

Zeldzame Ziekten

De noden van patiënten met zeldzame ziekten met betrekking tot hun ziekenfonds in kaart gebracht

Verslag van de enquête uitgevoerd tussen juli en oktober 2021

La Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)
RaDiOrg - Rare Diseases Belgium

September 2022



Inhoud

1. Doelstellingen en methodologie	3
2. Belangrijkste uitdagingen voor de patiënten	4
3. Aanbevelingen	5
3.1. Snel optimaliseren van het statuut zeldzame aandoeningen	5
3.2. Verbetering van de procedures in ziekenfondsen	8
3.3. Versterking van de kennis binnen het RIZIV, bij de ziekenfondsen en bij verzekeraars	8
3.4. Hefbomen voor een doeltreffender beleid inzake zeldzame ziekten	8
4. Enquêteresultaten en getuigenissen: noden met betrekking tot de ziekenfondsen	11
4.1. Globaal overzicht	11
4.2. Kennis van de ziekte	11
4.3. Toegang tot informatie over tegemoetkomingen en terugbetalingen	12
4.4. Erkenning van de ziekte	14
4.5. Toegang tot therapieën	15
4.6. Toegang tot geneesmiddelen	17
4.7. Toepassing van de derdebetalersregeling	18
4.8. De maximumfactuur (MAF)	18
4.9. Toegang tot medische hulpmiddelen	19
4.10. Toegang tot het Bijzonder Solidariteitsfonds (BSF)	20
4.11. Toegang tot medische voeding	21
4.12. Andere ontvangen getuigenissen	21
5. Demografische gegevens	23
6. Afkortingen	24
7. Lijst van ziekten van patiënten die aan dit onderzoek deelnemen	25

1. Doelstellingen en methodologie

De enquête "Uitdagingen van patiënten met zeldzame ziekten voor ziekenfondsen en de DGPH" werd uitgevoerd door de LUSS (Ligue des Usagers de Services de Santé), het VPP (Vlaams Patiëntenplatform) en RaDiOrg (Rare Diseases Belgium) samen.

Het doel was om de prioritairere noden van Belgische patiënten met zeldzame ziekten te identificeren m.b.t.

- hun **ziekenfondsen**. (Uit de antwoorden bleek dat er ook problemen waren met de **RIZIV**-procedures).
- de erkenning van hun eventuele handicap door de **Directie-Generaal Personen met een Handicap** (DGPH).

In dit verslag vindt u :

- een overzicht van de **belangrijkste uitdagingen** waarmee patiënten met zeldzame ziekten worden geconfronteerd in de **interactie met hun ziekenfonds en bij bepaalde procedures/regels van het RIZIV**
- onze **aanbevelingen om aan deze uitdagingen tegemoet te komen**.
- de vragen en de **resultaten van de enquête, geïllustreerd met getuigenissen**.

Opmerking: *Uitdagingen en noden m.b.t. de DGPH worden in een afzonderlijk verslag behandeld.*

De aanpak van de enquête liet een **statistische analyse toe om de belangrijkste uitdagingen te identificeren, alsook een kwalitatieve analyse, gebaseerd op de getuigenissen**.

- De vragenlijst had tot doel **de uitdagingen van patiënten m.b.t. interacties met hun ziekenfonds en de DGPH** te identificeren. Naast demografische vragen bevatte de enquête 11 vragen m.b.t. de ziekenfondsen en 5 vragen m.b.t. de DGPH. Bij alle vragen konden de respondenten vrij commentaar toevoegen om hun noden of moeilijkheden toe te lichten.
- In deel 4 van dit verslag (resultaten), zijn getuigenissen van respondenten opgenomen om een zo duidelijk mogelijk beeld te geven van de **beleving van de problematiek**.
- De enquête werd **digitaal verspreid via de kanalen van RaDiOrg, VPP en LUSS, alsook via lidorganisaties** voor specifieke (groepen) zeldzame ziekten. De gegevens werden verzameld tussen eind juli en midden oktober 2021.
- Het **aantal voor de analyse in aanmerking genomen respondenten bedroeg 425**. Andere antwoorden werden geëlimineerd omdat zij geen betrekking hadden op een zeldzame ziekte. De antwoorden bestrijken een zeer breed scala van zeldzame ziekten (bijna 200). De volledige lijst is te vinden in deel 7 van dit verslag (lijst van ziekten).

Wij willen alle mensen die aan dit onderzoek hebben meegewerkt hartelijk bedanken.

Dank aan de patiënten en familieleden die de tijd hebben genomen om de vragenlijst te invullen en die door hun getuigenissen hebben bijgedragen tot dit verslag.

Wij zijn ook alle patiëntenorganisaties en hun leden zeer erkentelijk voor hun advies en commentaren gedurende het onderzoek, en voor hun deelname aan sessies om de resultaten te analyseren en aanbevelingen op te stellen.

Dit verslag is geschreven door Martine Delchambre (LUSS), Eva Schoeters en Maria Barea (RaDiOrg). Wegens een herschikking van de prioriteiten bij de VPP, hebben zij niet deelgenomen aan de redactie van dit verslag.

2. Belangrijkste uitdagingen voor de patiënten

Problemen met ziekenfondsen komen vaak voor bij patiënten met zeldzame ziekten. Uit de enquête bleek dat **60% van de 425 respondenten al problemen had ondervonden met zijn ziekenfonds**.

De belangrijkste belemmeringen en uitdagingen die door patiënten worden genoemd, zijn:

1. De patiënt met een zeldzame ziekte en zijn/haar familie staan onder **grote financiële druk**. Het is reeds bekend dat 7 op de 10 patiënten en verzorgers hun beroepsactiviteit hebben verminderd of stopgezet wegens hun zeldzame ziekte of wegens die van een familielid¹. Daarnaast zijn er de volgende realiteiten:
 - **De kosten van niet-vergoede geneesmiddelen, therapieën en vervoer zijn zeer hoog;**
 - **De derdebetalersregeling wordt niet voldoende toegepast;**
 - **De Maximumfactuur (MAF) houdt niet genoeg rekening met de werkelijke kosten;**
 - **Het Bijzonder Solidariteitsfonds (BSF) is te weinig bekend en onvoldoende toegankelijk.**
2. In zijn huidige vorm legt het systeem **een enorme last op de patiënt en zijn familie**. Het is al bekend dat 2 op de 3 mantelzorgers van een persoon met een zeldzame ziekte meer dan 2 uur per dag besteden aan ziektegerelateerde taken¹. Bovendien:
 - **Patiënten hebben gebrek aan begeleiding en informatie:** de patiënt wordt vaak aan zijn lot overgelaten in een wirwar van procedures; de verstrekte informatie kan verkeerd of verschillend zijn, afhankelijk van met wie wordt gesproken;
 - Er is **geen specifiek contactpunt voor patiënten met een zeldzame ziekte binnen de ziekenfondsen**
 - De **procedures zijn ingewikkeld, omslachtig en tijdrovend;**
 - Daarbovenop **komen nog** weigeringen, bijkomende vragen, wijzigingen in de regelgeving, verlengingen van statuten en overeenkomsten...
3. **De rechten van patiënten worden niet altijd gerespecteerd**. Daar zijn verschillende redenen voor:
 - **De adviserend artsen van het ziekenfonds hebben vaak geen kennis van de zeldzame ziekte in kwestie.** Dit leidt tot de weigering van sommige verzoeken van patiënten, hetzij volledig, hetzij met het recht om het verzoek opnieuw in te dienen, wat extra lasten voor de patiënten met zich meebrengt (herhaalde medische afspraken, verschillende malen opnieuw indienen van hetzelfde verzoek).
 - De adviserend artsen van de ziekenfondsen **leggen het advies van de arts-specialist voor de specifieke ziekte soms naast zich neer of gaan er tegenin**, zowel voor de erkenning van de ziekte als voor de mogelijke behandelingen van de ziekte of van de ziektesymptomen.
 - De **beslissingen** van deze adviserend arts worden soms als **willekeurig** ervaren; zij zijn soms gebaseerd op een momentopname en nemen soms de evolutie van de ziekte of niet zichtbare ziekten niet ernstig.
4. De patiënt is in een kwetsbare positie:
 - **Klachten worden door sommige adviserende artsen gebagatelliseerd of als psychologisch afgedaan**, wat verband houdt met een gebrek aan kennis over de ziekte en de veronachtzaming van het advies van medische specialisten in de ziekte.
 - Sommige adviserende artsen hebben een **respectloze houding** : patiënten worden beschouwd als profiteurs en krijgen vernederende opmerkingen te verwerken.

¹ Rare Barometer Mai 2017: [Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community](#)

3. Aanbevelingen

3.1. Snel optimaliseren van het statuut zeldzame aandoeningen

- De enquête bevestigt dat zowel de voorwaarden voor het statuut zeldzame ziekte als de voordelen die dit statuut biedt, moeten worden aangepast. **Dit zou een "quick win" zijn die de toegang tot adequate zorg** voor patiënten met zeldzame ziekten aanzienlijk zou kunnen verbeteren. Het zou ook de interacties van patiënten met ziekenfondsen vergemakkelijken.
- Het openen van het statuut:
 - **Opening van het statuut op kostenbasis voor één jaar.**
Aangezien veel zeldzame ziekten afwisselend acute en relatief stabiele perioden kennen, **lijkt het passender om de opening van het statuut te koppelen aan jaarlijkse kosten dan aan kwartaaluitgaven.** Bovendien kunnen de kosten van gezondheidszorg en dienstverlening voor deze mensen zeer hoog oplopen vanaf het begin van hun gezondheidsproblemen; daarom bevelen wij aan het statuut sneller te openen, d.w.z. **na vier in plaats van acht kwartalen.**
 - **Met alle kosten van de gezondheidszorg - met of zonder tussenkomst van het RIZIV - die wordt voorgeschreven door de arts-specialist, moeten rekening worden gehouden.**
Wat betreft de berekening van de kosten om aan de financiële voorwaarden voor het statuut te voldoen, blijkt uit de enquête dat er voor veel invaliderende zeldzame ziekten geen geneesmiddelen door het RIZIV worden terugbetaald. De arts-specialist die de patiënten volgt, schrijft voor wat zij op grond van zijn expertise en ervaring het meest relevant achten. Dit kan bijvoorbeeld een geneesmiddel zijn waarvan de werkzaamheid is bewezen bij een verwante niet-zeldzame ziekte, maar zonder specifieke indicatie voor de zeldzame ziekte in kwestie. Het kan ook gaan om voedingssupplementen, steunzolen, ondersteunende therapieën zoals psychologische follow-up, osteopathie, logopedie, ergotherapie, advies van een voedingsdeskundige of regelmatige kinesitherapie...
De patiënten willen dat **alle kosten van gezondheidszorg en -ondersteuning die verband houden met hun zeldzame ziekte en die door hun arts-specialist worden voorgeschreven, in de berekening worden opgenomen, ook die waarvoor er geen tussenkomst is van het RIZIV.**
 - **SWAN's erkennen.**
Momenteel is een bewijs vereist om aan te tonen dat de persoon een zeldzame ziekte heeft, waarbij Orphanet als referentie wordt gebruikt. Er zijn echter mensen die een syndroom hebben waarvoor nog geen diagnose is gesteld, door gebrek aan kennis over syndromen in het algemeen of door gebrek aan kennis bij artsen om de juiste diagnose te stellen. Ze worden mensen met een SWAN (Syndrome Without A Name) genoemd. Ons verzoek is dat **mensen met een SWAN, gevolgd door een arts-specialist, ook aanspraak kunnen maken op het statuut.**
 - **Levenslange status voor definitieve ziekten.**
De meeste zeldzame ziekten hebben levenslange gevolgen voor de patiënt; zij gaan nooit over, en veel van deze ziekten zijn degeneratief. **Wij vragen dat het statuut voor het leven wordt toegekend voor ongeneeslijke pathologieën.** Dit zal de procedures voor de patiënten verlichten.

