zijn vitaminen, mineralen en oligoelementen levensnoodzakelijk. Concrete voorbeelden: Kinderen met de ziekte PKU hebben nood aan BH4, kinderen met de ziekte van Wilson hebben zink-acetaat nodig en voor organo-acidurieën (bepaalde groep van stofwisselingsziekten) is een behandeling met vitaminen, oligoelementen en mineralen noodzakelijk. Deze producten worden echter niet (volledig) terugbetaald en vallen volledig of gedeeltelijk ten laste van de patiënt.

Voor patiënten die regelmatig een kuur moeten volgen of dagelijks nood hebben aan aanvullende vitaminen en mineralen, loopt de rekening hoog op. Nochtans zijn deze producten voor hen geen overbodige luxe maar zijn ze echt noodzakelijk om tekorten (als gevolg van hun aandoening of de andere medicatie) te compenseren.

3.1.4. Cosmetica

Voor patiënten met een ernstige huidaandoening zijn het de kosten van verbanden en zalven die hoog oplopen. Momenteel worden sommige verbanden (die dagelijks nodig zijn) terugbetaald door het Bijzonder Solidariteitsfonds, maar over de actieve verbanden is er nog heel wat onduidelijkheid bij de verschillende partijen (apothekers, mutualiteiten,...). Wat de zalven betreft, deze vallen voor sommige aandoeningen onder de noemer 'cosmetica' en worden daarom niet terugbetaald.

Voorbeeld: Gemiddeld betaalt een patiënt met ichthyosis 170 euro per maand aan zalven. Als je weet dat patiënten zich elke dag volledig moeten insmeren, dan is de rekening snel gemaakt. Dergelijke zalven zijn voor patiënten dagelijks een noodzaak. In deze gevallen is het duidelijk dat die 'cosmetische' zalven niet gebruikt worden voor een cosmetisch maar voor een medisch doeleinde. De zalven worden voorgeschreven door dermatologen en zijn voor patiënten van groot belang om hun huid te verzorgen.

Aanbevelingen

- De toegang tot de weesgeneesmiddelen voor patiënten verbeteren en werk maken van een terugbetalingssysteem voor de Europees geregistreerde weesgeneesmiddelen die in België nog niet terugbetaald worden²⁵.

²⁵ Momenteel loopt er binnen het KCE een studie naar de stand van zaken met betrekking tot weesgeneesmiddelen in België. Dit methodologisch onderzoek zal een overzicht geven van de gangbare definities voor weesgeneesmiddelen. Het

- Voor de 'gewone' medicatie (vergoedingscategorie B en C), de D-medicatie (pijnstillers, vitamines, mineralen, voedingssupplementen), de magistrale bereidingen en de verbanden en de zalven zou er een regeling moeten komen die ervoor zorgt dat patiënten deze producten terugbetaald krijgen indien er een oorzakelijk verband kan aangetoond worden tussen hun zeldzame aandoening en de nood aan deze producten. Een vitaminekuur in de winter voor iemand die niet lijdt aan een chronische ziekte hoeft niet terugbetaald worden, maar vitamines voor personen die daar een tekort aan hebben omwille van een zeldzame aandoening, wel. Dit geldt ook voor D-medicatie en zalven. Voor personen die niet lijden aan een ernstige huidaandoening kunnen dergelijke zalven als cosmetica en 'luxeproduct' beschouwd worden, maar voor patiënten met een ernstige huidaandoening zijn ze hoogst noodzakelijk.
- De producten die mensen met een zeldzame aandoeningen nodig hebben moeten opgenomen worden in de maximumfactuur (MAF). Het zijn deze producten die het voor patiënten duur en financieel moeilijk maken. Wanneer deze zouden opgenomen worden in de MAF, bereiken patiënten sneller hun 'plafond' en kunnen ze rekenen op een terugbetaling.

Mogelijke acties

- De overheid kan extra stimuleringsmaatregelen treffen om het onderzoek naar en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen te stimuleren. Ook qua terugbetaling kunnen maatregelen genomen worden afhankelijk van de uitkomsten van de studie van het KCE.
- Uitbreiden van de maximumfactuur voor patiënten met een zeldzame aandoening, onder andere met de D-medicatie.

