



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

10 beleidsvoorstellen ten voordele van meer dan 500.000 Belgen met een zeldzame ziekte.

Hefbomen naar betere kansen en optimale levenskwaliteit.

Memorandum

januari 2024



Inhoudsopgave

1	WAAROM IS ER NOOD AAN EEN COHERENT BELEID VOOR ZELDZAME ZIEKTEN?	3
2	NAAR EEN GEACTUALISEERD BELGISCH PLAN ZELDZAME ZIEKTEN	5
3	SAMENVATTING VAN DE 10 BELEIDSVOORSTELLEN	6
4	10 BELEIDSVOORSTELLEN: PROBLEEMSTELLING, ONZE VRAAG, ONZE VOORSTELLEN	9
	4.1 Daadwerkelijke implementatie van een operationeel en volledig Centraal Register Zeldzame Ziekten	9
	4.2 Transparante identificatie van expertise voor zeldzame ziekten en de toegang ertoe faciliteren	11
	4.3 24 nationale referentienetwerken voor zeldzame ziekten, naar het model van de Europese Referentienetwerken	13
	4.4 Multidisciplinaire, geïntegreerde zorg met case management voor elke patiënt met een complexe, zeldzame aandoening	15
	4.5 Verkorte tijd tot diagnose	17
	4.6 Een statuut zeldzame ziekten	19
	4.7 Snelle toegang tot weesgeneesmiddelen en andere hoog- gespecialiseerde behandelingen	21
	4.8 Een College voor Zeldzame Ziekten	24
	4.9 Stimulansen voor wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame ziekten	26
	4.10 Een nationaal informatiepunt voor zeldzame ziekten	27

1 WAAROM IS ER NOOD AAN EEN COHERENT BELEID VOOR ZELDZAME ZIEKTEN?

Een zeldzame ziekte wordt gedefinieerd als een aandoening waaraan niet meer dan 1 op de 2.000 mensen in de Europese Unie lijden. Er bestaan evenwel grote verschillen: slechts 4% van zeldzame ziekten komt voor bij 1-5 op 10.000, terwijl 84 % minder dan 1 op 1.000.000 patiënten treft.

Orphanet, een internationaal erkend platform voor informatie betreffende zeldzame ziekten, identificeert **meer dan 6.300¹ unieke zeldzame aandoeningen** die tussen 3,5 en 5,9% van de bevolking wereldwijd treffen. Er zijn **500.000 tot 700.000 Belgen met een zeldzame ziekte**, als ook de zeldzame kankers, infectieziekten en vergiftigingen worden mee gerekend².

Zeldzame ziekten zijn vaak **chronisch invaliderend, progressief en levensbedreigend**. Volgens het Europese geneesmiddelenbureau (EMA) is er voor minder dan 1.000 ziekten ook maar een minimale hoeveelheid wetenschappelijke kennis. Zorgverleners hebben er weinig tot geen ervaring mee. De **gemiddelde tijd tot diagnose voor een zeldzame ziekte bedraagt in België 4,9 jaar**, maar loopt voor velen op tot meer dan 10 jaar. Voor minder dan 6% van alle zeldzame ziekten bestaat een doeltreffend geneesmiddel.



Het gaat om ziekten die tegelijk ernstig én zeldzaam zijn. Dat vraagt om een aangepast beleid. Een beleid dat een context creëert waarin patiënten een tijdige diagnose krijgen, waarin ze zonder tijdrovende omwegen naar de best mogelijke expertise worden verwezen en waarin ze toegang krijgen tot behandelingsopties die een optimale levenskwaliteit mogelijk maken. Zeldzame ziekten treffen niet alleen de persoon in kwestie, maar betrekken hele families in levenslange onzekerheden en beperkingen.

Zeldzame ziekten treffen allemaal apart kleine aantallen mensen maar als je die optelt, gaat het om een belangrijke bevolkingsaantal, zoals reeds aangehaald meer dan een half miljoen Belgen. Op basis van cijfers over de prevalentie en incidentie van kanker in België en Nederland, gaat het om meer Belgen met een zeldzame ziekte dan met kanker³.

¹ Het aantal verschillende zeldzame ziekten werd door Orphanet in juli 2023 bijgesteld naar 6.300.

² Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173 (2020). <https://rdcu.be/dsqcg>. De studie toonde aan dat zeldzame ziekten tussen 3,5 en 5,9% van de bevolking wereldwijd treffen. In deze studie zijn de zeldzame kankers, zeldzame infectieziekten en zeldzame vergiftigingen evenwel niet meegerekend. Daarom gaan we ervan uit dat er - als we *alle* zeldzame ziekten beschouwen - tussen 500.000 en 700.000 Belgen met een zeldzame ziekte zijn.

³ In 2021 werden er in België 74.998 nieuwe gevallen van kanker geteld (incidentie van kanker). Eind 2021 leefden in Vlaanderen 337.733 mensen met of na kanker (prevalentie). Zij kregen hun diagnose tussen 2002 en 2021.

<https://www.allesoverkanker.be/definities/hoevaa-komt-kanker-voor>

Nederland telde op 1 januari 2022 ongeveer 626.300 mensen met kanker. https://www.vzinfo.nl/kanker/leeftijd-en-geslacht#Kanker_prevalentie

We vragen daarom met aandrang om de problematiek van de zeldzame ziekten te benaderen als een **belangrijke maatschappelijke uitdaging** waarvoor een aangepast beleid nodig is, een beleid dat vraagt om een geactualiseerd en coherent beleidsplan, **een nieuw Belgisch Plan Zeldzame Ziekten**, dat rekening houdt met de beleidsbevoegdheden van de verschillende overheden en hun onderlinge samenhang.

2 NAAR EEN GEACTUALISEERD BELGISCH PLAN ZELDZAME ZIEKTEN

In 2013 werd het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten gepubliceerd, dat zich baseerde op aanbevelingen opgesteld door het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen bij de Koning Boudewijnstichting, onder voorzitterschap van prof.em. J.-J. Cassiman (2009-2011)⁴.

Sinds de publicatie van het plan vond de 6^{de} staatshervorming plaats. De uitvoering van de 20 acties voorgesteld in het Plan werd daardoor bemoeilijkt. Tegelijk hebben zich belangrijke ontwikkelingen voltrokken in het domein van de zeldzame ziekten: op Europees niveau werden de Europese Referentienetwerken opgericht, in België werden 8 Functies Zeldzame Ziekten erkend, in Vlaanderen en de Franse gemeenschap worden stilaan de programma's voor screening op aangeboren aandoening uitgebreid, bestaan er semi-formele netwerken rond groepen van zeldzame ziekten en wordt er gewerkt aan structuren voor geïntegreerde zorg. Er is voortdurende wetenschappelijke vooruitgang, er zijn ontwikkelingen op vlak van 'health data' & registers en de genetica evolueert aan een razend tempo. Toch zijn de noden van patiënten met een zeldzame ziekte nog steeds pijnlijk groot. Daarvan getuigt ook de publicatie van de Koning Boudewijnstichting van februari 2022 'Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening. Stand van zaken en aanbevelingen'⁵.