Op basis van deze bevindingen bevelen wij de volgende voorwaarden aan voor het statuut:

- **Financiële toestand:** "medische kosten van 1200 euro in het afgelopen jaar". Mee laten tellen van alle uitgaven voor geneesmiddelen, gezondheidsproducten, hulpmiddelen en therapieën, die op advies van de arts-specialist zijn gemaakt, ongeacht of deze wel of niet door het RIZIV zijn vergoed.
- **Bewijs van zeldzame ziekte:** ziekten opgenomen in Orphanet + de SWAN (Syndromes Without A Name)
- Het statuut **wordt toegekend voor het leven voor ongeneeslijke ziekten.**

- Voordelen van het statuut:

- **Het statuut geeft de patiënt recht op de derdebetalersregeling, die door alle zorgverleners moet worden toegepast.**

Het recht op de derdebetalersregeling is voor patiënten een duidelijke hulp om goede zorg te krijgen en (te) dure zorg niet uit te stellen. Helaas is **de toepassing van de derdebetalersregeling niet verplicht voor zorgverleners, wat leidt tot uitstel van consultaties en/of therapieën voor patiënten die niet de financiële mogelijkheid hebben om de bedragen voor een behandeling voor te schieten.** De toepassing van de derdebetalersregeling is van belang voor alle zorgverleners die betrokken zijn bij de zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte: huisartsen, specialisten, tandartsen, fysiotherapeuten en andere.

- **De toegang tot geneesmiddelen, gezondheidsproducten, hulpmiddelen en therapieën, op voorschrift van de arts-specialist waarborgen.**

Het is van cruciaal belang dat **de behandelingen die door de arts-specialist voor zeldzame ziekten worden voorgeschreven, toegankelijk worden gemaakt** voor de patiënten. Wij raden ziekenfondsartsen aan te vertrouwen op hun collega's die deskundig zijn op het gebied van de ziekte, aangezien zij zelf geen expertise hebben op het gebied van zeldzame ziekten (wat begrijpelijk is). Dit leidt tot verschillen in de behandeling van aanvragen tussen verschillende ziekenfondsen, en ook tussen artsen binnen eenzelfde ziekenfonds. **Het voorschrijven van een therapie door de gespecialiseerde arts moet voldoende zijn** om een akkoord over de terugbetaling door de adviserende arts mogelijk te maken.

Voor **ongeneeslijke aandoeningen**, om de procedures voor de patiënten te vereenvoudigen, bevelen wij een **levenslange terugbetalingsovereenkomst** aan. Het spreekt voor zich dat een patiënt een behandeling niet maanden of jaren zal volgen als deze voor hem of haar niet doeltreffend is of als een nieuwe, doeltreffender therapie wordt ontdekt en beschikbaar wordt gesteld.

- **De toegankelijkheid van passende zorg dicht bij de woonplaats van de patiënt garanderen**

Een belangrijk punt dat ook door patiënten met bepaalde ziekten wordt genoemd, is de moeilijke **toegang tot multidisciplinaire revalidatie** vanwege de lange afstanden die meerdere malen per week moeten worden afgelegd tussen huis en de erkende ziekenhuisdienst of het centrum voor therapeutische zorg. Sommige patiënten zien van deze zorg af omdat ze niet regelmatig naar het multidisciplinair revalidatiecentrum kunnen gaan en/of zich geen follow-up door zorgverleners dicht bij huis kunnen veroorloven omdat deze zorg niet door het RIZIV wordt terugbetaald. Deze flexibiliteit is van cruciaal belang om de toegang tot deze zorg te waarborgen. Om de kwaliteit van de zorg te waarborgen zou kunnen worden overwogen een "validatie - accreditatie" van plaatselijke aanbieders door deskundigen op het gebied van zeldzame ziekten in te stellen.

- **Toegang tot grensoverschrijdende zorg waarborgen, "cross border health care"**

In het kader van zeldzame ziekten is het belangrijk dat patiënten kunnen worden gezien, gediagnosticeerd en geadviseerd door **deskundigen op het gebied van hun ziekte.** In België zijn er geen erkende expertisecentra voor specifieke zeldzame ziekten; voor de meeste zeldzame ziekten zijn er evenmin referentiecentra. Voor sommige ziekten zijn er in het buitenland echter erkende

Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

centra met een multidisciplinair zorgaanbod, en/of behandelingen beschikbaar die in België niet aangeboden worden. Wij vinden het belangrijk dat **deze buitenlandse expertisecentra en de daar beschikbare behandelingen toegankelijker worden gemaakt voor Belgische patiënten**, met een gepaste tussenkomst van het RIZIV. Soms is het referentiecentrum in een buurland ook veel dichterbij de woonplaats van de patiënt dan het Belgische centrum; het zou gepast zijn om de follow-up in dat geval door dit centrum mogelijk te maken zodat het vervoer zowel in tijd als kosten beperkt kan worden.

- **De toegang tot het Bijzonder solidariteitsfonds vergemakkelijken (indien van toepassing)**
Het is ook van essentieel belang om patiënten met zeldzame ziekten **bewust te maken van het bestaan van het Bijzonder solidariteitsfonds**, aangezien zeer weinig van de respondenten van het bestaan ervan op de hoogte zijn. Sommige patiënten die hebben geprobeerd hulp te krijgen van de BSF ondervinden ook dat hun verzoek om hulp soms wordt afgewezen om redenen die ze niet begrijpen.
- **Alle kosten van gezondheidszorg en diensten (met of zonder RIZIV-interventie) moeten worden opgenomen in de berekening van de Maximumfactuur (MAF)**
Het principe om het plafond van de persoonlijke tussenkomsten (remgeld) met € 100,00 te verminderen in de maximumfactuur (MAF) wordt door de patiënten geapprecieerd. Helaas worden in het kader van zeldzame ziekten **vele door de arts-specialist voorgeschreven behandelingen en hulpmiddelen niet door het RIZIV vergoed, hoewel zij van essentieel belang zijn voor de levenskwaliteit van de patiënt. Ze worden bijgevolg niet in meegenomen bij de berekening van de MAF**, waardoor de patiënt ondanks de hoge kosten van de behandeling dit voordeel misloopt. Onze aanbeveling is om ook kosten van in het kader van 'cross border healthcare' mee op te nemen in de berekening van de MAF.

Als voordelen van het statuut bevelen wij het volgende aan

- **Gemakkelijke toegang tot geneesmiddelen, gezondheidsproducten, hulpmiddelen en therapieën (fysiotherapie, psychotherapie, logopedie, diëtetiek, enz.) voorgeschreven door de arts-specialist**
 - De overeenkomst niet langer elk jaar of elke 2 jaar te vernieuwen
 - De erkenning van E- en F-pathologieën moet gebeuren op aanbeveling van de arts-specialist
 - Flexibiliteit bij de keuze van zorgaanbieders voor multidisciplinaire revalidatie (belang van bereikbaarheid) - Voorstel voor "validatie - accreditatie" van lokale aanbieders door experts op het gebied van de respectievelijke zeldzame ziekte.
- **Toegankelijkheid van specialistische zorg over de grenzen heen "Cross border health care".**
- **Gemakkelijkere toegang tot het Bijzonder Solidariteitsfonds:** de ziekenfondsen moeten mensen vertrouwd maken met het bestaan van het BSF en patiënten helpen er toegang toe te krijgen.
- **Bij de berekening van het Maximumfactuur (MAF) alle kosten** meerekenen van geneesmiddelen, gezondheidsproducten, hulpmiddelen en therapieën die **op voorschrift van de behandelende arts-specialist werden gemaakt**, alsmede de kosten die verband houden met consultaties in een expertisecentrum, dat zich mogelijk in het buitenland bevindt (vervoer, verblijf, indien nodig).
- **Verplichte derdebetalersregeling** voor alle zorgverleners bij de behandeling van een persoon met een zeldzame ziekte.

3.2. Verbetering van de procedures in ziekenfondsen

- Een vaak gehoorde wens van patiënten is de **vereenvoudiging van procedures en de automatisering van de toegang tot rechten**.
- Een andere verwachting is een **aanzienlijke verkorting van de reactietijd** van ziekenfondsen na ontvangst van de verzoeken van patiënten. Sommige toestemmingen komen pas na het overlijden van de patiënt.

3.3. Versterking van de kennis binnen het RIZIV, bij de ziekenfondsen en bij verzekeraars

- Uit de enquête blijkt dat er **behoefte is aan opleiding en bewustmaking inzake zeldzame ziekten bij het personeel van de ziekenfondsen, met name de adviserend artsen, en binnen elke dienst van het RIZIV**.
- Wij bevelen de **oprichting aan van een referentiepost Zeldzame Ziekten**:
 - **bij het RIZIV,**
 - **in elke ziekenfonds,**
 - **in verzekeringsmaatschappijen.**

3.4. Hefbomen voor een doeltreffender beleid inzake zeldzame ziekten

De volgende voorstellen zijn een herhaling van de aanbevelingen die RaDiOrg reeds heeft gedaan, los van de resultaten van de enquête die het onderwerp is van deze publicatie. Wij brengen ze hier opnieuw ter sprake omdat, naast de verbetering van het statuut zeldzame ziekten, bredere structurele maatregelen nodig zijn om de levenskwaliteit van mensen met zeldzame ziekten te verbeteren. De voorstellen zijn in overeenstemming met de aanbevelingen die het Fonds voor zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen van de Koning Boudewijnstichting begin 2022 heeft gepubliceerd: "[Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening. Stand van zaken en aanbevelingen](#)".

3.4.1. Erkenning van expertise en organisatie van netwerken voor zeldzame ziekten

Om de situatie van mensen met een zeldzame ziekte aanzienlijk te verbeteren, is het absoluut noodzakelijk dat **de expertise op het gebied van zeldzame ziekten wordt erkend**. Erkenning van expertise zal voorkomen dat patiënten kansen missen of achteruitgaan omdat zij de weg niet vinden naar zorgverleners die zeer gespecialiseerde kennis voor hun aandoening bezitten.

Expertise moet ook worden verankerd in **nationale netwerken voor groepen van zeldzame ziekten** om de verspreiding van kennis te vergemakkelijken.

Deze nationale netwerken zouden op hun beurt **moeten voortbouwen op de Europese referentienetwerken**. Op die manier zou alle kennis die ergens op nationaal of internationaal niveau bestaat, makkelijker toegankelijk worden voor artsen en vervolgens ook voor patiënten in België.