3.2. Noodzakelijke en levensbelangrijke kosten omwille van de aandoening

Naast medicatie vormen ook de extra verzorging, het toedieningsmateriaal, de psychologische bijstand, enz. een financiële belasting voor de patiënt. Door hun ziekte hebben bepaalde patiënten met een zeldzame aandoening nood aan een pedicure of podoloog, een medicatiepomp, katheders of cassettes voor de toediening van medicatie, medische voeding, dieetvoeding, sondevoeding, verbanden en/of wondzorg, orthopedisch schoenen, steunzolen, incontinentiemateriaal, psychologische bijstand, enzovoort.

Getuigenis: Ik heb al jaren Charcot-Marie-Tooth en ik heb regelmatig een pedicure en/of podoloog nodig om mijn nagels en/of mijn hamertenen te verzorgen. Deze kosten worden niet terugbetaald en lopen jaarlijks hoog op.

Ook voor mijn orthopedische schoenen moet ik vaak zelf opdraaien. Ik krijg om de twee jaar één paar schoenen terugbetaald. Dat betekent dat ik twee jaar lang, dag in, dag uit, winter of zomer met hetzelfde paar schoenen moet rondlopen. Dit is haast onmogelijk (te meer omdat ik als CMT-patiënt

huidige Belgische beleid met betrekking tot de terugbetaling van weesgeneesmiddelen wordt beschreven en vergeleken met procedures voor beslissingen omtrent terugbetaling van weesgeneesmiddelen in andere landen. Tenslotte worden aanbevelingen voor de verbetering van het Belgische beleid voor weesgeneesmiddelen geformuleerd.

sowieso al delicate voeten heb) en bovendien onhygiënisch. De prijs van dergelijke schoenen loopt erg hoog op.

Getuigenis: Voor bepaalde medicatie voor Pulmonale Hypertensie heb je toedieningsmateriaal nodig. Dit wordt niet door elk verbond van elke mutualiteit in het kader van het aanvullend pakket opgenomen. Een pomp kost bijvoorbeeld ongeveer 5000€ per stuk en je hebt er 2 nodig. De cassettes kosten 30€ per dag. Deze materialen worden allemaal gefactureerd aan de patiënt. De terugbetaling gebeurt soms door de mutualiteit of zelfs helemaal niet. Sommige mutualiteiten betalen dit materiaal wel terug, andere mutualiteiten niet. Ook binnen één en dezelfde mutualiteit zijn er verschillen van streek tot streek. Aan zee zal je als het ware deze materialen terugbetaald krijgen en in de Kempen niet. Dit is toch je reinste onzin! Maar dit maakt wel dat er patiënten zijn die hun (torenhoge) facturen niet kunnen betalen.

Deze zorgen en deze materialen zijn duur en maken het voor patiënten financieel zwaar. Wanneer patiënten horen en weten dat dergelijke zaken voor patiënten met een andere aandoening wél terugbetaald worden, beschouwen ze dit als discriminatie. Waarom heeft een patiënt met een bepaalde ziekte recht op terugbetaling van noodzakelijke verzorging en/of middelen en een andere patiënt, met een andere ziekte of zelfs met dezelfde aandoening maar woonachtig in een andere regio, niet? Wanneer er een oorzakelijk verband bestaat tussen de nood aan bepaalde verzorging/middelen en het lijden aan een zeldzame aandoening, dan hebben alle patiënten recht op terugbetaling ervan.

Aanbeveling

- De terugbetaling van extra verzorging, speciale voeding, toedieningsmateriaal, psychologische bijstand, enz. uitbreiden naar alle patiënten waarvan oorzakelijk kan aangetoond worden dat zij hieraan behoefte hebben omwille van hun ziekte. Het is immers ontoelaatbaar dat patiënten in financiële moeilijkheden komen doordat er geen tussenkomst is in nochtans levensnoodzakelijke kosten.