Wij vragen met aandrang om een actualisering van het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten, een plan dat een coherent kader moet bieden om de zorg voor mensen met een zeldzame ziekte te optimaliseren. Een plan dat acties die door de verschillende beleidsniveaus moeten uitgerold worden, verbindt tot één coherente strategie in het belang van de patiënten met zeldzame ziekten.

Als een voorzet voor een dergelijk omvattend plan, stellen wij hierbij 10 concrete beleidsmaatregelen voor die cruciaal zijn om Belgische patiënten met een zeldzame ziekte optimale kansen te bieden op een tijdige diagnose, aangepaste gezondheidszorg en de best mogelijke levenskwaliteit.

⁴ Zowel de aanbevelingen van het Fonds Zeldzame Ziekten als het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten zoals het gepubliceerd werd in december 2013 zijn terug te vinden op de beleidspagina op de website van RaDiOrg, Rare Diseases Belgium: <https://www.radiorg.be/nl/zeldzame-ziekten/beleid/>

⁵ <https://kbs-frb.be/nl/zorg-voor-mensen-met-een-zeldzame-aandoening-stand-van-zaken-en-aanbevelingen#:~:text=Het%20Fonds%20voor%20Zeldzame%20Ziekten,Belgisch%20Plan%20voor%20Zeldzame%20Ziekten.>

3 SAMENVATTING VAN DE 10 BELEIDSVORSTELLEN

Vanaf blz. 9 wordt voor elk van de 10 beleidsvoorstellen de probleemstelling weergegeven gevolgd door onze vraag en onze concrete voorstellen.

1 Daadwerkelijke implementatie van een operationeel en volledig Centraal Register Zeldzame Ziekten

Het Centraal Register Zeldzame Ziekten (Central Register Rare Diseases, CRRD) in België heeft momenteel ongeveer 1,2% van geschatte Belgen met zeldzame ziekten geregistreerd. De huidige impact wordt daarom voorlopig als verwaarloosbaar beschouwd, maar gegevensregistratie is noodzakelijk en van ontegensprekelijk belang voor het zeldzame ziektenbeleid. Een volledig en operationeel CRRD moet als basis dienen voor beleid, zal klinisch onderzoek faciliteren en zal zichtbaarheid te geven aan alle zeldzame ziekten in België. Voor de realisatie hiervan bevelen we een wettelijk kader en financiering aan, gemodelleerd naar het Nationaal Kankerregister.

Ga door naar blz.9 voor context, vraag en concrete voorstellen.

2 Transparante identificatie van expertise voor zeldzame ziekten en de toegang ertoe faciliteren

Expertise in het domein van de zeldzame ziekten wordt in België niet duidelijk geïdentificeerd en blijft daarom moeilijk vindbaar. Mensen met zeldzame aandoeningen verliezen tijd vooraleer ze de optimale expert vinden. Dat gaat vaak gepaard met belangrijke medische gevolgen en leidt tot acute stress en onzekerheid.

Daarom vragen we enerzijds dat een Nationaal Comité Expertise Zeldzame Ziekten zou worden opgericht om een methodologie te ontwikkelen voor de identificatie van expertise in zeldzame ziekten, en anderzijds dat de toegang tot de beste expertise vergemakkelijkt zou worden. Daarvoor moet expertise zichtbaar worden op een eenvoudig te raadplegen website, dient er een vergoeding voorzien te worden van adviezen van experts aan collega's in andere centra en kan een verplichting om door te verwijzen naar een team met expertise raadzaam zijn.

Ga door naar blz. 11 voor context, vraag en concrete voorstellen.

3 24 nationale referentienetwerken voor zeldzame ziekten, naar het model van de Europese Referentienetwerken

Expertise, inclusief deelname aan European Reference Networks (ERNs), die in België aanwezig is voor de meeste aandoeningen, blijft nog fel versnipperd. Betere samenwerking tussen experts in de Functie Ziekenhuizen en met alle niveaus van zorg dient dringend geformaliseerd.

Nationale netwerken voor zeldzame ziekten, naar het model van de ERNS, zullen de toegang tot hoogwaardige kennis en expertise voor patiënten enorm vergemakkelijken en kunnen een partner zijn van het beleid bij het ontwikkelen van optimale zorg voor personen met een zeldzame ziekte, bij het uitrollen van efficiënte registratie en zelfs bij

beslissingen over terugbetalingen en vroegtijdige toegangsmodaliteiten voor nieuwe (dure) therapieën.

Ga door naar blz. 13 voor context, vraag en concrete voorstellen.

4 Multidisciplinaire, geïntegreerde zorg met case management voor elke patiënt met een complexe, zeldzame aandoening

Het merendeel van de zeldzame ziekten zijn multisysteem ziekten, waarbij een benadering per medische discipline tekort schiet. Er is nood aan multidisciplinair overleg en de uitwerking en implementatie van individuele zorgplannen, en dit in samenspraak met de patiënt en zo nodig begeleid door een zorgcoördinator. Een generieke zeldzame ziekten conventie is in ontwikkeling door het RIZIV maar betreft slechts 4 van de duizenden zeldzame ziekten die complexe multidisciplinaire zorgen vereisen. Hoe bijkomende zeldzame ziekten zullen geprioriteerd worden, is zowel inzake termijn als inzake methodologie onzeker. Er zijn (budgettaire) garanties nodig dat op korte termijn geïntegreerde zorg zal aangeboden worden aan alle patiënten met nood aan complexe multidisciplinaire zorg. Een duidelijke definitie van de expertise vereist voor de zorgcoördinatie van zeldzame ziekten is daarbij noodzakelijk.

Ga door naar blz. 15 voor context, vraag en concrete voorstellen.

5 Verkorte tijd tot diagnose

Mensen met een zeldzame ziekten zoeken gemiddeld 4,9 jaar tot ze een correcte diagnose krijgen, bij velen duurt het zelfs 10 jaar of meer. Een optimale gezondheidsuitkomst begint nochtans met het tijdig opstarten van een aangepaste behandeling.

Om de tijd tot diagnose te verkorten, moeten gezondheidsactoren in de eerste lijn gestimuleerd worden om sneller aan zeldzame ziekten te denken en door te verwijzen; moeten de mogelijkheden van screening en van genetische tests optimaal benut worden en moet overleg tussen gezondheidsprofessionals gestimuleerd en gefaciliteerd worden, ook transmuraal.

Ga door naar blz. 17 voor context, vraag en concrete voorstellen.

6 Een statuut zeldzame ziekten

Pas het statuut zeldzame ziekten aan om tegemoet te komen aan de reële kenmerken van zeldzame ziekten. Daartoe moet het statuut levenslang toegekend worden op basis van uitgaven op jaarbasis (niet per kwartaal) en op basis van alle kosten gemaakt op voorschrift van een arts gespecialiseerd in de ziekte.

Ook de transport- en verblijfkosten voor opvolging en behandeling in een centrum met expertise dienen in rekening gebracht te worden.

Ga door naar blz. 19 voor context, vraag en concrete voorstellen.

7 Snelle toegang tot weesgeneesmiddelen en andere hoog- gespecialiseerde behandelingen

De meeste zeldzame ziekten zijn ernstige aandoeningen met hoge mortaliteit en/of morbiditeit en vaak zijn er weinig therapeutische opties. Toegang tot 'beloftevolle' nieuwe therapieën is dan ook essentieel. Procedures voor vroegere toegang tot dergelijke

medicijnen en terugbetalingen dienen aangepast te worden aan deze noden. Advies van patiënten getroffen door deze aandoeningen en advies van experts in deze complexe pathologieën is daarbij essentieel.