3.4.2. Overleg tussen alle zorgverleners en coördinatie van de zorg

De meeste zeldzame ziekten zijn zeer complex. De aandoeningen tasten meerdere organen en processen in het lichaam aan; de evolutie van de ziekten is vaak onvoorspelbaar en grillig. Patiënten worden gevolgd, begeleid en behandeld door een groot aantal verschillende zorgverleners.

Om optimale gezondheidsresultaten te bereiken, is het van essentieel belang dat de zorg op een geïntegreerde manier wordt georganiseerd. **Dit vereist multidisciplinair overleg tussen zorgverleners, zowel binnen als buiten het ziekenhuis**.

Gezien de complexiteit van de ziekten is het voor de patiënt ook van **belang een toegankelijke en vertrouwde contactpersoon te hebben die goed geïnformeerd is en een overzicht heeft van het dossier**. Deze

contactpersoon is de zorgcoördinator die zorgt voor het casemanagement, zodat follow-up, onderzoeken en interventies optimaal worden georganiseerd.

De enquête wijst op de behoefte aan duidelijke en volledige informatie voor de patiënten, en deze coördinator zou ook kunnen helpen bij administratieve problemen, om de weg te vinden naar alle hulpmiddelen, vergoedingen en diensten waarop een patiënt recht kan hebben, met inbegrip van interacties met de ziekenfondsen.

3.4.3. Het centraal register voor zeldzame ziekten volledig operationeel

Naar schatting zijn er meer dan 500.000 patiënten met een zeldzame ziekte in België, maar **het huidige register van zeldzame ziekten omvat niet meer dan 5.800** van deze patiënten, d.w.z. **1% van het totale aantal**. Een volledig en centraal register is niettemin **de noodzakelijke basis waarop het beleid moet worden gebaseerd**. Als we de populatie van patiënten met een zeldzame ziekte kennen, kunnen we de realiteit van zeldzame ziekten in België objectiveren en zo de juiste zorg en een betere toegang tot zorg beter faciliteren en budgetteren.

3.4.4. Optimale toegang tot therapie en medicatie naar gelang van de medische behoeften

Uit de enquête en de uitwisselingen met patiënten en patiëntenorganisaties blijkt dat mensen met zeldzame ziekten niet altijd gemakkelijk toegang hebben tot de juiste therapie of tot de geneesmiddelen die hen kunnen helpen.

Dit komt vaak omdat hun ziekte zo zeldzaam is dat zij niet voorkomt op de lijsten waarop de vergoedingsbeslissingen worden gebaseerd, of omdat het geneesmiddel dat voor hen geschikt zou kunnen zijn, niet is goedgekeurd voor hun specifieke indicatie.

Het advies van de behandelende specialist voor een bepaalde zeldzame ziekte moet een patiënt in staat stellen toegang te krijgen tot een therapie of geneesmiddel dat aan zijn behoeften beantwoordt. Idealiter kan dan bewijsmateriaal op basis van reële ervaringen (Real World Evidence) worden verzameld om de gekozen terugbetaling te rechtvaardigen.

3.4.5. Optimaal gebruik van screening bij pasgeborenen, geharmoniseerd in heel België

De uitbreiding van deze screening tot meer ziekten is nu perfect mogelijk. Diagnose, optimale verzorging en snelle behandeling, nog vóór de klinische manifestatie van de ziekte, **kunnen de symptomen voorkomen of vertragen en onomkeerbare schade voorkomen.**

3.4.6. Een toegankelijke, directe en gevalideerde informatielijn, gecombineerd met een sterk Orphanet

Uit het onderzoek bleek dat er behoefte is aan **duidelijke, gevalideerde en toegankelijke informatie** voor zowel patiënten als zorgverleners, met inbegrip van de adviserend arts van ziekenfondsen.

3.4.7. Luisteren naar de stem van de patiënt in de Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen (kortweg "CTG") bij de beoordeling van weesgeneesmiddelen

De evaluatieprocedures moeten het mogelijk maken **de stem van de patiënt te horen voordat een besluit over een weesgeneesmiddel wordt genomen**. De patiënt, met zijn of haar doorleefde ervaring, voegt belangrijke informatie toe aan een dossier. **Het is moeilijker voor de CTG om een optimaal beeld te krijgen van de toegevoegde waarde van een product in het geval van weesgeneesmiddelen**, aangezien de ziekten in kwestie veel minder bekend zijn. Als belangrijke belanghebbende bij beslissingen over vergoedingen verwachten wij dat de patiënt de gelegenheid krijgt om kwalitatieve input te leveren voordat de CTG-beslissing wordt genomen.

3.4.8. Duidelijke en eerlijke toegang tot grensoverschrijdende gezondheidszorg

Grensoverschrijdende zorg zal steeds belangrijker worden naarmate innovatieve en zeer gespecialiseerde therapieën (zoals bepaalde gentherapieën) op de markt komen die niet in alle landen kunnen worden georganiseerd.

Bovendien kunnen sommige medische ingrepen voor uiterst zeldzame ziekten, met name chirurgische ingrepen, niet overal met de nodige deskundigheid worden uitgevoerd.

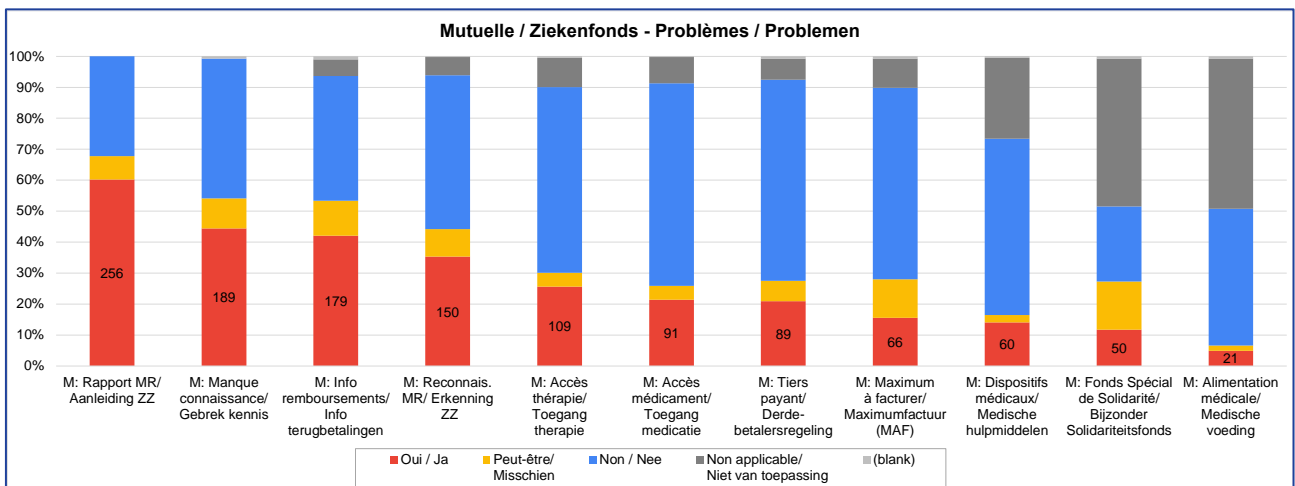
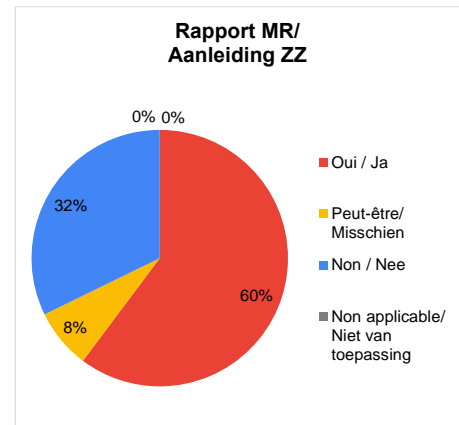
Tenslotte vereist het opbouwen van deskundigheid voor een bepaalde ziekte binnen een team investeringen, zowel financieel als inzake personeel (profielen, opleidingen, beschikbare uren, ...). Sommige centra excelleren daardoor ten opzichte van andere met een geïntegreerd en hoog gespecialiseerd zorgaanbod voor bepaalde aandoeningen.

Patiënten moeten **via vlotte en transparante procedures toegang kunnen krijgen tot grensoverschrijdende zorg als de toegevoegde waarde duidelijk is.**

4. Enquêteresultaten en getuigenissen: noden met betrekking tot de ziekenfondsen

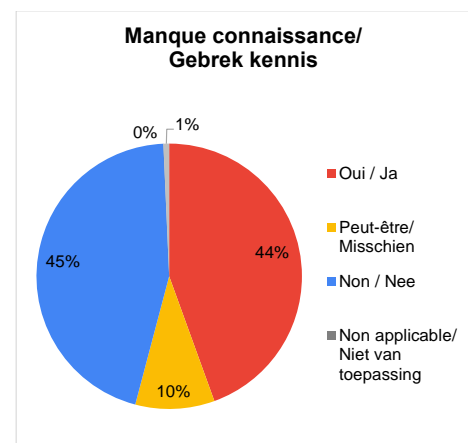
4.1. Globaal overzicht

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen ondervonden met je ziekenfonds naar aanleiding van je zeldzame ziekte?"
 - 60% (256 respondenten) antwoordt dat zij problemen hebben ondervonden met ziekenfondsen naar aanleiding van hun zeldzame ziekte.**
 - Nog eens 8% (32 personen) antwoordde "misschien" op deze vraag.
- De meest gemelde problemen waren
 - Gebrek aan kennis over de zeldzame ziekte (44%)**
 - Gebrek aan informatie over tegemoetkomingen (42%)**
 - Gebrek aan erkenning van hun ziekte (35%)**



4.2. Kennis van de ziekte

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds door gebrek aan kennis over je ziekte?"
 - 45% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden met ziekenfondsen in verband met de kennis van hun zeldzame ziekte.**
 - Nog eens 10% antwoordde "misschien" op deze vraag.
- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve verhalen
 - Gebrek aan erkenning van de ziekte door gebrek aan kennis.**

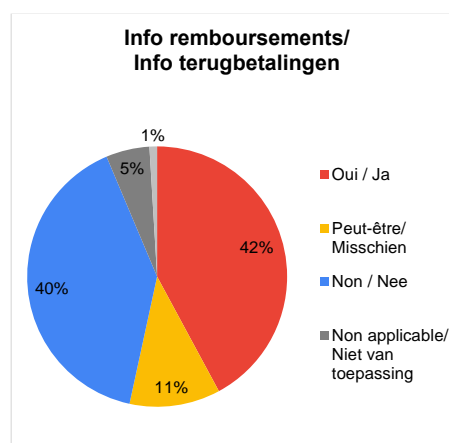


Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

- "Mijn ziekte werd niet erkend omdat men niet dacht dat het een degeneratieve ziekte was en er in België slechts drie mensen met deze ziekte zijn." (Charcot Marie Tooth)
- "Door de hoge zeldzaamheidsgraad (6 erkend in België) is het erg moeilijk om erkenning te krijgen." (Anemie van Blackfan-Diamond (DBA))
- "Te weinig kennis maakt empathie nog moeilijker, ze lijken je te vertellen dat je het je inbeeldt." (Tarlov Cystes)
- "Ze hebben nog nooit van de ziekte van Sjögren gehoord, dus ik kan geen uitkering krijgen waar ik recht op heb, ondanks de verklaring van de arts-specialist!" (Primair Gougerot-Sjögren-syndroom)
- **Fouten in het dossier door gebrek aan kennis**
 - "In het dossier bij de ziektekostenverzekering werden alle symptomen vermeld, maar de hoofddiagnose niet. Bij inspectie door een arts-assistent werd dit veranderd omdat hij de symptomen niet in verband kon brengen. Dus de hoofddiagnose was onbekend. Maar er waren geen problemen met uitkeringen of papierwerk." (Syndroom van Ehlers-Danlos)
 - "Mijn ziekte is zeer zeldzaam en is pas 3 jaar gediagnosticeerd. Maar bij het ziekenfonds sta ik bekend om mijn extreme scoliose." (Spondylocarpotarsale synostose).