Mogelijke actie

- Een inventarisatie van welke patiënten welke kosten hebben en op basis hiervan concrete maatregelen treffen voor patiënten met een zeldzame aandoening.²⁶

3.3. Verplaatsingskosten

Patiënten die regelmatige opvolging en/of verzorging krijgen in een referentiecentrum of in het ziekenhuis leggen jaarlijks heel wat kilometers af. Doordat de gespecialiseerde centra beperkt zijn in aantal, zijn voor sommige patiënten de verplaatsingen ver. De kostprijs van het vervoer van en naar het ziekenhuis komt voor patiënten nog eens boven op de kosten die ze al hebben aan medicatie, verzorgingsmateriaal, doktersbezoeken, gezinshulp, kinesitherapie, logopedie, enz. Sinds kort worden de verplaatsingskosten van ouders van kankerpatiëntjes terugbetaald wanneer ze met hun kind naar het ziekenhuis moeten om een therapie te volgen. In de verplichte ziekteverzekering is er verder ook een tegemoetkoming voorzien voor reiskosten voor een aantal behandelingen/aandoeningen: chemo-

²⁶ De beleidscel van minister van Volksgezondheid en Sociale Zaken Onkelinx is hiermee reeds gestart.

of radiotherapie, nierdialyse, revalidatie en prematuren en pasgeborenen. Patiënten met een zeldzame aandoening moeten echter ook vaak heel hun leven lang en meerdere keren per jaar de verplaatsing naar het referentiecentrum of ziekenhuis maken en hebben evenzeer recht op een tussenkomst in de verplaatsingskosten.

Getuigenis: Patiënten met pulmonale hypertensie moeten 3 keer per jaar de verplaatsing naar het expertisecentrum maken (Leuven of Brussel). In het begin van de behandeling is dat zelfs 1 keer per maand. Voor patiënten die niet in het centrum van het land wonen, lopen de verplaatsingskosten hoog op. Er zijn mutualiteiten die in deze kosten tegemoet komen, maar anderen doen dat niet. Binnen een zelfde mutualiteit kan dit ook nog variëren van regio tot regio. Dit is toch een absurde situatie. Iedereen die regelmatig de verplaatsing naar het ziekenhuis moet maken, heeft toch recht op verplaatsingskosten?

Aanbevelingen

- Uitbreiding van de bestaande maatregelen die patiënten (of ouders van patiënten) een vergoeding geeft voor het vervoer van en naar het ziekenhuis naar iedereen die door het lijden aan een zeldzame aandoening regelmatig de verplaatsing naar het referentiecentrum of het ziekenhuis moet maken. Iedereen die door zijn ziekte regelmatig kilometers moet maken, heeft recht op een vergoeding.
- De wet betreffende de verplichte ziekteverzekering voor geneeskundige verzorging en uitkeringen van 14 juli 1994, art. 34, 10° vermeldt dat *de Koning de verstrekkingen kan uitbreiden tot de reiskosten van de zieken die voor andere door Hem te bepalen ziekten behandeld worden*. Een uitbreiding kan dus door koninklijk besluit.

Mogelijke actie

- De minister van Volksgezondheid en Sociale Zaken ertoe bewegen om de bestaande regeling inzake kilometervergoeding uit te breiden naar patiënten met een weesziekte voor het traject van en naar het referentiecentrum of het ziekenhuis.

4. Knelpunten op vlak van cijfermateriaal en registratie

In België zijn er heel weinig cijfers over zeldzame aandoeningen voorhanden. Patiëntenverenigingen weten vaak niet hoeveel patiënten er in behandeling zijn in de centra of hoeveel patiënten aan een bepaalde aandoening lijden. Door het gebrek aan cijfers is het moeilijk (of onmogelijk) om zicht te krijgen op incidentie en prevalentie, om wetenschappelijk onderzoek te stimuleren en te voeren, om een beleid te bepalen door epidemiologische gegevens in kaart te brengen en om de patiëntenzorg en de diagnostiek te verbeteren. In andere Europese landen is er heel wat meer betrouwbaar cijfermateriaal voorhanden.