Gezien vroege toegang tot nieuwe therapieën gepaard gaat met nog veel onzekerheden en dit bij vaak hoge kosten dient er een flexibel regulering opgezet met mogelijkheid tot monitoring van effectiviteit en nevenwerking. Het bewaken van ethische principes is echter essentieel bij toegang tot en continuïteit van de meest optimale zorg.

België moet de ambitie aan de dag leggen om snelle, brede toegang te bewerkstelligen tot weesgeneesmiddelen en een trekker te zijn voor de harmonisatie van het Europese beleid rond (wees)geneesmiddelen.

Ga door naar blz.21 voor context, vraag en concrete voorstellen.

8 Een College voor Zeldzame Ziekten

Momenteel bestaat er een College voor Genetica en Zeldzame Ziekten. Het combineren van deze twee domeinen in één college is echter achterhaald. Veel zaken die van belang zijn voor het domein van de genetica, houden geen verband met zeldzame ziekten; veel zaken die verband houden met genetica, gaan niet over zeldzame ziekten.

Alle instanties die betrokken zijn bij zeldzame ziekten dienen verenigd te worden in één nationaal orgaan dat samenwerkingen kan coördineren, bewustwording stimuleren, bijdragen aan strategieën om de zorgorganisatie te verbeteren en het beleid kan ondersteunen voor alles wat zeldzame ziekten aanbelangt.

Ga door naar blz.24 voor context, vraag en concrete voorstellen.

9 Stimulansen voor wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame ziekten

België is sterk in onderzoek en innovatie in het domein van zeldzame ziekten. Investeren in onderzoek en ontwikkeling met betrekking tot zeldzame ziekten is van cruciaal belang, niet alleen vanuit wetenschappelijk oogpunt, maar ook met het oog op een betere zorg voor een vaak kwetsbare patiëntenpopulatie. Het stimuleren van en deelnemen aan wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame ziekten in België vereist een samenhangend beleidskader dat zowel op nationaal, Europees als globaal niveau werkt. Wij vragen stimulansen voor onderzoek naar zeldzame ziekten door middel van billijke financiële middelen die geormerkt zijn voor onderzoek naar zeldzame ziekten.

Ga door naar blz.26 voor context, vraag en concrete voorstellen.

10 Een nationaal informatiepunt voor zeldzame ziekten

Richt een laagdrempelig, gevalideerd, nationaal informatiepunt op voor mensen met vragen over zeldzame ziekten dat bestaande, versnipperde initiatieven verenigt. Het fungeert als een nationale hulplijn die zich zowel op patiënten en families richt als op zorgverleners.

Door in een dergelijk informatiepunt een samenwerkingsverband tussen alle actoren te creëren aan de hand van een gevalideerde methodiek zal kennis gebundeld worden, zullen meer lotgenoten mekaar kunnen vinden en zullen zowel de weg naar diagnoses en als de doorverwijzing naar optimale zorg vergemakkelijkt worden.

Beroep kunnen doen op dit informatiepunt zal een concrete verbetering teweegbrengen in de levenskwaliteit van mensen met een zeldzame ziekte.

Ga door naar blz.27 voor context, vraag en concrete voorstellen.

4 10 BELEIDSVOORSTELLEN: PROBLEEMSTELLING, ONZE VRAAG, ONZE VOORSTELLEN

4.1 Daadwerkelijke implementatie van een operationeel en volledig Centraal Register Zeldzame Ziekten

Context en probleemstelling:

Na de publicatie van het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten (2013) werd een Centraal Register Zeldzame Ziekten (Central Register Rare Diseases, CRRD) opgezet. In april 2022 waren ongeveer 5.800 patiënten geregistreerd die in totaal 1.213 verschillende aandoeningen vertegenwoordigen. Daarmee werden 9 jaar na de publicatie van het Belgische Plan Zeldzame Ziekten ongeveer 1,2% van het geschatte aantal Belgen met zeldzame ziekten opgenomen in het CRRD. De toegevoegde waarde van het register is bijgevolg voorlopig verwaarloosbaar.

Het beleid voor de zeldzame ziekten heeft er nochtans baat bij om gevoed te worden met gegevens; naast epidemiologische gegevens en longitudinale data van patiënten is een overzicht van de opvolging van patiënten in de betrokken zorgstructuren in België nodig.

Een bijkomend meerwaarde van het CRRD is dat het register kan helpen bij de moeizame rekrutering van geschikte patiënten voor klinisch onderzoek.

Verder wil de overheid anno 2023 inzetten op een nieuwe methodiek om onbeantwoorde medische noden in kaart te brengen (cfr. NEED project bij KCE). Daarbij wordt nagegaan of deze nieuw ontwikkelde methodiek toegepast kan worden in het domein van zeldzame ziekten. De eerste noodzakelijke stap is echter het zichtbaar maken van de patiënten met zeldzame ziekten. Pas wanneer we basisgegevens hebben over de mensen die in België lijden aan een zeldzame ziekte, kunnen we redelijkerwijs binnen die groep op zoek gaan naar onbeantwoorde medische noden. Zonder een systematisch aangevuld register blijven ziekten die kampen met gebrek aan aandacht, gegevens en waarvoor er geen sterke belangenvertegenwoordigers of toegewijde artsen zijn, steeds buiten beeld. Het is zeer aannemelijk dat net die groep de aandoeningen bevat met de grootste onbeantwoorde noden.

Onze vraag:

Een volledig en operationeel Centraal Register Zeldzame Ziekten tegen 2026 dat

- *een correcte basis vormt voor beleidswerk ;*
- *klinisch onderzoek faciliteert ;*
- *zichtbaarheid geeft aan alle zeldzame ziekten in België opdat gelijke kansen worden gecreëerd bij de identificatie van onbeantwoorde medische noden.*

Onze voorstellen:

In navolging van het succesvolle model van het Nationaal Kankerregister, streven wij naar de implementatie van een gelijkaardig wettelijk kader en passende financiering voor het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten (Central Register Rare Diseases, CRRD).

Volgende aspecten dienen voorzien te worden in dit wettelijk kader:

- De verplichting voor de opstart van een permanente en geüniformiseerde gegevenscollectie vanuit de Functies Zeldzame Ziekten voor alle patiënten met een zeldzame ziekte, zoals deze voorzien is in het zorgprogramma voor oncologisch zorg aangeboden door erkende ziekenhuizen.
- Voorzien van financiële middelen voor de erkende ziekenhuisfuncties zeldzame ziekten voor 1 VTE datamanager (universitair niveau) per 1000 patiënten met een zeldzame ziekte zoals dit ook voorzien wordt voor de registratie binnen het zorgprogramma oncologie⁶.
- Versterken van het team Zeldzame Ziekten van Sciensano om de geüniformiseerde invoer van gegevens door de Functies te begeleiden en de nodige kwaliteitscontrole uit te oefenen. Alsook de wettelijke verplichte opleiding te voorzien van datamanagers, zoals bepaald voor de datamanagers van het Kankerregister⁷.
De modaliteiten van dit team zouden kunnen beschreven worden naar analogie met de gedetailleerde beschrijving van de modaliteiten van het kankerregister zoals bepaald in de gezondheidswet⁸.
- Voorzien van de nodige financiële middelen voor IT- en software aanpassingen van het huidige Centraal Register voor Zeldzame Ziekten om deze opschaling optimaal toe te laten.
- Verplichting om patiënten zonder definitieve diagnose maar met het vermoeden van een zeldzame ziekte te registreren, met name met ORPHAcode 616874.