4.3. Toegang tot informatie over tegemoetkomingen en terugbetalingen

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds m.b.t. informatie over tegemoetkomingen en terugbetalingen (doorverwijzingen, procedures, ...)?"
 - **42% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden met ziekenfondsen in verband met de toegang tot informatie over tegemoetkomingen en terugbetalingen.**
 - Daarnaast antwoordde 11% "misschien" op deze vraag



- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve getuigenissen
 - **Moeilijkheden bij de terugbetaling van aanbevolen onderzoek/ behandeling**
 - "Geen enkel begrip of kennis van adviserende arts ondanks doorverwijzing van goed medisch team in [een universitair ziekenhuis]. Door de weigering zorgt het [ziekenfonds] dat wij geld moeten gaan lenen om ziekenhuis factuur te kunnen betalen. Wij zijn met alle bijdragen in orde en hebben hospitalisatieverzekering. Deze laatste komen ook niet tussen als mutualiteit niet tussenkomt. Wij zijn zwaar ontgoocheld in de Belgische mutualiteit." (Syndroom van Marfan)
 - "Ik heb LEMS. Thorax moet minstens elke 6 maanden gescand worden. Daarvoor in onderhandeling met ziekenfonds." (Myastheen syndroom van Lambert-Eaton)
 - "Door hoge dosis cortisonen kreeg ik cataract. Mijn contactpersoon bleef aanhalen dat het mijn eigen esthetische keuze was om lensvervanging te doen gezien ik op mijn jonge leeftijd onmogelijk cataract kon hebben. Het kostte me veel loop en papierwerk om toch een terugbetaling te mogen ontvangen." (Autosomaal recessief syndroom van Alport)
 - **Ziekfondsen informeren patiënten niet over mogelijke voordelen en vergoedingen; de patiënt moet zelf veel onderzoek doen en wordt soms eindeloos van hot naar her doorverwezen.**
 - "Dit is echt het grootste probleem. Eindeloze doorverwijzingen naar telkens weer mensen die het bos ook niet door de bomen zien. Het is zelfs zo dat een kinesist andere ouders nu soms naar mij doorverwijst omdat mensen van mutualiteiten of sociaal assistenten van ziekenhuizen zelf niet alle info kennen. Na enkele jaren sukkelen, heb ik bij [het ziekenfonds] een vaste contactpersoon gekregen en dat heeft wel veel verbeterd." (Primaire hyperoxalurie type 1)
 - "Zelf moeten vragen naar tegemoetkoming "Hulp van Derden". Ik had er eigenlijk al meer dan een jaar recht op, zou automatisch moeten toegekend worden op basis van E-pathologie, maar is niet gebeurd. Kon

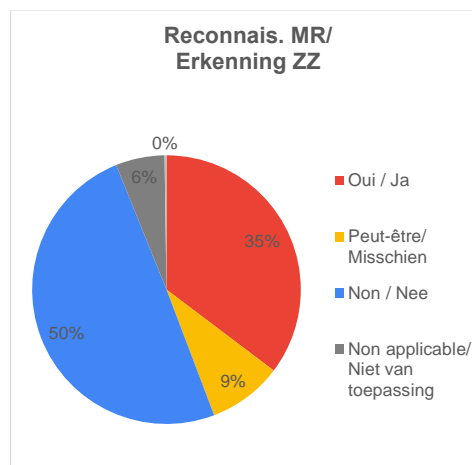
Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

niet met terugwerkende kracht, dus veel geld mislopen. Dossier persoonsvolgende budget jaar vertraging opgelopen door personeelsissues." (Syndroom van Ehlers-Danlos)

- *"Je moet soms weten wat je moet doen want spontaan vertelt men niet wat de mogelijkheden zijn." (Mucoviscidose)*
- **Lange wachttijden (om informatie te krijgen, om een afspraak te maken, om terugbetaald te worden ...)**
 - *"Ik moest 5 maanden wachten op een afspraak met een maatschappelijk werker." (Arachnoïditis en Chiari malformatie)*
 - *"Het kostte me iets meer dan vijf jaar voor ik het idee had dat ik wist waar en welke hulp ik kon aanvragen. Na verandering van maatschappelijk werker bleek dat ik toch niet alles wist en sommige ondersteuning jaren niet gekregen heb." (Autosomaal recessief syndroom van Alport)*
 - *"We kregen thuiszorg van verpleging. Door corona hebben we dit moeten afzeggen. Hierdoor ontvingen wij geen vergoeding voor mantelzorg meer van [het ziekenfonds]. Nochtans zijn mijn man en ik nog steeds mantelzorgers voor onze dochter." (Syndroom van Netherton)*
- **Veel papierwerk voor de patiënt**
 - *"De wettelijke medicatie vergoeding was een probleem. Zeer veel papierwerk, onduidelijkheid ivm het invullen van de info door de apotheker en het opsturen van deze papieren." (ziekte van Duhring)*
 - *"Elk jaar terug zelfde probleem om aanvraag in te dienen voor de terugbetaling. Heel vaak krijgen we de briefjes terug omdat ze werden geweigerd. Heel veel papierwerk altijd! Terwijl de diagnose is gesteld voor levenslang. Ik heb het opgegeven en breng niets meer binnen, gelukkig vallen onze kosten goed mee." (Stofwisselingsziekte met cystinurie)*
- **Gebrek aan transparantie en omslachtige procedure**
 - *"Ze weten het zelf niet. Ik krijg mails die later door hun collega's tegengesproken worden". (Tarlov cystes)*
- **Omslachtige procedures voor patiënten om vergoedingen te krijgen:**
 - *"Sommige medicatie wordt enkel terugbetaald met een attest. Vroeger was dat niet het geval. Ik moest dus naar beide specialisten bellen om het attest te bekomen." (hypopituitarisme en epilepsie)*
 - *"E-pathologie is altijd goedgekeurd geweest. Het is nog steeds absurd dat elke twee jaar een nieuwe aanvraag moet worden ingediend." (Tarlov cystes en Syndroom van Ehlers-Danlos)*
- **Formele onderschatting van handicap/ziekte**
 - *"De ergotherapeuten die mij bezoeken voor mantelzorgtoekenning zijn niet op de hoogte van mijn aandoening. Ze vinden het moeilijk om mijn vele beperkingen juist in te schatten, evenals de bijkomende lasten die ik heb (migraine, ontwricht sleutelbeen, rugpijn, bekkenpijn, vermoeidheid...). Als gevolg daarvan worden mijn punten vaak te laag toegekend." (dystonie door Complex Regionaal Pijn Syndroom)*
- **Behandeling in het buitenland wordt niet vergoed**
 - *"In Amsterdam is er een FOP expertise centrum, wat in België niet bestaat. Ik ga dus naar Amsterdam voor behandeling, maar het ziekenfonds betaalt niets terug! Ik ga naar Amsterdam omdat ze daar beter op de hoogte zijn van mijn ziekte en juiste behandeling, niet voor mijn plezier. Ik heb dit écht nodig, maar ik kan niet alles uit eigen zak betalen, dat zijn facturen van soms duizenden euros!" (Progressieve ossificerende fibrodysplasie)*

4.4. Erkenning van de ziekte

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds met de erkenning van je ziekte?"
 - **35% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden met ziekenfondsen in verband met de erkenning van hun zeldzame ziekte.**
 - 9% antwoordde "misschien" op deze vraag.
- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve getuigenissen
 - **Onbegrip, soms grenzend aan ongelooft**
 - "Consulente [ziekenfonds] lachte me uit & zei dat ik niet ziek was. Ze gaf m'n dossier door aan het OCMW." (Lupus en Sjögren's Syndroom)
 - "Er is te weinig gekend ivm ziektes waarvan je iets 'fysiek' niet ziet. Men moet al in een rolstoel ofzo zitten eer men geloofd dat er iets mis is." (Atypisch hemolytisch-uremisch syndroom (aHUS))
 - "Je lijkt het goed te doen... Jij bent flexibeler dan ik..." (Syndroom van Ehlers-Danlos)
 - **Te veel willekeur, al dan niet samenhangend met een gebrek aan aandacht voor het dossier**
 - "De onwetendheid van de adviserende geneesheren van de aandoening; afhankelijk van of ik met krukken kwam of niet, menen ze dat het beter of slechter met mij ging, zonder enig dossier van gespecialiseerde artsen te hebben gelezen. Je mag de ziekte niet kennen maar als je dan geen moeite doet om deze te leren kennen ben je dom." (Parkes Weber syndroom)
 - "Bij nieuwe controlerend geneesheer plotse stopzetting arbeidsongeschiktheid, na jaren erkende invaliditeit door vorig controlerend arts van [het ziekenfonds]. (Deze is met pensioen)." (Tarlov Cystes)
 - "De ziekte was niet gekend. Ik moest alles zelf uitleggen. De medische documenten die ik meehad van de specialist werden gewoon vernietigd." (Ziekte van Duhring-Brocq)
 - "Mijn eerste verslag van het genetisch centrum werd nooit in aanmerking genomen omdat het in het Vlaams was. Ik werd regelmatig opgeroepen, tot op de dag dat er een computerstoring was; ik had een kopie van al mijn verslagen, de dokter deed het op de ouderwetse manier en dankzij mijn verslag van de huidige reumatoloog, waarin ik de problemen goed uitlegde, las de dokter uiteindelijk dat van Gent. En ik kreeg eindelijk erkenning." (Syndroom van Ehlers-Danlos)
 - **Formele onderschatting van de handicap/ziekte**
 - "De eerste aanvraag voor mantelzorg werd geweigerd omdat ik zelf de deur kwam opendoen en te vrolijk was." (Facioscapulohumerale Dystrofie)
 - "Ik ben 26 jaar heb gedurende jaren al zoveel werken gehad die ik niet kan volhouden met mijn ziekte. Na bijna 1 jaar op ziekenkas te zijn, zou ik in augustus invalide verklaard worden maar door de adviserende arts ben ik nu van de ziekenkas gegooid en heb ik mij terug moeten inschrijven bij de vtab met de gekende gevolgen van voorheen." (Epidermolysis bullosa)
 - "Vaak weten dokters het niet. Een van hen was bijzonder onaangenaam. Ze praatte tegen me en minimaliseerde de beschrijvingen die ik gaf of gebruikte lichtelijk geïrriteerde intonaties alsof ik dingen overdreef." (Multipele endocriene neoplasie type 1 (MEN1))
 - **Consulent volgt de behandelende arts/specialist niet**
 - "Ze weigeren epifysiodese van knieën en voeten terug te betalen, ondanks de vele medische verslagen van het [universitaire ziekenhuis]. Wij moeten alle kosten zelf betalen (ongeveer 21000€)." (Syndroom van Marfan)
 - "De adviserende arts gaf toe dat ze de ziekte niet kende en dit moest opzoeken op internet. Toch weigerde ze de aanvragen via verschillende specialisten." (Systemisch capillair leksyndroom)
 - "Ik heb bij de fysiotherapeut en de reumatoloog gevraagd om 120 fysiotherapie sessies te mogen doen, ook dit werd geweigerd omdat ik type 1 ben." (Osteogenesis imperfecta en Syndroom van Ehlers-Danlos).
 - **Onbekendheid met de rechten van de patiënt/ gebrek aan begeleiding door het ziekenfonds**
 - "Je moet zelf uitvinden waar je recht op hebt." (Primair Gougerot-Sjögren-syndroom).