De jaarverslagen van de referentiecentra die aan het RIZIV overgemaakt moeten worden, bevatten nochtans heel wat bruikbare en nuttige informatie over het aantal patiënten in behandeling, hun leeftijd, hun stadium van de ziekte, het aantal patiënten per aandoening, de hoeveelheid voorgeschreven (wees)medicatie, de evolutie van het ziektebeeld en het aantal patiënten, de noden en knelpunten van de centra, enz.

Anderzijds pleiten patiëntenverenigingen voor de registratie van patiënten met een zeldzame aandoening in databanken. Een landelijke registratie heeft zonder twijfel voordelen wat betreft het bepalen van incidentie en prevalentie van een aandoening, onder andere om onderzoek te verrichten.

Patiëntenverenigingen zijn duidelijk vragende partij wat een centrale landelijke registratie betreft. Zo kunnen ook zij zicht krijgen op het aantal patiënten in België, kunnen ze patiënten contacteren in verband met klinische studies (wat nu vaak moeilijk is omdat men gewoonweg niet weet waar de patiënten zich bevinden), kunnen ze patiënten samenbrengen voor lotgenotencontact, enz. In België is er een register van patiënten met mucoviscidose dat ondergebracht is bij de afdeling Epidemiologie van het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid²⁷. In Nederland bestaan dergelijke landelijke databases onder andere voor neuromusculaire aandoeningen (CRAMP-database²⁸) en voor ALS-patiënten (PAN onderzoek²⁹). Ook op Europees niveau zijn er 'goede voorbeelden'³⁰ te vinden.

²⁷ Meer informatie via <http://www.iph.fgov.be/epidemie/epinl/index20.htm>.

²⁸ De CRAMP-database (CRAMP: Computer Registry for All Myopathies and Polyneuropathies) is een (Nederlandse) landelijke registratie van patiënten met een neuromusculaire ziekte. Meer info via <http://www.isno.nl/registratie.php>.

²⁹ Per 1 januari 2006 is in Nederland een "population-based" studie gestart, namelijk de 'Prospectieve ALS studie Nederland (PAN)/ ALS database en biobank". Deze studie onderzoekt de risicofactoren voor het ontstaan en het beloop van ALS. Wereldwijd is PAN het grootste onderzoek bij mensen met ALS. Door middel van het PAN onderzoek kunnen belangrijke gegevens van mensen met ALS worden verzameld in één grote landelijke database. Meer info via <http://www.alscentrum.nl/index.php?id=PAN>.

³⁰ Een project van TREAT-NMD, een Europees netwerk van 21 organisaties in het domein van neuromusculaire aandoeningen, is o.a. de introductie van Europese patiëntenbestanden voor DMD, SMA en andere neuromusculaire aandoeningen. Meer info via <http://treat-nmd.eu/registries/index.htm>.

Tabel 10: Voorbeelden van bestaande registraties/databanken

Land	Register	Coördinatie	Berichtgevers: Wie vult aan?	Inclusie: Wie zit er in?	Bestaat sinds
België	Belgisch Mucoviscidose Register	Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (afdeling epidemiologie)	Verplicht: de geconventioneerde referentiecentra Vrijwillig: individuele artsen	Alle patiënten gediagnosticeerd met mucoviscidose, na schriftelijke toestemming	1998
Nederland	Prospectieve ALS studie Nederland (PAN)	ALS Centrum Nederland	Patiënten en artsen kunnen aanmelden. Vrijwillig door invullen vragenlijst en eenmalig bloedonderzoek	Patiënten die zich aanmelden of door hun arts aangemeld worden: ALS PSMA PLS PBP	2006
Nederland	CRAMP- database Nederland	Stichting Onderzoek Neuromusculaire Ziekten	9 deelnemende ziekenhuizen	Neuromusculaire patiënten	2001
Europa	TREAT-NMD patient registries Europa	TREAT-NMD (Europees netwerk van 21 partnerorganisaties in het domein van neuromusculaire aandoeningen)	Registratie in de deelnemende landen wordt doorgestuurd naar deze Europese database	Patiënten met DMD SMA (uitbreiding in aantocht)	2007