Additioneel wensen we een tijdelijk project te lanceren met de nodige financiering en ondersteuning om retroactief patiënten te registreren die een diagnose van een zeldzame ziekte gekregen hebben enerzijds voor 2016 (voor de invoering van het CRRD) en anderzijds tussen 2016 en heden (patiënten gezien door de ziekenhuisfuncties zeldzame ziekten, maar niet door de genetische centra).

⁶ [KB 20/09/2009: wijziging KB 25/02/2002 betreffende de vaststelling en vereffening van het budget van financiële middelen van de ziekenhuizen](#)

⁷ [KB 30/08/2013 ; wijziging KB 21/03/2003 houdende de vaststelling van de normen waaraan het zorgprogramma voor oncologie moet voldoen om te worden erkend](#)

⁸ [Wet houdende diverse bepalingen betreffende gezondheid van 13 december 2006 : beschrijft in artikel 39 van hoofdstuk VI, in detail de modaliteiten voor de kankerregistratie \(publicatie 22/12/2006\)](#)

4.2 Transparante identificatie van expertise voor zeldzame ziekten en de toegang ertoe faciliteren

Probleemstelling:

Mensen met zeldzame en bijgevolg weinig gekende aandoeningen, verliezen vaak kostbare tijd vooraleer ze de optimale expert vinden voor hun aandoening. Dat gaat gepaard met gemiste kansen, suboptimale of zelfs foute behandelingen. Naast belangrijke medische gevolgen, leidt dit ook tot stress en onzekerheid die een bijkomende negatieve impact hebben op de levenskwaliteit.

In het Belgische Plan Zeldzame Ziekten werd veelvuldig gesproken over het belang van expertise en expertise centra. Toch zijn er sinds 2013 geen centra erkend met expertise in specifieke ziekten. Wel bestaan er sinds 2016 Functies Zeldzame Ziekten en wordt op Orphanet aangeduid of een centrum deelneemt aan één van de 24 Europese Referentienetwerken (ERNs). Als je weet dat binnen die ERNs doorgaans tientallen, zo niet honderden ziekten gegroepeerd zitten, lost dat de vraag van vindbare expertise niet op.

Het wettelijke kader voor de erkenning van expertise is niet helder. Onduidelijkheden over welk politiek beleidsniveau welke precieze bevoegdheden heeft in deze materie, blijken een obstakel. In het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten (een uitvoering van het plan binnen de regionale bevoegdheid sedert de 6^{de} staatshervorming van 2014) wordt reeds sinds 2017 voorbereidend werk gedaan om expertise te identificeren, maar omdat financiering van de uitvoering een nationale bevoegdheid is, leidt dit niet tot daadwerkelijke resultaten.

Het inkorten van de zoektocht naar optimale expertise, met name door deze duidelijk te identificeren, zal bijdragen aan een grotere gezondheidswinst van mensen met zeldzame ziekten.

Onze vraag:

Tijdswinst is gezondheidswinst: wij vragen om expertise van specifieke zeldzame ziekten, of van verwante groepen zeldzame ziekten, duidelijk te identificeren zodat deze snel vindbaar wordt. Voordelen:

- *Er kan snel worden doorverwezen naar artsen met de beste kennis en expertise, zodat de optimale behandeling wordt opgestart zonder tijdverlies,*
- *Artsen doorheen het land kunnen gemakkelijker een expert-collega betrekken bij de zorg voor zeldzame ziekten,*
- *Investerings in expertise en omkadering voor specifieke zeldzame ziekten zullen renderen en verder gestimuleerd worden,*
- *De belastende odyssee van de zoektocht naar de juiste diagnose en zorg zal patiënten bespaard blijven.*

Onze voorstellen:

- 1 Ontwikkel en implementeer een methodologie voor de identificatie van expertise. Hiertoe stellen we het volgende voor
 - Richt een multistakeholder **Nationaal Comité Expertise Zeldzame Ziekten** op, dat processen kan bewaken om deze expertise te identificeren, valideren en monitoren,
 - Baseer de te ontwikkelen methodologie

- op vragenlijsten ontwikkeld door Orphanet die verwijzen naar de EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) kwaliteitscriteria voor expertisecentra voor zeldzame ziekten⁹;
- op de specifieke criteria voor expertise van de Europese Referentienetwerken (ERNs)¹⁰.

2 Faciliteer de toegang tot de beste expertise

Maak de geïdentificeerde expertise zichtbaar voor alle patiënten en zorgverleners. Creëer incentives om enerzijds doorverwijzing voor zeldzame ziekten te stimuleren en om anderzijds informatie uitwisseling en samenwerking tussen zorgverleners over ziekenhuisgrenzen heen tot de norm te verheffen voor zeldzame ziekten. Zo bekomen we dat patiënten behandeld worden met state-of-the-art expertise, terwijl zoveel mogelijk de kennis (in plaats van de patiënt) reist.

Wij denken hierbij aan

- Een gemakkelijk te raadplegen website;
- Terugbetaling van adviezen van experts aan collega's in andere centra;
- De mogelijke verplichting om door te verwijzen, met behoud van de vrijheid van de patiënt om zelf te kiezen welk centrum of welke arts hij/zij consulteert.

Niet voor alle zeldzame ziekten zal er in België expertise erkend kunnen worden, maar via de ERNs komt ook internationale topexpertise binnen handbereik. Integratie van de Europese referentienetwerken op nationaal niveau is wenselijk om patiënten eerder waar te laten profiteren van internationale topexpertise voor hun ziekte.

Om die reden schuiven we ook volgend beleidsvoorstel ook met aandrang naar voor:

⁹ EUCERD Recommendations, Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States: https://www.rd-action.eu/eucerd/EUCERD_Recommendations/press_cereco.pdf

¹⁰ https://ec.europa.eu/health/document/download/58334bff-3a15-46a0-8523-dc483b28a918_en?filename=specificcriteria_en.xlsx

4.3 24 nationale referentienetwerken voor zeldzame ziekten, naar het model van de Europese Referentienetwerken

Probleemstelling:

De huidige uitdagingen in de gezondheidszorg, met name op het gebied van zeldzame ziekten, zijn veelvoudig en complex. Er is een uitgebreide Belgische vertegenwoordiging in de Europese Referentienetwerken (ERNs) maar er is een versnippering van expertise en middelen binnen de Belgische ziekenhuizen die deelnemen aan de ERNs. Dit gebrek aan formele samenwerking tussen deze Belgische deelnemers maar ook met ziekenhuizen zonder Functie Zeldzame Ziekten belemmert vaak de efficiënte uitwisseling van kennis en behandelingen, wat directe gevolgen heeft voor de zorg die patiënten kunnen ontvangen.