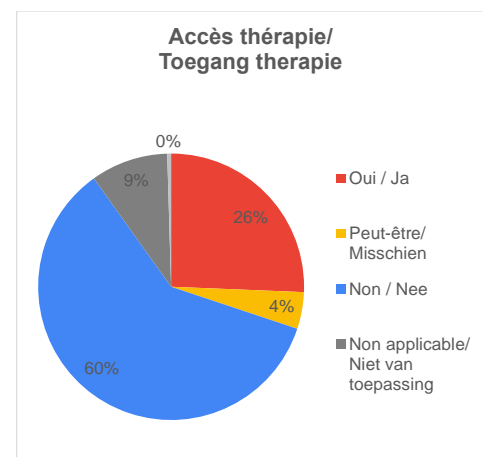


Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

- *"Ik heb in het verleden eigenlijk bijna alles zelf moeten uitzoeken, ik werd volgens mij onvoldoende geïnformeerd over tegemoetkomingen en terugbetalingen. Het enige wat me wel goed uitgelegd werd zijn de verschillende hospitalisatieverzekeringen die [het ziekenfonds] aanbiedt. Ik heb zelf een traject aangevraagd bij de DOP [Dienst Ondersteuningsplan] en die hebben me een jaar lang ondersteund in het zoeken van waar ik overal recht op had, maar ik moet zeggen dat ik eigenlijk nog het meeste werk zelf heb gedaan. Ik had het gevoel dat ik meer wist dan de betreffende maatschappelijk assistente." (Syndroom van Currarino)*
- *"Ik heb moeten zoeken naar het koninklijk besluit en de documenten om de erkenning van mijn chronische en zeldzame ziekte voor 5 jaar en de verlenging ervan aan te vragen zonder enige hulp of gekwalificeerde persoon om mij te informeren. Hetzelfde geldt voor de terugbetaling van geneesmiddelen en actieve verbanden. Het is ingewikkeld om vergunningen te krijgen voor de geneesmiddelen in het kader van een klinische studie voor mijn PAH complicatie en de jaarlijkse verlenging. De terugbetaling krijgen als zware pathologie voor kinesitherapie vergt tijd zoals alles, en elke keer moet ik alles opnieuw uitleggen omdat er geen opvolging of accountmanager is." (Sclerodermie)*
- **Gebrek aan kennis leidt tot een extra belasting voor de patiënt (en zijn naasten) in termen van raadplegingen en bewijsmateriaal.**
 - *"Ze kenden de ziekte niet en we moesten steeds weer met onze dochter naar hen toe om het haar te laten zien." (Epidermolysis Bullosa)*
 - *"De adviserende arts wilde de officiële diagnose Syndroom van Ehlers-Danlos van UZ Gent niet accepteren, ondanks de gevonden mutatie. UZ Leuven moest het bevestigen, omdat hij daar meer mensen kende." (Syndroom van Ehlers-Danlos)*
- **Problemen met de procedure (lengte, bijkomende vragen, complexiteit...)**
 - *"Eergisteren heb ik, na twee maanden, het formulier met de aanvraag terug gekregen vragen, dat door een specialist moet worden aangevuld!" (Arachnoïditis, Chiari malformatie)*
 - *"Er worden veel dingen gedaan om te proberen de pijn van mijn dochter te verminderen en helaas worden veel dingen maar minimaal of niet vergoed. Dus openden we een medikids, maar dit vereist een hoop papierwerk (in dit digitale tijdperk!), rekeningen zijn niet meer geldig, of de limiet wordt niet bereikt. Kortom, het kost veel tijd en energie voor weinig hulp terwijl ze die zo hard nodig heeft." (Syndroom van Ehlers-Danlos en TRAPS-syndroom).*
 - *"Ze zijn erg traag, de aanvraag voor een scooter duurde bijvoorbeeld meer dan 6 maanden omdat de zorgverzekeraar dacht dat ik die niet nodig had." (Syndroom van Ehlers-Danlos)*
 - *"Beoordeling om de 2 jaar ondanks de ongeneeslijke aard van de ziekte." (Spinale Musculaire Atrofie type 2)*

4.5. Toegang tot therapieën

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds m.b.t. toegang tot een therapie?"
 - **26% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden bij de toegang tot therapieën**
 - 4% antwoordde "misschien" op deze vraag.
- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve rekeningen
 - **Moeilijkheid om erkenning te krijgen voor een E of F aandoening ondanks medische noodzaak - het advies van de arts-specialist niet opvolgen - er is veel bewijs nodig om een terugbetalingsovereenkomst te krijgen**



Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

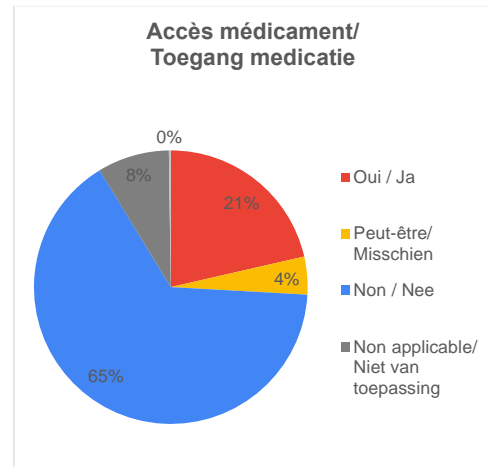
- *"De aanvraag voor mijn E pathologie voor wekelijks kine werd afgekeurd, als mijn arts belde naar de controle arts kreeg ze als reden, er stond zoveel op van aandoeningen die ik niet kende dus heb ik het afgekeurd."*(Arachnoïditis, Chiari malformatie)
- *"Een E-pathologie kinesitherapie werd me geweigerd ondanks gunstige adviezen van verschillende specialisten. De aanvraag werd gedaan voor behandeling van de gevolgen van mijn ziekte : fasciotomie, dropvoeten en dagelijks pijnlijke voeten en tenen."* (Systemisch capillair leksyndroom)
- *"Vanwege de zeldzaamheid staat deze niet op de lijst van de chronische aandoeningen en wordt er, zelfs na specifieke aanvraag, geen erkenning gegeven voor verhoogde terugbetaling van bv. kinesitherapie. Dit terwijl soortgelijke, meer gekende ziektes wel in aanmerking komen."* (Congenitale myopathie met vezeltype-disproportie)
- *"Het heeft me 9 maanden gekost om erkend te worden tussen de wachttijden voor dossiers, weigeringen op technische gronden (telkens antwoordden ze dat het kinesitherapiedossier niet gedetailleerd genoeg was, maar als we vroegen wat ze nog meer wilden, gaven ze geen antwoord). Uiteindelijk moest mijn kinesist direct de dokter bellen die mijn dossier behandelde om de zaak vlot te trekken. In de tussentijd had ik bijna 700 euro aan hangende kosten."* (Syndroom van Ehlers-Danlos)
- *"Veel psychomotoriek, logopedie, kinesitherapie (vooral in het zwembad), enz. zijn nodig om het kind te helpen zich zo goed mogelijk te ontwikkelen, maar zodra het kind in het bijzonder onderwijs wordt ingeschreven, heeft het geen toegang meer tot extra vergoede sessies buiten de schooluren! De hele zaak gaat dus ten koste van het gezin."* (Kabuki-syndroom)
- **Procedures sluiten bepaalde aandoeningen uit op basis van een diagnose, in plaats van rekening te houden met reële behoeften**
 - *"Geen terugbetaling van logopedietherapieën omdat Prader-Willi geen ziekte/aandoening is die volgens hun nomenclatuur/volgens de wet daar recht op geeft."* (Syndroom van Prader-Willi)
 - *"Logopedie is een onmisbare behandeling voor mijn dochter, en zeer gebruikelijk in de multidisciplinaire aanpak van slokdarmatresie. Maar voor zover ik heb begrepen, is de vergoede logopedie gebaseerd op spraakcriteria, terwijl mijn dochter voedingsproblemen heeft. Als gevolg daarvan wordt zij niet vergoed voor logopedie. We moeten 30 euro betalen voor elke sessie in het ziekenhuis."* (Slokdarmatresie)
- **Geen of lage terugbetaling voor sommige belangrijke therapieën voor de behandeling van de ziekte (osteopathie, logopedie, psychotherapie, zuurstoftherapie, chelatie...)**
 - *"Bepaalde therapieën hebben ze nog nooit van gehoord of zijn niet terugbetaald terwijl ze bewezen helpen."* (SYNGAP1-syndroom)
 - *"Heb zuurstoftherapie nodig om vermoeidheid en geheugenverlies tegen te gaan (ik ben een universiteitsstudent) maar dure therapie en niet vergoed door de mutualiteit. Veelvuldige behoefte aan osteopathie wegens frequente (sub)dislocaties van wervels en ribben; beperkte tussenkomst door ziekenfonds."* (Syndroom van Ehlers-Danlos)
 - *"Alles is altijd goed vergoed, behalve dat een chelatiebehandeling minimaal 500 € kost zonder de medicatie mee te rekenen, en chelatie wordt niet vergoed. Jammer, want het is een wondermiddel tegen spier-, gewrichts- en botpijn."* (Ziekte van Hirschsprung / Syndroom van Ehlers-Danlos)
- **Lange wachttijd voordat erkenning en terugbetaling in orde zijn**
 - *"Overeenkomsten voor kinesitherapie zijn moeilijk te krijgen! Elk jaar moeten we helemaal opnieuw beginnen, alles verantwoorden, en maanden wachten zonder vergoeding voor de sessies."* (Syndroom van Ehlers-Danlos en Complex Regionaal Pijn Syndroom)
- **Geen terugbetaling voor behandelingen (of tests) in het buitenland omdat ze niet in België kunnen worden uitgevoerd**
 - *"Ik ben 5x behandeld in het Máxima Medisch Centrum, het expertisecentrum in Nederland volgens Orphanet. Ik kreeg van de totale factuur van 1163€ slechts 213€ terugbetaald."* (ACNES (Anterior Cutaneous Nerve Entrapment Syndrome))

Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

- "We mochten niet naar Nederland (ze hebben een eenheid die zich alleen met deze ziekte bezighoudt)!" (Ataxie-teleangiëctasie)