Aanbevelingen

- De jaarverslagen van de referentiecentra kunnen een belangrijke bron van informatie zijn. Daarom is het belangrijk dat het Riziv er op staat dat elk centrum zijn jaarverslag indient, uit de jaarverslagen de nodige (geanonimiseerde) informatie bundelt en doorgeeft aan de betrokken actoren, waaronder de vertegenwoordigers van patiënten. In het kader van openbaarheid van bestuur moeten deze gegevens publiek gemaakt.
- Een nationaal register van patiënten met een zeldzame aandoening is wenselijk. Eén mogelijkheid is een apart register per zeldzame aandoening, een andere mogelijkheid is één landelijk register voor alle patiënten met een zeldzame aandoening. Wanneer er niet of decentraal geregistreerd wordt, ontbreekt er een overzicht van het voorkomen van de zeldzame aandoeningen, kost het benaderen van proefpersonen voor onderzoek veel tijd (of lukt dat niet)

en is door gebrek aan cijfermateriaal het werkgebied van de zeldzame aandoeningen in het beleid ondervertegenwoordigd. Een degelijke registratie heeft dus enkel voordelen (voor de patiëntenorganisaties, voor de farmaceutische bedrijven, voor de overheid én voor de patiënt zelf).

Mogelijke acties

De uitbreiding van het reeds bestaande mucoviscidoseregister. Het mucoviscidoseregister kadert in de mucoviscidoseconventie, een revalidatieovereenkomst inzake de tenlasteneming van mucoviscidosepatiënten tussen het RIZIV en de Belgische mucoviscidoseconventiecentra. Tussen 1998 en 2005 werd het register gecoördineerd door de Vrije Universiteit Brussel en vanaf 2006 door de afdeling Epidemiologie van het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid.

- In een eerste fase is een uitbreiding mogelijk naar de andere zeldzame aandoeningen waarvoor er conventie- en referentiecentra bestaan (erfelijke metabole aandoeningen, neuromusculaire aandoeningen en refractaire epilepsie). Bij de oprichting van de NMRC's in 1999 en 2000 werd in de conventie tussen het RIZIV en de centra trouwens de registratie van neuromusculaire patiënten als doelstelling ingeschreven. In de toekomst zal dus ook in België moeten gestart worden met patiëntenregistratie. Een gecentraliseerde registratie (een nationaal register) is mogelijk wanneer de betrokken referentiecentra hun gegevens doorgeven aan een nationale instantie zoals bijvoorbeeld bij het mucoregister, het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid.
- In een tweede fase kan er een uitbreiding komen naar alle zeldzame aandoeningen. Wanneer er voor de 'overige' zeldzame aandoeningen geen referentiecentra bestaan, is het aan de individuele zorgverstrekkers en/of ziekenhuizen om patiënten te registreren. Dit kan bijvoorbeeld in een systeem zoals de CRAMP-database in Nederland, waar ziekenhuizen registreren en de gegevens doorgestuurd en gecentraliseerd worden in een landelijke database. Zo hebben ziekenhuizen zicht op hun populatie, maar komt er ook op nationaal vlak een beeld rond incidentie en prevalentie van zeldzame aandoeningen.

5. Knelpunten op vlak van opvang

Uit de gesprekken met de patiëntenverenigingen blijkt dat er nood is aan specifieke en gespecialiseerde opvang voor patiënten met een zeldzame aandoening in een gevorderd stadium. Hulpbehoevende patiënten met een zeldzame aandoening horen niet thuis in rust- en verzorgingstehuizen, maar hebben nood aan specifieke opvang en verzorging die afgestemd wordt op hun aandoening en het stadium van de aandoening waarin ze zich bevinden. Momenteel zijn het de patiëntenverenigingen zelf die de zoektocht naar 'homes' en de financiering hiervan ondernemen.