Een andere dimensie van deze uitdaging wordt belicht door de Vlaamse Netwerken Zeldzame Ziekten, die zich inspannen om samen te werken met Franstalige specialisten. Dit duidt op de groeiende erkenning van de noodzaak tot samenwerking over taal- en gemeenschapsgrenzen heen om de best mogelijke zorg te bieden aan patiënten met zeldzame aandoeningen.

Het ultieme doel van elke vorm van zorgorganisatie zou de toegang voor de patiënt moeten zijn tot optimale zorg. Patiënten streven naar een gegarandeerde kwaliteit van zorg, ongeacht welke arts of specialist ze toevallig consulteren. Het ontwikkelen van netwerken met gespecialiseerde expertise voor specifieke zeldzame ziekten of gerelateerde groepen van zeldzame aandoeningen kan de toegang tot hoogwaardige kennis en expertise voor patiënten enorm vergemakkelijken. Deze georganiseerde netwerken kunnen fungeren als bruggen tussen verspreide expertise, waardoor patiënten niet afhankelijk zijn van een bepaalde locatie of individuele zorgverlener voor de best mogelijke behandeling. Het is van vitaal belang om een consensus te bereiken over het belang van dergelijke netwerken bij alle belanghebbenden in de gezondheidszorg. Dit omvat niet alleen zorgverleners en medische instellingen, maar ook beleidsmakers, patiëntenverenigingen en de bredere gemeenschap. Het besef dat samenwerking en netwerkvorming essentieel zijn voor de verbetering van zeldzame ziekten, en de erkenning van de voordelen die dit biedt voor patiënten, vormt de kern van een effectieve aanpak om de zorg voor deze patiënten te verbeteren.

Onze vraag:

Organiseer samenwerking op nationaal niveau tussen de vele Belgische centra die lid zijn van de 24 European Reference Networks for rare diseases. Til de Vlaamse Netwerken voor Zeldzame Ziekten, die een samenwerking trachten uit te bouwen tussen diverse zorgniveaus en patiënten vertegenwoordigers, naar het nationale niveau. Dat zal de opbouw van kennis en expertise in domeinen waarin deze schaars bevorderen en zal ertoe bijdragen dat ze ten goede komt aan patiënten in heel het land. Samenwerking op nationaal niveau zal vervolgens gealigneerd zijn met de vaststelling dat het beleid dat de zeldzame ziekten direct aanbelangt (zoals het organiseren van conventies en de terugbetaling van geneesmiddelen) hoofdzakelijk op het nationale beleidsniveau geregeld wordt.

Onze voorstellen:

- Organiseer een afspiegeling van de Europese Referentienetwerken voor zeldzame ziekten in 24 nationale netwerken; dit impliceert dat de Vlaamse Netwerken Zeldzame Ziekten nationale netwerken worden onder federale bevoegdheid en dat verder gebouwd wordt op het werk dat hierin reeds werd verricht;

- Zorg voor een wettelijk kader en de noodzakelijke administratieve en/of financiële ondersteuning;
- De Nationale Netwerken
 - kunnen binnen het voorziene kader eigen accenten leggen en initiatieven nemen;
 - krijgen de nodige visibiliteit en communiceren over hun acties;
 - adviseren en ondersteunen het beleid aangaande de erkenning van expertise, de ontwikkeling van nieuwe conventies, regelgeving en terugbetalingsdossiers voor weesgeneesmiddelen en gespecialiseerde behandelingen;
- Voor het goed functioneren van dergelijke Nationale Netwerken is er nood aan registratie waarbij ook een kern van indicatoren betreffende de zorgkwaliteit, aangepast aan de respectievelijke subgroepen van zeldzame ziekten, worden geëvalueerd. Bij voorkeur wordt dit geënt op bestaande Europese registratie.
- Implementeer de aanbevelingen die voortvloeien uit de Europese 'Joint Action on integration of ERNs into national healthcare systems (JARDIN)' die momenteel loopt.

4.4 Multidisciplinaire, geïntegreerde zorg met case management voor elke patiënt met een complexe, zeldzame aandoening

Probleemstelling:

Het merendeel van de zeldzame ziekten zijn multisysteem ziekten, waarbij een benadering per medische discipline tekort schiet. Naar voorbeeld van de multidisciplinaire oncologisch overleg, is het de bedoeling multidisciplinaire overleg voor zeldzame ziekten te faciliteren. De zorg die daaruit voortvloeit in de vorm van zorgplannen dienen te worden geïmplementeerd in samenspraak met de patiënt en zo nodig begeleid te worden door een zorgcoördinator. Die laatste zal de patiënt of mantelzorger helpen om door het bos van de zorg en de ondersteuningsmogelijkheden de bomen te zien. Want niet zelden hakt de stress over de organisatie van zorg en ondersteuning zwaar in op de draagkracht en levenskwaliteit van mensen met zeldzame ziekte en hun gezinnen.

Sinds 2020 wordt er gewerkt aan een generieke conventie die de bedoeling heeft patiënten met zeldzame ziekten te ondersteunen a.d.h.v. een individueel zorgplan. Na aanduiding door Minister De Block van vier pilootziekten hebben multi-stakeholder werkgroepen (functieartsen, artsen uit de tweede en eerste lijn, paramedici en patiëntenvertegenwoordigers) de inhoud van de conventie mee helpen bepalen. Financiële simulaties werden uitgevoerd voor deze vier ziekten in functie van aantal patiënten en deelaspecten zoals multidisciplinair overleg, zorgcoördinatie, educatie en specifieke zorgen. Op 6 december 2023 werd de conventie door het College van artsen-directeurs aan de acht hoofden van de zeldzame ziekten functies voorgesteld.

Helaas betreft de geplande ondersteuning maar een initiële cohort van een duizendtal patiënten. Voor de andere zeldzame ziekten blijkt dat we eerst de evaluatie van de vier pilootprojecten na een periode van 3 jaar moeten afwachten. In de conventie tekst is voorzien dat bijkomende ziekten in de toekomst aan de hand van verschillende selectiecriteria via een amendement toegevoegd zullen worden. Het prioriteren van bijkomende zeldzame ziekten zal in functie van de complexiteit van patiëntennoden en van het individueel zorgplan moeten bepaald worden. Voor de uitwerking van een gepaste prioriteringstool bestaat een mogelijkheid om samen te werken met het KCE in kader van het NEED project.

Kan men zich inbeelden dat het Kankerplan (2008) zich zou beperkt hebben tot 4 soorten kankers!

Onze vraag:

Het uitwerken van een globaal plan voor geïntegreerde zorg voor alle zeldzame en complexe ziekten. Als we vooruitgang willen boeken, ziekte voor ziekte, blijven we de ongelijke omkadering en kwaliteit van zorg verder in stand houden. Zeldzame ziekten zijn enerzijds talrijk en hebben anderzijds een lage prevalentie, maar de impact op een individueel leven en soms op hele gezinnen kan verpletterend zijn. Gaan we ziekten blijven bevoordelen omdat ze meer opvallen, beter gekend zijn, sterkere vertegenwoordigers of meer medische en wetenschappelijke interesse wekken dan andere? Laat ons een model ontwikkelen dat elke patiënt met een zeldzame en complexe aandoening dezelfde omkadering biedt.