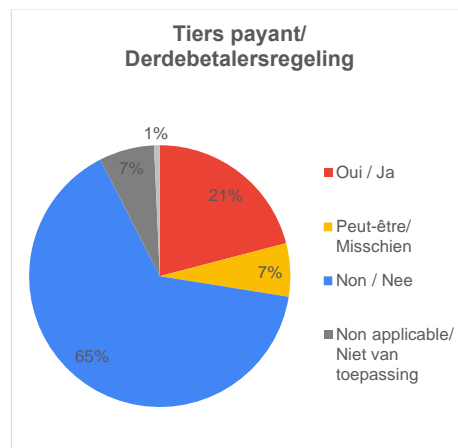
4.6. Toegang tot geneesmiddelen

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds m.b.t. toegang tot medicatie?"
 - **21% antwoordt dat zij problemen hebben ondervonden bij de toegang tot medicatie.**
 - Nog eens 4% antwoordde "misschien" op deze vraag
- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve verhalen
 - **De vergoeding voor noodzakelijke geneesmiddelen (en eventuele bijkomende noden) is ontoereikend**
 - "In het begin wilde de consulent me niet elke maand vergoeden voor medicijnen tegen het syndroom van Sjögren." (Primair Gougerot-Sjögren-syndroom)
 - "Wij moeten zelf instaan voor de kosten van ethymal en ammonaps +- 800€/maand." (slc6a1)
 - "De behandeling met groeihormoon wordt (vooralsnog) vergoed, maar de behandelingsaccessoires (naalden en alcoholdoekjes) niet." (Syndroom van Prader-Willi)
 - **Onzekerheid over welke geneesmiddelen beschikbaar zijn en vergoed zullen worden**
 - "Je weet echt niet welke medicijnen er voor ons allemaal worden gegeven en vergoed. Je zit in het grijze gebied." (Primair Gougerot-Sjögren-syndroom)
 - **In geval van voorraadtekort in België, geen terugbetaling voor de aankoop van geneesmiddelen in het buitenland.**
 - "Een noodzakelijk medicijn dat tijdelijk (enkele weken) niet meer op de Belgische markt verkrijgbaar was en dus plotseling op onze kosten kwam toen we het in Nederland moesten gaan kopen." (Primaire Hyperoxalurie type I)
 - **De patiënt moet soms veel moeite doen om vergoedingen/toeslagen te krijgen**
 - "Ik kreeg een e-mail van [het ziekenfonds]. De gegevens van de arts zouden ontbreken in de aanvraag voor de adviserende arts. Zij zeiden dat zij de dokter hierom hadden gevraagd, maar geen antwoord hadden gekregen. Dus sloten ze de aanvraag. Hoewel dit medicijn noodzakelijk is voor mij. Ik stuurde een brief naar de dokter en dezelfde dag antwoordde zij per post dat zij contact met hen zou opnemen, alles was snel opgelost." (Narcolepsie).



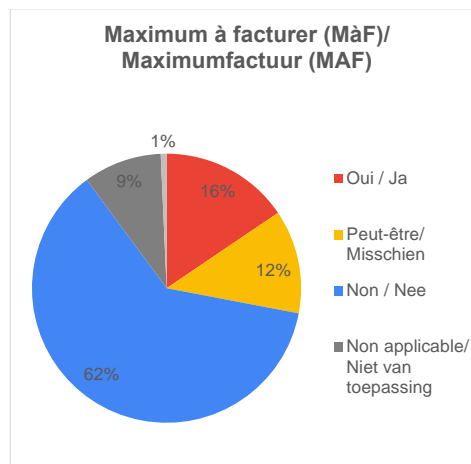
4.7. Toepassing van de derdebetalersregeling

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend m.b.t. de toepassing van de derdebetalersregeling door artsen, fysiotherapeuten, ...?"
 - 21% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden met de toepassing van de derdebetalersregeling**
 - 7% antwoordde "misschien" op deze vraag.
- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve getuigenissen
 - De derdebetalersregeling wordt vaak niet toegepast door zorgverleners**
 - "Het probleem ligt vooral bij artsen en kinesitherapeuten die, hoewel zij daartoe het recht hebben, dit niet daadwerkelijk toepassen en hun patiënten de volle prijs aanrekenen. Als reden wordt opgegeven dat de ziekenfondsen er te lang over doen om hen te vergoeden." (Sclerodermie)
 - "Mijn kinesist wil dat systeem niet toepassen, niettegenstaande ik al jaren tweemaal per week langsga." (Sarcoïdose)
 - "Er is geen verplichting waardoor veel artsen het gewoon weigeren. Door de specialisatie van de artsen heb je ook weinig mogelijkheid om van arts te veranderen waardoor het op papier allemaal mooi klinkt maar in de praktijk verandert er niks." (Primaire immunodeficiëntie)
 - Patiënten worden niet goed geïnformeerd over de derdebetalersregeling en hun situatie**
 - "Ik kwam er per toeval achter. De ziekenfondsverzekering had me niet eens meegedeeld dat ik recht had op de derdebetalersregeling. Het was mijn huisarts die de informatie in mijn dossier zag." (Syndroom van Ehlers-Danlos).



4.8. De maximumfactuur (MAF)

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds met de maximumfactuur (MAF)?"
 - 16% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden bij de toegang tot de MAF**
 - 12% antwoordde "misschien" op deze vraag.
- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve verhalen
 - Patiënten worden niet of niet voldoende geïnformeerd over de MAF**
 - "Nul communicatie over de toekenning en toepassing ervan. Bij informatie opvragen werden we van het kastje naar de muur gestuurd, niemand kon ons uitleg geven. En uiteindelijk werd het ook niet correct toegepast ondanks dat herhaaldelijk contact nemen." (Primaire immunodeficiëntie)
 - "Het principe van de MAF is mij niet uitgelegd, ik heb de informatie gevonden op de website van het RIZIV. Ik heb sindsdien verschillende terugbetalingen ontvangen, maar zonder details, dus ik weet niet welke zorg wordt vergoed." (Slokdarmatresie)
 - "Het is niet transparant. We krijgen het één keer, dan niet meer, dan weer opnieuw, zonder uitleg over de prestaties die in aanmerking worden genomen of van het bedrag dat ons er recht op geeft." (Syndroom van Ehlers-Danlos)
 - Veel kosten voor essentiële zorg zijn niet opgenomen bij de berekening van de MAF**
 - "Er zijn heel veel dingen die niet in aanmerking komen voor de maximum factuur, maar die je wel nodig hebt en die ook door de dokter worden voorgeschreven." (Myasthenia gravis)

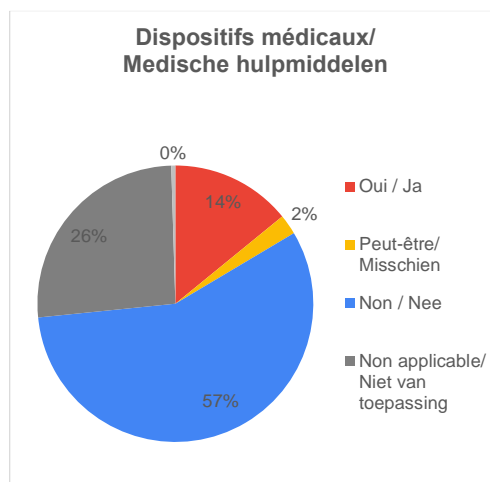


Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

- "Alle kompressen en verbandmiddelen die niet door het ziekenfonds worden vergoed, worden niet meegerekend in het maximaal te factureren bedrag, dus..." (SWAN - Syndrome Without a Name)
- "Omdat ik geen recht heb op een vergoeding voor ziekte, beperk ik mijn uitgaven voor gezondheidszorg. Ik ga niet naar de kine." (Takayasu-arteritis)
- **Voorwaarden te streng om te profiteren van het MAF-systeem**
 - "Mijn MAF gaat nooit in ondanks mijn dagelijkse kiné, grote aantal doktersconsulten, spalken... Bij navraag bij de mutualeit blijkt duidelijk dat amper iemand mij correct kan uitleggen waarom mijn MAF zo hoog is (ondanks verlaagde MAF omwille van zeldzame ziekte). De enige verklaring die ik krijg, is dat het loon van mijn vriend te hoog is. Mijn partner is echter geen grootverdiener maar blijkbaar is een gemiddeld loon van een partner al een reden om een torenhoge MAF te hebben. Geen MAF, noch verhoogde tussenkomst of FOD voor mij. Enkel torenhoge medische kosten." (Dystonie)
- **Soms moet de patiënt het initiatief nemen om dit recht te verkrijgen - geen systematische automatisering van dit recht**
 - "Op dit moment heb ik recht op MAF omdat ik ongeveer 700 euro boven het plafond zit. En de MAF is niet geactiveerd.... Ik zal opnieuw moeten vechten." (Syndroom van Ehlers-Danlos en Complex Regionaal Pijn syndroom).

4.9. Toegang tot medische hulpmiddelen

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds m.b.t. toegang tot medische hulpmiddelen (verbanden, sondes, enz.)?"
 - **14% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden met de toegang tot medische hulpmiddelen**
 - 2% antwoordde "misschien" op deze vraag.
- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve getuigenissen
 - **Besluit in strijd met het advies van de arts-specialist die de patiënten volgt**
 - "Omdat ik door de Osteogenesis imperfecta vaak ribben breek, had ik een elektrische rolstoel nodig want ik kon bijna niet meer stappen. Het multidisciplinair team had een sterk verslag geschreven met de verklaring erin waarom, maar toch kreeg ik de rolstoel niet. Want ik kon nog een paar stappen zelf zetten..." (Ziekte van Addison en Osteogenesis imperfecta)
 - **Belangrijke medische hulpmiddelen voor bepaalde ziekten worden niet vergoed**
 - "Ik krijg geen vergoeding voor hoorapparaat, hoewel ik twee ernstige handicaps heb, blindheid en gehoorverlies. In Frankrijk word je vergoed als je twee handicaps hebt! Een Belgische onrechtvaardigheid." (Blind en hardhorend)
 - "Veel specifieke kompressen die in het ziekenhuis worden gebruikt, worden buiten het ziekenhuis niet vergoed, maar zijn toch zeer nuttig." (SWAN)
 - "Ik had ptosisbril nodig om mijn oogleden op te tillen, maar geen terugbetaling in België. In sommige landen, met name Frankrijk, wordt het echter vergoed door de sociale zekerheid." (Blefarospasme - Syndroom van Meige)
 - **Gebrek aan kennis van de zeldzame ziekte is een obstakel voor de goedkeuring van de terugbetaling door de adviserende arts van het ziekenfonds**
 - "De geschikte materialen voor incontinentie aanrijken... met de verandering naar een ander team werd ik wel geholpen. Dus ligt het aan de persoon zelf die zich niet verdiept in het probleem." (SYNGAP1-syndroom)