Voorbeeld: Een concreet voorbeeld is de ALS-Liga die een ALS zorghotel wil bouwen aan de Belgische kust. De vereniging wil deze (financieel zware) taak op zich nemen omdat er in België tot op heden geen ALS gespecialiseerd zorgcenter bestaat, omdat de wachtlijsten te lang zijn en omdat de patiënten nergens terecht kunnen wegens hun te zware zorgvraag³¹.

Spijtig genoeg hebben niet alle verenigingen die nood hebben aan specifieke opvang in 'homes' de financiële middelen om in de opvang te voorzien en is dit ook voor financieel sterke verenigingen een grote, haast onmogelijke financiële opdracht. Toch is de nood aan opvangtehuizen groot en kan de overheid een belangrijke rol spelen in de financiering hiervan.

Aanbeveling

- Nagaan in welke mate de overheid patiëntenverenigingen financieel kan ondersteunen, of zelf initiatieven kan nemen in de uitbouw van opvangtehuizen voor patiënten met een zeldzame aandoening met een grote zorgvraag.

Mogelijke actie

- Inventarisatie van aandoeningen die specifieke zorg en huisvesting vragen en waarvan patiënten nergens terecht kunnen voor deze gespecialiseerde zorg.

³¹ Meer informatie over dit project via <http://www.alsliga.be/index.php?id=462>.

6. Vraag naar medisch paspoort

Patiënten met een zeldzame aandoening hebben specifieke zorgen nodig, hebben in bepaalde omstandigheden dringend hun medicatie nodig, mogen soms in geen enkel geval bepaalde medicatie toegediend krijgen, mogen soms in geen enkel geval onder narcose gebracht worden, enz. Daardoor is het soms knap lastig en gevaarlijk wanneer patiënten dringende medische hulp nodig hebben, opgenomen worden op een spoeddienst, betrokken zijn in een verkeersongeval, enz. Patiëntenverenigingen zijn daarom vragende partij voor een medisch paspoort waarop levensbelangrijke zaken kort en duidelijk vermeld worden. Een soort van medische identiteitskaart zodat hulpverleners goed weten wat wel en zeker niet mag.

Sommige patiënten(verenigingen) maken zelf kaartjes waarop ze alles neerschrijven, maar ze vrezen dat hulpverleners deze niet zullen herkennen en/of er geen rekening mee zullen houden omdat het geen 'officieel en gestandaardiseerd' overheidsdocument is.

Getuigenis: Omdat ik lijd 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?

Concrete voorbeelden van dergelijke "paspoorten" in België zijn de hemofiliekaart en de Roze kaart van de Vlaamse Liga tegen Epilepsie. Op internationaal vlak bestaat er onder andere het Europees Medisch Paspoort en de Carte de soin (Frankrijk).

- Een concreet voorbeeld van dergelijk initiatief is de hemofiliekaart. Dit kaartje dat zo groot is als een bankkaart bestaat al sinds 1958 en bevat de identificatie van de patiënt, het type en de graad van de hemofilie en de gegevens van de behandelende arts of het behandelend medisch centrum. Er is ook nog plaats voor eventuele opmerkingen³².
- Een ander initiatief is de "Roze kaart" van de Vlaamse Liga tegen Epilepsie. Dit is een gepersonaliseerde kaart met nuttige inlichtingen over het soort aanvallen, de medicatie en de contactpersonen. Ook deze kaart is ontworpen om in de portefeuille te steken³³.
- Het Europees Medisch Paspoort (EMP) is een document dat de medische status van de houder beschrijft met betrekking tot ziekte, medicatie, enz. Het medisch paspoort is opgesteld in 11 Europese talen en maakt het eenvoudiger voor artsen of hulpverleners in het buitenland. Het bezit van een medisch paspoort is niet verplicht maar wordt wel door verschillende instanties en websites aangeraden.
- De Carte de soin in Frankrijk is een informatiefiche specifiek voor patiënten met een zeldzame aandoening. Dit document wordt verdeeld door de overheid en bevat alle nodige info voor hulpverleners. Een gedeelte wordt ingevuld door de specialist en vermeldt duidelijk wat te doen in noodgevallen en nuttige telefoonnummers in geval van nood. Het tweede gedeelte bevat informatie over de aandoening, gouden regels in verband met de aandoening, enz. Dit kaartje

³² Meer informatie op de website van de Hemofilievereniging: www.ahvh.be .