De nadruk bij de behandeling van zeldzame ziekten ligt de laatste jaren vooral op innovatieve medicamenteuze opties die vaak zeer duur zijn. Toegang tot deze innovaties is uiteraard zeer belangrijk maar verlies niet uit het oog dat gezondheidswinst en levenskwaliteit in belangrijke mate bepaald worden door de kwaliteit van de omkaderende zorg. Daarvoor is een correcte financiering van alle aspecten van de zorg nodig.

Onze voorstellen:

- Budgettaire garanties dat geïntegreerde zorg aangeboden zal worden aan alle patiënten met nood aan complexe multidisciplinaire zorg.
- Evaluatie van de proportie van patiënten met zeldzame ziekten die nood hebben aan complexe multidisciplinaire zorg.
- Formele definitie van de expertise die vereist is voor de zorgcoördinatie van zeldzame ziekten. De kwaliteit van de ziektespecifieke zorg zal sterk afhankelijk zijn van de expertise die teams hebben en kunnen ontwikkelen. Daarom verwijzen we terug naar onze tweede beleidsaanbeveling, met name om expertise te identificeren.
- De integratie van de zorgcoördinatie binnen netwerken op nationaal niveau, waarvoor we verwijzen naar de derde beleidsaanbeveling.

4.5 Verkorte tijd tot diagnose

Context en probleemstelling:

Momenteel ligt er gemiddeld 4,9 jaar tussen het opmerken van de eerste symptomen en de uiteindelijke diagnose van een zeldzame ziekte. Bij sommigen wordt de ziekte onmiddellijk na geboorte gediagnosticeerd, met dank aan de screening op aangeboren aandoeningen; bij anderen kan het zelfs 10 jaar of meer duren voor er een verklaring komt voor hun problematiek.

Door dit lange en moeizame diagnoseproces worden behandelingskansen gemist. Patiënten leven in afwachting van een diagnose met de zware last dat hun symptomen niet verklaard en begrepen worden, of zelfs misbegrepen of geminimaliseerd worden, terwijl hun toestand ondertussen niet zelden verergert. Ook voor behandelende artsen leidt dit tot onmacht en frustratie.

Vanuit het oogpunt van de overheid is de lange zoektocht naar een juiste diagnose problematisch omdat een late diagnose vaak betekent dat er nodeloze zorginterventies en suboptimale behandelingen worden uitgevoerd.

Onze vraag:

Neem maatregelen om de tijd tot diagnose te verkorten en de kansen op een optimale levenskwaliteit te vergroten.

Onze voorstellen¹¹:

- 1 Informeren en opleiden:
 - Zet in op de ontwikkeling en verspreiding van een digitale 'toolbox' voor diagnose van een zeldzame ziekte om kennis en doorverwijzing bij gezondheidsactoren in de eerste lijn te stimuleren.
 - Ondersteun de ontwikkeling van gerichte opleidingsmodules voor eerste- en tweedelijns gezondheidsactoren.
 - Laat de zeldzame ziekten als vak of als transversaal thema opnemen in de medische en farmaceutische curricula aan de Belgische universiteiten.
- 2 Screening en genetische tests:
 - Breid de programma's van de bevolkingsonderzoeken op aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen uit tot alle traceerbare en behandelbare ziekten; het Baby Detect project van CHU de Liège biedt hier een goed model voor.
 - Harmoniseer de screening van pasgeborenen tussen de regio's en aligneer deze met de terbeschikkingstelling van behandelingen door de federale overheid.
 - Benut maximaal het potentieel van genetische tests, zowel voor diagnostiek, dragerschapsscreening, en neonatale screening.
 - Voer internationale en regionale benchmarks uit om de beste praktijken te bepalen voor genetische diagnostiek en screening, en het maatschappelijk draagvlak voor de mogelijkheden ervan te vergroten.

¹¹ Voor meer en uitgebreidere aanbevelingen rond diagnostiek voor zeldzame ziekten, verwijzen we u graag naar het memorandum van RADDIAL - Rare Disease Diagnosis Alliance, een initiatief van 5 farmaceutische bedrijven ondgeschreven door een groep van uiteenlopende stakeholders, waaronder ook RaDiOrg - Rare Diseases Belgium (www.raddial.be).

3 Overleg faciliteren

- Gezien zeldzame ziekten vaak multisysteem aandoeningen zijn: stimuleer en faciliteer interdisciplinair overleg, ook transmuraal en digitaal, om tot snellere diagnostiek te komen.
- Gezien zeldzame ziekten vaak onbekend zijn voor de doorsnee arts of specialist: identificeer expertise en faciliteer samenwerking met experts om tot snellere diagnoses te komen.

4.6 Een statuut zeldzame ziekten

Context en probleemstelling:

Er bestaat een statuut chronische aandoening, met aangepaste toepassing voor mensen met een zeldzame ziekte. Dit zogenaamde 'statuut zeldzame ziekten' is evenwel niet afgestemd op de reële kenmerken van ziekten die zeldzaam zijn, weinig bekend, complex en vaak met een grillig verloop. Uit een bevraging van 2021¹² blijkt dat mensen met een zeldzame ziekte vaak grote financiële druk ervaren en verder ook een belangrijke administratieve belasting die extra zwaar om dragen is voor iemand die ziek is. Het statuut blijkt tekort te schieten. Mensen met zeldzame ziekten hebben het moeilijk om het statuut te openen; ze komen met moeite in aanmerking voor de maximumfactuur; het derdebetalersstelsel wordt niet voldoende toegepast. Uit de bevraging bleek ook dat de rechten van de patiënt niet altijd gerespecteerd werden door adviserende geneesheren, die de ziekten niet kennen, dossiers niet lezen en adviezen van behandelende specialisten tegenspreken.

Onze vraag:

Creëer een geoptimaliseerd statuut zeldzame ziekten, met voorwaarden die daadwerkelijk aangepast zijn aan de kenmerken van zeldzame ziekten.

Onze voorstellen:

Pas de voorwaarden aan voor het openen van het statuut zeldzame ziekten:

- Open het statuut als de jaaruitgaven ten gevolge van de ziekte hoger liggen dan 1000€. Waarom moet er rekening worden gehouden met jaaruitgaven en niet met kwartaaluitgaven zoals bij andere chronische ziekten? De symptomen van zeldzame ziekten kunnen een grillig verloop kennen en de uitgaven kunnen erg schommelen per kwartaal, maar op jaarbasis wel hoog oplopen.
- Neem bij de berekening van de kosten om het statuut te openen rekening met alle kosten van de gezondheidszorg in aanmerking - met of zonder tussenkomst van het RIZIV - die worden voorgeschreven door de arts gespecialiseerd in de ziekte, dus ook kosten voor geneesmiddelen, gezondheidsproducten, hulpmiddelen en therapieën,
- Sta aan alle patiënten met een ziekte opgenomen in Orphanet of een SWAN (Syndrome Without A Name) toe om het statuut te openen,
- Ken het statuut levenslang toe, aangezien deze ziekten voornamelijk genetisch bepaald zijn en levenslang aanwezig zijn.