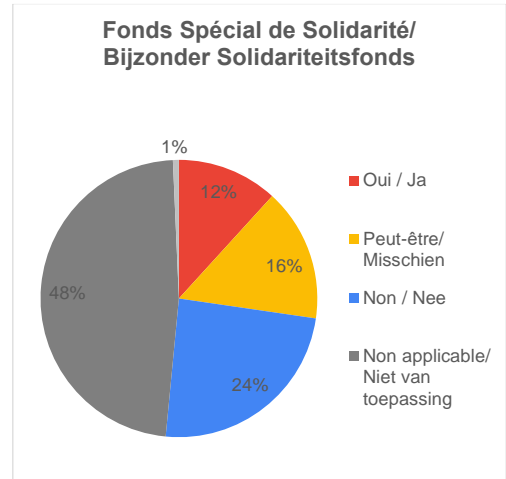


Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

- **Traagheid van terugbetalingen die een extra last voor de patiënt betekenen**
 - *"Traagheid in het verkrijgen van actieve verbanden voor verzorging van zweren. Als je eindelijk de machtiging voor 3 maanden krijgt, zijn er al 2 maanden voorbij. Je moet dus de volle prijs aan de apotheek betalen om achteraf het verschil terug te krijgen... terwijl het belangrijkste doel toch is het de patiënt te vereenvoudigen en te helpen. De jaarlijkse verlenging van 2 geneesmiddelen die in het kader van een klinische studie worden voorgeschreven, wordt telkens door een andere persoon behandeld en de behandeling van de aanvraag neemt steeds veel tijd in beslag." (Sclerodermie)*
- **Gebrek aan informatie en begeleiding**
 - *"Ze brengen je niet op de hoogte van de hulpmiddelen die kunnen gevraagd worden (ze mogen blijkbaar niet)." (Myastenia Gravis)*

4.10. Toegang tot het Bijzonder Solidariteitsfonds (BSF)

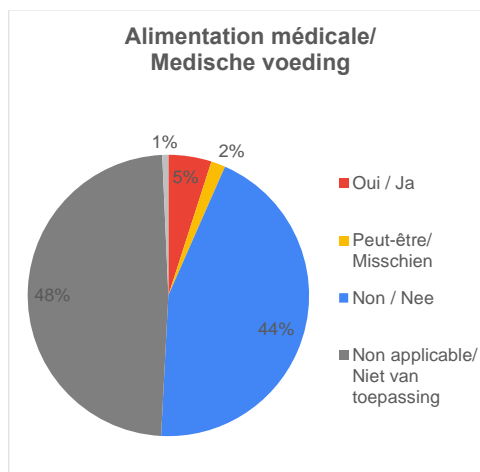
- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds met doorverwijzing naar of toegang tot het Bijzonder Solidariteitsfonds (BSF)?"
 - **12% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden bij de toegang tot de BSF.**
 - Het hoge percentage "misschien"-antwoorden (16%) duidt op een gebrek aan zekerheid, dat kan worden opgevat als een gebrek aan informatie voor de patiënt.



- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve getuigenissen
 - **Gebrek aan informatie; mensen zijn niet op de hoogte en kunnen een kans op steun mislopen**
 - *"Ben hier totaal niet van op de hoogte." (Dunne vezel neuropathie)*
 - *"Helaas nooit uitgelegd of aangeboden en ik wist het niet!" (Idiopathisch nefrotisch syndroom)*
 - **Weigering/moeilijk te begrijpen situaties**
 - *"Op het standaarddocument dat het RIZIV geeft om in te vullen, ontbreekt een leeg vakje ANDERS. EB is zeer zeldzaam; het is echt tijd om een document te maken met een ANDER vakje dat de arts kan aankruisen." (Epidermolysis bullosa)*
 - *"Geen hulp van de mutualiteit, weigering van contact met de arts van onze mutualiteit die ons vertegenwoordigt bij het College van geneesheren-directeuren, totaal gebrek aan transparantie, gebrek aan kennis van ons dossier en de ziekte van onze dochter." (Ziekte van Wilson)*
 - **Stroeve, omslachtige, trage procedure met financiële gevolgen voor de patiënt**
 - *"Geen steun bij het voorleggen van het dossier aan het BSF; geen antwoord van het ziekenfonds wanneer wij hun een nota sturen die naar het BSF moet worden gestuurd; maanden om een vergoeding van het BSF te krijgen; totale inertie van het ziekenfonds." (Ziekte van Wilson)*

4.11. Toegang tot medische voeding

- Algemeen antwoord op de vraag "Heb je ooit problemen gekend bij je ziekenfonds m.b.t. toegang tot een medische voeding?"
 - 5% antwoordde dat zij problemen hadden ondervonden bij de toegang tot medische voeding
 - 2% antwoordde "misschien" op deze vraag.
 - **Belangrijk te weten is dat - hoewel medische voeding slechts voor een minderheid van de doelgroep van toepassing is - het voor hen erg belangrijk is.**



- Belangrijkste genoemde redenen en illustratieve getuigenissen
 - **Veel administratief werk voor de patiënt**
 - "Bij sondevoeding heeft ze denk ik 3 verschillende attesten: 1 voor de voeding, 1 voor het materiaal en 1 wegens chronisch nierpatiënt. Deze zijn niet van elkaar te onderscheiden. Op die papieren staat nooit duidelijk welk attest voor wat juist is. Ook op de mutualiteit zelf merk je dat medewerkers het hier moeilijk mee hebben. De vervaldatum van deze attesten correct opvolgen, blijkt dan ook zeer moeilijk." (Primaire Hyperoxalurie type I)
 - **Moeilijkheid om overeenkomst te vernieuwen**
 - "Moeilijkheden om overeenkomst voor enterale voeding te vernieuwen (XX heeft echter 10 jaar stomavoeding gehad)." (Ziekte van Canavan)
 - **De kosten van medische voeding zijn hoog**
 - "Sondevoeding blijft enorm duur, ook na tussenkomst ziekenfonds. Vanaf een bepaalde periode valt dit wel onder maximumfactuur, maar dat weet je vooraf nooit wanneer dit gaat zijn." (Congenital fibre-type disproportion myopathy)
 - "Gastroscopische buis en voeding niet gedekt." (Ziekte van Sandhoff, infantiele vorm)

4.12. Andere ontvangen getuigenissen

- **Gebrek aan kennis en vaardigheden**
 - "Ze kennen de bijzonderheden van onze pathologie niet en raken vaak in de war. 3 gesprekspartners = 3 verschillende antwoorden. Het is ook erg ingewikkeld om een afspraak met een arts te krijgen om bijvoorbeeld weer aan het werk te gaan. Soms duurt het 2 maanden, wat betekent dat je een baankans (of zelfs je motivatie) verliest." (Systemische lupus erythematosus)
- **Houding van het personeel**
 - "We worden niet gesteund of gehoord. Er is geen medeleven met ons, we worden voor leugenaars gehouden." (Syndroom van Ehlers-Danlos)
 - "Gebrek aan empathie, dubbele straf." (Ziekte van Lyme)
- **Gebrek aan informatie en begeleiding**
 - "Over het algemeen, afgezien van het feit dat ik arbeidsongeschikt ben en elke maand geld ontvang, heb ik niet het gevoel dat ik word geholpen. Ik heb geen idee waar ik recht op heb en het is moeilijk om in mijn eentje mijn weg te vinden." (Idiopathische hypersomnia)
 - "Voor elk type zeldzame ziekte zou er een checklist moeten bestaan met de aanvragen die bij de mutualiteit kunnen worden ingediend en de terugbetalingen die kunnen worden verkregen, alsook voor kinesitherapeuten, psychologen, enz." (Pediatrie systemische lupus erythematosus)
- **Onbekwaam bestandsbeheer**
 - "Ontbreken van een referentiepersoon die het dossier van de patiënt van A tot Z volgt." (Syndroom van Ehlers-Danlos)

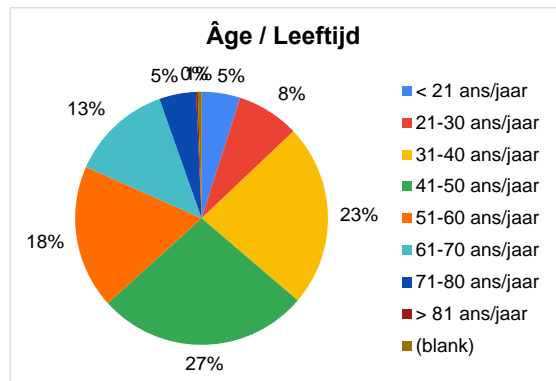
Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

- *"Ik heb 5 maanden moeten wachten om een gesprek met een sociaal assistente te hebben, nu 2 maanden later en nog geen stap verder. Integendeel document aanvraag wees ziekte zeldzame ziekte teruggekregen omdat het niet juist ingevuld bleek. dit blad heeft 2 maanden bij de mutualiteit gezeten alvorens ze me daarvan op de hoogte brachten."* (Arachnoïditis, Chiari malformatie)
- **Als oneerlijk ervaren procedures of wijzigingen in de regelgeving**
 - *"Wij hebben veel moeilijkheden gehad met de terugbetaling van medische kosten voor een ziekenhuisopname in het buitenland in een referentiecentrum in Frankrijk voor de ziekte van onze dochter. Een dergelijk referentiecentrum bestaat niet in België. We moesten een advocaat bellen."* (Slokdarmatresie)
 - *"Een van de diensten waarvan we het meest gebruik maakten [bij het ziekenfonds] was de kinderopvang voor zieken. Ze verbleven ongeveer 3 maanden per jaar in ons huis om voor onze kleine te zorgen. Het was een kostbare hulp, tegen een zeer betaalbare prijs (10 dagen gratis per jaar, daarna 12 euro/dag). Maar ze hebben net het systeem veranderd naar 10 gratis dagen per jaar, dan 100 euro/dag. Dat betekent 500 euro per week. Dit IS EEN GROOT PROBLEEM voor ernstig zieke kinderen en niet goed voor hun welzijn; bij wie moeten zij dan blijven als hun ouders er niet zijn? Hoe zit het met het inkomen van de familie?"* (Slokdarmatresie)
- **Transportkosten naar expertisecentra en vergoeding van zorg**
 - *"Ik had problemen met mijn vroegere ziekenfonds, dat niet begreep waarom ik naar Brussel (zo ver van huis) moest voor afspraken, operaties, terwijl er ziekenhuizen dichterbij waren. Maar er is maar één ziekenhuis in België dat bekwaam is in mijn ziekte."* (arterioveneuze misvorming)
 - *"Reis naar de universiteitskliniek waar ik al 20 jaar word gevolgd; de reizen worden slecht vergoed."* (Lupus en polyartritis)
 - *"Probleem om naar het ziekenhuis te moeten voor therapie. Voor zeldzame ziekten is het vaak nodig dat zij in een multidisciplinair centrum worden behandeld. Als je elders wordt behandeld, wordt dit niet vergoed (bv. kinesithérapie in de buurt). Een bijkomend probleem is dat mensen met een zeldzame ziekte vaak een lange reis moeten maken, wat ook duur is en ongemak veroorzaakt. Er bestonden vervoersfaciliteiten, maar die zijn in 2000 afgeschaft en niet vervangen."* (Fragiele X-syndroom).