³³ Meer informatie op de website van de Vlaamse Liga tegen Epilepsie www.epilepsieliga.be .

kan bij elke consultatie getoond worden aan dokters, verpleegsters, hulpverleners, kinesisten,... en kan een betere afstemming van de zorgen als resultaat hebben. Deze kaartjes worden sinds 2005 in Frankrijk verdeeld door de specialisten in samenwerking met de patiëntenverenigingen.

Wat België betreft kan men zich afvragen of de elektronische identiteitskaart een oplossing kan bieden. Wanneer de dringende medische info opgenomen wordt in de chip van de elektronische identiteitskaart, dan hoeven spoedartsen enkel maar de identiteitskaart in de lezer te steken om te weten welke dringende zorgen de patiënt nodig heeft of zeker niet mag krijgen. Dit alles zal in de toekomst in een ruimer perspectief van e-Health gezien moeten worden.

Aanbeveling

- Nagaan hoe we in België tegemoet kunnen komen aan de vraag naar het efficiënt en snel verzamelen van dringende medische info wanneer een patiënt opgenomen wordt op een spoeddienst of om in het even welk ziekenhuis.

Mogelijke actie

- Bestuderen welke (veilige!) mogelijkheden de elektronische identiteitskaart biedt wat betreft het stockeren van medische informatie.

7. Vraag naar statuut voor patiënten met een zeldzame aandoening

Patiënten met een zeldzame aandoening hebben vaak specifieke noden en staan voor specifieke problemen juist doordat ze een aandoening hebben die zeldzaam en 'anders' is. Veel van de hierboven aangehaalde knelpunten zijn specifiek voor patiënten met een weesziekte. Patiënten met een zeldzame aandoening kunnen vaak niet veel meer doen dan hun symptomen bestrijden waardoor ze huizenhoge rekeningen moeten betalen van pijnstillers, vitaminen, mineralen, voedingssupplementen, speciale voeding, cosmetische zalven, verzorgings-, verband- en toedieningsmateriaal, extra verzorging door pedicure of podoloog, psychologische bijstand, enz. Patiënten met een zeldzame aandoening kunnen vaak enkel maar geholpen worden in een referentiecentrum, waarvoor ze kilometerslange verplaatsingen moeten maken. Patiënten met een zeldzame aandoening hebben duidelijk nood aan extra maatregelen of aan de versoepeling van sommige bestaande regels of richtlijnen. Patiënten met een zeldzame aandoening hebben kortom nood aan een gezondheidssysteem dat rekening houdt met hun zeer specifieke noden en wensen.

Getuigenis: De bestaande nomenclatuur is niet toereikend voor patiënten met een zeldzame ziekte. Wanneer ik voor opvolging naar het ziekenhuis ga, worden er verschillende MRI's op één dag gemaakt. Toch kan het ziekenfonds maar één MRI per dag terugbetalen. De overige MRI's moet ik uit eigen zak betalen. Sommige artsen zoeken hiervoor naar 'creatieve oplossingen', maar in principe zou dit niet nodig mogen zijn.

Getuigenis: Er bestaat geen nomenclatuurnummer voor thuisverpleging bij EB-patiënten (Epidermolysis bullosa). Ze hebben nood aan dagelijkse en langdurige zorg welke kan oplopen tot 2 à 3 uur per dag. De nomenclatuur wondzorg is niet toereikend en er moet naar andere oplossingen gezocht worden. Sommige inspecteurs knijpen al eens een oogje dicht, anderen niet. Je moet dan als patiënt de pech maar hebben om afhankelijk te zijn van een inspecteur die plichtsbewust de algemene regels volgt...

Wanneer patiënten met een zeldzame aandoening een apart statuut zouden krijgen waardoor ze recht hebben op specifieke maatregelen die rekening houden met hun noden en knelpunten, zouden veel van bovenstaande problemen opgelost kunnen worden.