Laat de voordelen van het statuut tegemoet komen aan de behoeften van de patiënt:

- Vergemakkelijk de toegang tot geneesmiddelen, gezondheidsproducten, hulpmiddelen en therapieën (fysiotherapie, psychotherapie, logopedie, diëtetiek, enz.) voorgeschreven door de arts gespecialiseerd in de ziekte

¹²In 2021 werd door RaDiOrg, VPP en LUSS een bevraging uitgevoerd bij mensen met een zeldzame ziekte om te peilen naar de uitdagingen die zij ervaren bij de ziekenfondsen. De resultaten daarvan en daarop gebaseerde aanbevelingen zijn terug te vinden in het rapport "[Zeldzame Ziekten. De noden van patiënten met zeldzame ziekten met betrekking tot hun ziekenfonds in kaart gebracht](#)".

- de medicamenteuze behandelingen, E- en F-pathologieën en/of een andere zorgaanpak te erkennen die door de arts gespecialiseerd in de ziekte wordt voorgeschreven.

- door de overeenkomsten niet langer elk jaar of elke 2 jaar te laten vernieuwen.

- Reken bij de berekening van de Maximumfactuur (MAF) alle kosten mee van geneesmiddelen, gezondheidsproducten, hulpmiddelen en therapieën die op voorschrift van de arts gespecialiseerd in de ziekte werden gemaakt.
- Waarborg de toegang tot zorg in een centrum met de nodige expertise, zo nodig in het buitenland. Hiertoe moeten enerzijds transport- en eventuele verblijfskosten meegerekend worden in de MAF. Anderzijds is het belangrijk om regelmatig terugkerende behandelingen dichtbij huis mogelijk te maken, met name door opgeleide professionals, in plaats van patiënten te verplichten naar een gespecialiseerd centrum ver van huis te gaan.
- Vergemakkelijk de toegang tot het Bijzonder Solidariteitsfonds: de ziekenfondsen en andere ondersteunende diensten moeten mensen vertrouwd maken met het bestaan van het BSF en patiënten helpen er toegang toe te krijgen.

4.7 Snelle toegang tot weesgeneesmiddelen en andere hoog- gespecialiseerde behandelingen

Context en probleemstelling:

In België hadden patiënten per 1 oktober 2022 toegang tot 58 % van de geneesmiddelen geregistreerd door het Europese Geneesmiddelen Agentschap (European Medicines Agency), die bij de evaluatie beschouwd werden als weesgeneesmiddel of eerder als weesgeneesmiddel¹³.

De gemiddelde tijd tot terugbetaling na EMA-marktautorisatie was 638 dagen (voor door EMA goedgekeurde weesgeneesmiddelen in de periode 2018-2021¹⁴). Daarmee bevindt België zich Europees slechts in de middenmoot, en eerder achteraan het peloton van de West-Europese landen. Dit is een verslechtering ten opzichte van de daaraan voorafgaande jaren: voor weesgeneesmiddelen goedgekeurd door het EMA in de periode 2015-2017 duurde het gemiddeld 464 dagen¹⁵.

Sinds 2010 werden er 63 Managed Entry Agreements afgesloten voor weesgeneesmiddelen, waarmee deze toegankelijk zijn gemaakt voor patiënten (let op: één weesgeneesmiddel kan meerdere MEAs hebben en niet alle 63 overeenkomsten zijn vandaag nog 'lopende'). Managed Entry Agreements (MEA's) zijn overeenkomsten (contracten) tussen de fabrikant en de overheid met betrekking tot het verder verzamelen van gegevens alsmede een prijsovereenkomst.

Voor hooggespecialiseerde behandelingen die enkel in het buitenland toegediend kunnen worden, zijn er tekortkomingen in de bestaande procedures om billijke kansen tot toegang te garanderen voor Belgische patiënten. Het meest in het oog springend zijn bepaalde genetische therapieën voor ultra zeldzame aandoeningen.

Het RIZIV publiceerde begin maart 2023 een voorstel van roadmap voor de hervorming van de procedures voor de terugbetaling van geneesmiddelen met het oog op een snelle en duurzame toegang. De roadmap bevat heel wat positieve elementen maar sommige van de voorgestelde hervormingen riskeren een negatieve impact te hebben op de toegankelijkheid van (wees)geneesmiddelen voor Belgische patiënten.

De roadmap stelt duidelijk dat er bij de hervorming van de contracten rekening moet gehouden worden *"...met de Europese context en wat andere terugbetalingsautoriteiten voorzien; inderdaad moet worden vermeden dat België zich comparatief verzwakt omdat bepaalde afspraken die wel nog in andere landen kunnen gebeuren in een vertrouwelijke context, niet meer in België kunnen gebeuren."* De in de RIZIV roadmap voorgestelde procedures streven ook naar tijdelijke en voorwaardelijke tegemoetkomingen bij vroege toegang tot belangrijke therapieën voor ernstige aandoeningen (early treatment access en early treatment reimbursement). Het resultaat van de hervorming is nog niet bekend.

¹³ het 'Monitoring Of Reimbursement Significant Expenses' (MORSE) rapport - gegevens tot 2021, pagina 140-141;

<https://www.inami.fgov.be/nl/publicaties/Paginas/morse-rapport.aspx> en

https://www.inami.fgov.be/SiteCollectionDocuments/morse_rapport_gegevens_2021.pdf; "Op 1 oktober 2022 bedroeg het aantal geregistreerde geneesmiddelen, beschouwd als weesgeneesmiddel of eerder beschouwd als weesgeneesmiddel, tijdens de evaluatie voor vergoeding, 222. Bijna 2/3 van deze van deze specialiteiten zijn opgenomen in de vergoedbaarheid (130 op 1 oktober 2022)."

¹⁴ EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey; Published April 2023 (status per January 5th 2023),

https://efpia.eu/media/s4qf1eqo/efpia_patient_wait_indicator_final_report.pdf

¹⁵ EFPIA Patient W.A.I.T. Indicator 2018 survey; published 8 April 2019, <https://www.efpia.eu/media/412747/efpia-patient-wait-indicator-study-2018-results-030419.pdf>

Onze vraag:

- *Ontwikkel procedures die de Belgische patiënt kunnen verzekeren van faire, snelle en duurzame toegang tot wees- en innovatieve geneesmiddelen en hoog gespecialiseerde behandelingen. De Belgische patiënten en zorgverstrekkers verwachten procedures waarmee België in de top van de Europese landen kan komen inzake de toegang tot geneesmiddelen, zowel inzake snelheid van toegang als wat betreft een brede toegang tot geneesmiddelen die op EMA niveau geautoriseerd worden.*
 - *Bestendig de trekkersrol van België inzake Europese samenwerking in het geneesmiddelenbeleid. Via Europese harmonisatie van procedures en regelgeving zal de toegang van patiënten tot wees- en/of innovatieve geneesmiddelen en tot hoog gespecialiseerde interventies steeds beter verzekerd worden en dit met een hogere mate van transparantie.*
-

Onze voorstellen:

Betreffende de hervorming van de terugbetalingsprocedures, voorzie in een procedure:

- 1 Waarbij de Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen door specialisten met erkende expertise op een kwalitatieve manier geïnformeerd wordt over de impact van een ziekte en een behandeling; in veel gevallen zullen erkende experts ook de artsen zijn die betrokken waren bij de klinische onderzoeken; dit mag geen bezwaar zijn om hen te weren; de expertise kan ook van buiten België komen en/of vanuit de Europese Referentienetwerken;
- 2 Waarbij de Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen door ziektespecifieke patiëntenvertegenwoordigers op een kwalitatieve manier geïnformeerd wordt over de impact van de ziekte, zowel als de behandeling; de vertegenwoordiging van de patiënt door een van de ziekte-agnostische koepels met een zetel in de CTG is hierbij niet voldoende;
- 3 Met een stap die toelaat dat zowel de erkende experts als ziektespecifieke patiëntenvertegenwoordigers feedback kunnen geven op de voorlopige gemotiveerde voorstellen tijdens de procedure;
- 4 Die voldoende flexibel is om gepersonaliseerde behandelingen, innovatieve behandelingen of combinaties van therapieën te evalueren, alsook de evaluatie te doen van therapieën voor ziekten met een lage tot ultra lage prevalentie. De mogelijkheden van Real World Evidence en van alternatieve vormen van onderzoek, dienen ten volle benut te worden, naast die van het klassieke klinische onderzoek.