5. Demografische gegevens

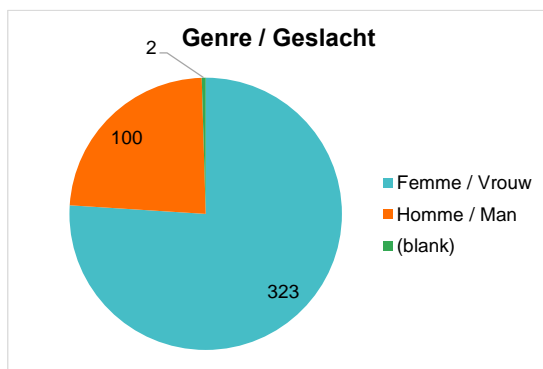
Leeftijd

- De leeftijdsverdeling van de respondenten is weergegeven in de figuur hiernaast.
- 50% van de respondenten is tussen 31 en 50 jaar oud.
- Opmerking: soms komt de leeftijd van de respondent niet overeen met de leeftijd van de patiënt, omdat het de ouder is die antwoordde voor zijn kind of een familielid voor de patiënt.



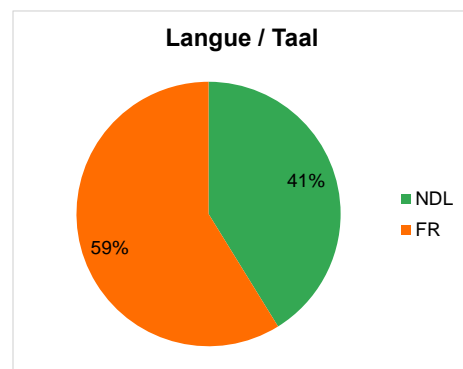
Genre

- Ongeveer driekwart van de antwoorden werd gegeven door vrouwen.



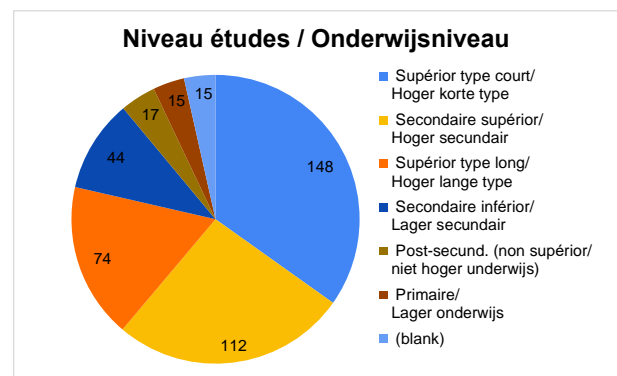
Taal

- 59% van de respondenten antwoordde in het Frans, 41% in het Nederlands.



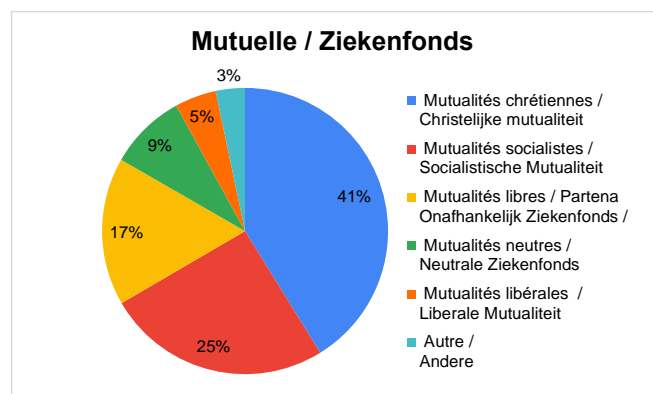
Opleidingsniveau

- Ongeveer 80% van de respondenten heeft ten minste een diploma van het middelbaar onderwijs; ongeveer 50% heeft een diploma van het hoger onderwijs.



Mutualiteiten

- Hoewel er een oververtegenwoordiging was van patiënten die verbonden waren aan de Christelijke Mutualiteiten (CM), waren er antwoorden van patiënten verbonden aan alle ziekenfondsen.



6. Afkortingen

AViQ	Agence pour une Vie de Qualité (Agentschap voor een kwaliteitsvol leven)
BSF	Bijzonder solidariteitsfonds
DGPH	Directie-generaal Personen met een handicap
DOP	Dienst Ondersteuningsplan
FOD	Federale Overheidsdienst (Volksgezondheid)
INO	Instelling van openbaar nut
IRISCARE	INO verantwoordelijk voor alles aangaande sociale bescherming in het Brussels Gewest
LUSS	Ligue des Usagers des Services de Santé (Liga van gebruikers van gezondheidsdiensten – Franstalige)
MAF	Maximumfactuur
PHARE	Personne Handicapée Autonomie Recherchée (is in Brussel de Franstalige tegenhanger van het Vlaams Agentschap voor Personen met een Handicap -VAPH-)
RaDiOrg	Rare Diseases Belgium
RIZIV	Rijksinstituut voor ziekte- en invaliditeitsverzekering
VAPH	Vlaams Agentschap Personen met een Handicap
VPP	Vlaams Patiëntenplatform

7. Lijst van ziekten van patiënten die aan dit onderzoek deelnemen

Dit is een vereenvoudigde lijst van ziekten van de respondenten van de enquête.

17q11-microdeletiesyndroom	Erfelijke hemorragische teleangiëctasie
22q11.2-deletiesyndroom	Erfelijke vasculaire retinopathie - fenomeen van Raynaud - migrainesyndroom
Absence-epilepsie in de kindertijd	Facioscapulohumerale dystrofie (FSH-dystrofie)
ACNES (Anterior Cutaneous Nerve Entrapment Syndrome)	Familiale koude-urticaria (FCAS)
Adenosine deaminase 2 deficiëntie	Familiale syringomyelie
Ålandeilanden oogziekte	Fowler-syndroom
Alpha-1-antitrypsine deficiëntie	Fragiele X-syndroom
Amyotrofische laterale sclerose (ALS)	Gemengd bindweefselziekte (MCTD)
Anemie van Blackfan-Diamond (DBA)	Gewone variabele immuundeficiëntie
Arachnoïditis	Glioblastoma
Arterioveneuze malformatie	Granulomatose met polyangiïtis
Ataxie van Friedreich	Hashimoto-encefalitis
Ataxie-teleangiëctasie	Hemangiolymfangioom
Atrofische polychondritis	Hemofilie
Atypisch hemolytisch-uremisch syndroom (aHUS)	Hereditair Angio-Oedeem
Autosomaal recessief syndroom van Alport	Hereditaire spastische paraplegie
Borstkanker bij man	HSD10-ziekte
Cadasil	Huntington ziekte
Canavan-ziekte	Hyper IgE-syndroom
Cervicale dystonie	Hypopituitarisme
Charcot Marie Tooth (CMT)	Ichthyosis
Chiari malformatie	Idiopathisch nefrotisch syndroom
Chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie	Idiopathische gastroparese
Chronische intestinale pseudo-obstructie	Idiopathische hypersomnie
CLOVES-syndroom	Idiopathische inflammatoire necrotiserende myopathie
Complex Regionaal Pijnsyndroom	IgA deficiëntie
Congenitale adrenale hyperplasie	Immuungemedieerde necrotiserende myopathie
Congenitale myopathie met vezeltype-disproportie	Incontinentia pigmenti
CREST-syndroom	Interstitiële longlijden
Cushing-syndroom	Kabuki-syndroom
Desmoïde tumor	KBG-syndroom
DoofblindRetinitis pigmentosa, blind en slechthorend	KID-syndroom
Dunne vezel neuropathie	Kobalt intoxicatie
Dystonie	Lennox-Gastaut-syndroom
Dystrofische epidermolysis bullosa	Limb-girdle spierdystrofie LGMD
Encefalitis door herpes-simplexvirus	Malformatie van Arnold-Chiari type I
Endotheliale corneadystrofie van Fuchs	Mc Cune-Albright syndroom
Epidermolysis bullosa simplex	MELAS
	Mitochondriaal respiratoir ketendefect complex I, IV en V

Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

Monoklonaal mestcelactivatiesyndroom	Spierdystrofie van Duchenne en Becker
Mozaïek trisomie 22	Spinale speriatrofie type 2
Mozaïektrisomie 11	Spondylocarpotarsale synostose
MRKH-syndroom	Stiff person-spectrumstoornis
Mucoviscidose	Stofwisselingsziekte met cystinurie
Multipele endocriene neoplasie type 1 (MEN1)	SWAN (Syndrome Without A Name)
Myastenia Gravis	Syndroom van Alagille
Myastheen syndroom van Lambert-Eaton	Syndroom van Currarino
Myelofibrose	Syndroom van Dubowitz
MYH7-gerelateerde scapuloperoneale spierdystrofie met late aanvang	Syndroom van Ehlers-Danlos
Myotubulaire myopathie	Syndroom van Hughes
Narcolepsie	Syndroom van Marfan
Narcolepsie met cataplexie	Syndroom van Meige
Nefrogene diabetes insipidus	Syndroom van Netherton
Neuro-endocriene tumoren	Syndroom van Phelan-McDermid
Neurofibromatose	Syndroom van Pitt-Hopkins
Neuromyelitis Optica	Syndroom van Prader-Willi
Neurosarcoidose	SYNGAP1-syndroom
Osteogenesis imperfecta	Syringomyelie
OTC-deficiëntie	Systemisch capillair leksyndroom
Parkes Weber syndroom	Systemische lupus
Pediatische systemische lupus erythematosus	Takayasu-arteritis
Pemphigus vulgaris	Tarlov Cystes
Polycystische nierziekte type 1 met tubereuze sclerose	Terugkerende polychondritis
Polycystische ovaria - urethrale sfincterdisfunctie- syndroom	Torticollis-keïden-cryptorchidisme-syndroom
Polymyositis	TRAPS-syndroom
Polyneuropathie	Trigeminale autonome cefalalgie
Posturale orthostatische tachycardie-syndroom (POTS)	Trigeminusneuralgie
Primair Gougerot-Sjögren-syndroom	Tripel A Syndroom
Primaire ciliaire dyskinesie	Tubereuze Sclerose Complex
Primaire Hyperoxalurie type I	VACTERL/VATER-associatie
Primaire immunodeficiëntie	Vasculitis
Progressieve ossificerende fibrodysplasie	Veneuze malformatie
Proteïne S-deficiëntie	Vitelliforme maculadystrofie van Best
Pulmonale arteriële hypertensie	Waldenström's macroglobulinemie
Refractaire epilepsie	Wegener-granulomatose
Ringchromosoom 20-syndroom	Wolf-Hirschhornsyndroom
Sarcoïdose	X-gebonden hypofosfatemie
Scapuloperoneale musculaire dystrofie	Ziekte van Addison
Sclerodermie	Ziekte Van Behçet
Sikkelcelanemie	Ziekte van Berger
Slokdarmatresie	Ziekte van Duhring-Brocq
Spieratrofie	Ziekte van Hirschsprung
	Ziekte van Landing
	Ziekte van Ledderhose
	Ziekte van Lyme
	Ziekte van Pompe

Noden van patiënten met zeldzame ziekten m.b.t. hun ziekenfonds

Ziekte van Sandhoff, infantiele vorm
Ziekte van Steinert
Ziekte van Strümpell-Lorrain

Ziekte van von Willebrand
Ziekte van Wilson