Voorbeeld: In Frankrijk spreekt men bijvoorbeeld over het ALD-statuuut voor patiënten met een Affection de Longue Durée. Frankrijk hanteert een lijst van 30 aandoeningen die een behandeling van meer dan 6 maanden vragen en waarvan de behandeling duur is. Voor patiënten die een ALD-statuuut hebben, zijn alle zorgen met betrekking tot hun aandoening gratis.

Een statuut zoals het ALD-statuuut in Frankrijk, maar dan voor patiënten met een zeldzame aandoening, kan voor patiënten soelaas brengen. Alle kosten die patiënten dan maken doordat ze een zeldzame aandoening hebben, zouden dan voor de volle 100% terugbetaald kunnen worden. Denken we hier aan de kosten wat betreft pijnstillers, vitaminen, toedieningsmateriaal, verbandmateriaal, het nemen van verschillende MRI's op één dag, de verplaatsingskosten naar het expertisecentrum, de podoloog, enz. Wanneer patiënten met een zeldzame aandoening een apart statuut krijgen, erkent de overheid en de sociale zekerheid dat deze patiënten nood hebben aan en recht hebben op specifieke maatregelen, net omdat ze aan een niet alledaagse ziekte lijden. Wanneer we een sociaal statuut koppelen aan de diagnose van zeldzame aandoeningen, kunnen hieraan een aantal financiële en sociale voordelen gekoppeld worden die de toegang tot de levensnoodzakelijke zorgen voor alle patiënten met een

zeldzame aandoening garanderen. Op dit moment vallen deze patiënten vaak door de mazen van het systeem, waardoor ze financieel én sociaal niet meer mee kunnen.

Aanbeveling

- Naar het voorbeeld van Frankrijk met zijn Affections de Longue Durée statuut, nagaan of en hoe in België een sociaal statuut kan gekoppeld worden aan de diagnose van een zeldzame aandoening. Voor patiënten met dit statuut een optimale toegang tot de beste behandeling te garanderen, moeten alle levensbelangrijke gezondheidskosten volledig terugbetaald worden. Als overgangmaatregel zou het al een hele stap vooruit zijn, moesten deze kosten meegerekend worden in de Maximumfactuur.

Mogelijke actie

- Inventariseren van voor- en nadelen van dergelijk statuut voor patiënten met een weesziekte. Dit kan door de evaluatie van het statuut voor chronisch zieken te bestuderen en hieruit lessen te trekken wat betreft de weesziekten.

Besluit

Het wordt tijd dat België aansluiting vindt bij de buurlanden die reeds nagedacht en geïnvesteerd hebben in een nationaal actieplan rond zeldzame aandoeningen. De plannen uit onze buurlanden kunnen een voorbeeld en bron van inspiratie zijn, maar mogen in geen geval 'blind gekopieerd' worden. De eigenheid van ons land en de verschillende bevoegde instellingen vragen een eigen en specifieke aanpak.

Het is duidelijk dat patiënten met een zeldzame aandoening tal van problemen ondervinden en door de mazen van het (sociaal opvang-)net dreigen te vallen. De knelpunten, beleidsaanbevelingen en mogelijke acties die in de tekst naar voren kwamen, werden allen aangehaald door de patiëntenverenigingen.

Deze nota is geen eindpunt, maar een begin. Het Vlaams Patiëntenplatform vzw hoopt dan ook dat deze nota gehoor vindt bij de minister van Volksgezondheid en Sociale zaken, beleidsmakers, bevoegde instellingen, onderzoekers, de andere stakeholders in het gezondheidsbeleid en bij iedereen die ook maar een klein beetje in de mogelijkheid is om het beleid aan te passen aan de noden van patiënten met een zeldzame aandoening. Dat de patiënt dan mee aan tafel zit, is dan ook vanzelfsprekend.

We hopen dat België de weesziekten niet langer stiefmoederlijk blijft behandelen maar de aandacht geeft die ze verdienen.

Vlaams Patiëntenplatform vzw
Februari 2009