Betreffende het systeem van contracten (Managed Entry Agreements, MEA)

- 5 Dat deze zo lang als nodig gebruikt kunnen worden om Belgische patiënten van terugbetaling van geneesmiddelen te verzekeren, zoals het ook in andere landen het geval is. Het beperken van de contracten tot een maximum van 2 x 3 jaar zal, zoals voorgesteld in de roadmap van het RIZIV (maart 2023), kan enerzijds als gevolg hebben dat een geneesmiddel na 6 jaar van de markt verdwijnt in België en anderzijds dat het voor de farmaceutische industrie minder aantrekkelijk wordt om überhaupt nieuwe dossiers in te dienen in België. In beide gevallen betaalt de patiënt hiervoor het gelag.

Betreffende het voorgestelde systeem van Early and Fast Equitable Access (RIZIV roadmap, 5., p.12)

- 6 zet in op procedures die de 'wachtijd' na EMA marktautorisatie veranderen in een periode van Early Temporary Access.

- 7 Ontwikkel een systeem van early access waarbij tijdelijke voorwaardelijke vergoedingen/terugbetalingen kunnen gebeuren gepaard met monitoring van effectiviteit en nevenwerkingen. De evaluatie van verbetering van levenskwaliteit via gevalideerde PRO's (Patient Reported Outcomes) is daarbij noodzakelijk. Evalueer ook de mogelijkheden van alternatieve terugbetalingsmodaliteiten.
- 8 Neem het voortouw om geharmoniseerde early access procedures op Europees niveau te ontwikkelen; een geharmoniseerde Europese procedure zal het gebruik ervan ten goede komen.

Betreffende de toegang tot hoog gespecialiseerde interventies via grensoverschrijdende zorg

- 9 Ontwikkel procedures die ervoor zorgen dat de patiënt op een even makkelijke manier toegang krijgt tot hoog gespecialiseerde interventies via grensoverschrijdende zorg als tot interventies in eigen land.

De procedures dienen te voorzien in een makkelijke, snelle toestemming voor de interventie, waarbij de tussenkomst voor voor- en nabehandelingen, transport en verblijf voor de patiënt en voor de mantelzorger verzekerd is en op een eenvoudige, gestandaardiseerde manier verloopt, zonder voorschotten die betaald dienen te worden door de patiënt.

4.8 Een College voor Zeldzame Ziekten

Context en probleemstelling:

Het College voor Genetica werd opgericht in 2012 (Koninklijk Besluit van 15 februari 1999 en Ministerieel Besluit van 26 november 2012). In 2014 werd het uitgebreid tot het College voor Genetica en Zeldzame Ziekten (Koninklijk Besluit van 25 april 2014) en behandelt projecten die zowel betrekking hebben op medische genetica als zeldzame ziekten.

Sinds de start van het Nationaal Plan voor Zeldzame Ziekten in 2014 heeft het veld van zeldzame ziekten zich enorm ontwikkeld, met de formele erkenning van de Ziekenhuisfunctie voor Zeldzame Ziekten, de benoeming van diensthoofden en coördinatoren van de functies en vele taken om de kwaliteit van zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte en hun familie te verbeteren. In de voorbije jaren werd duidelijk dat de behoeften op het gebied van zeldzame ziekten verder gaan dan genetica. Bijvoorbeeld, de behoefte aan geconcentreerde expertise, de rol van netwerken voor zeldzame ziekten, de uitdagingen met betrekking tot het verzamelen en het gebruik van Real-World Data. Omgekeerd houdt medische genetica niet alleen zeldzame ziekten in, maar evolueert ook naar genomische geneeskunde van veelvoorkomende ziekten, bevolkingsonderzoek, enzovoort. Dit wordt ook geïllustreerd door de multidisciplinaire aard en leiderschap van de ziekenhuisfuncties voor zeldzame ziekten, vaak niet geleid door een klinisch geneticus verbonden aan een genetisch centrum. Daarnaast is er een gebrek aan zichtbaarheid, financiering, een duidelijk aanspreekpunt en een onafhankelijke opdracht voor een nationaal orgaan voor de kwaliteit van zorg voor zeldzame ziekten.

Gezien de vele ontwikkelingen in beide vakgebieden en de onvervulde noden met betrekking tot de mogelijkheden om onszelf adequaat te organiseren in beide vakgebieden, menen we dat er een dringende nood is om zowel zeldzame ziekten als genetica op nationaal niveau te laten vertegenwoordigen door twee afzonderlijke, geoordeelde Colleges (of een analoog nationaal orgaan) en bijbehorende werkgroepen, die nauw zullen samenwerken.

Wij stellen de volgende missie voor een nieuw College voor Zeldzame Ziekten (of analoog orgaan) voor:

- Alle instanties (overheidsinstanties, regionale netwerken, ziekenhuisfuncties en patiëntenorganisaties) die betrokken zijn bij zeldzame ziekten verenigen door op te treden als een nationaal overkoepelend orgaan dat kwaliteit van zorg, harmonisatie van inspanningen, communicatie en samenwerking op het gebied van zeldzame ziekten vergemakkelijkt.
- Regelmatig informatie uitwisselen over verschillende aspecten van zeldzame ziekten en deze toegankelijk en bruikbaar maken voor patiënten met zeldzame ziekten en hun familieleden, evenals zorgverleners, om een optimale afstemming te waarborgen en samenwerking te bevorderen.
- Bewustwording creëren voor zeldzame ziekten, inclusief medische, psychosociale, ethische, juridische en maatschappelijke aspecten, door voorlichting te geven, in interactie te treden en te communiceren met gezondheidszorgprofessionals en andere relevante belanghebbenden in het veld, beleidsmakers en de samenleving.
- Bijdragen aan een strategie voor hoogstaande, multidisciplinaire zorg voor patiënten met zeldzame ziekten en hun familieleden, en deze stimuleren. Het college zal de adviserende partner zijn van overheidsinstanties bij de ontwikkeling en uitvoering van beleid inzake zeldzame ziekten.
- De impact van onderzoek naar zeldzame ziekten stimuleren en vergroten door op te treden als nationale 'liaison' voor onderzoek naar zeldzame ziekten.

Onze vraag:

Creëer een nieuw College (of een analoog nationaal orgaan) voor Zeldzame Ziekten met een duidelijk mandaat en bijhorende financiële ondersteuning.

Onze voorstellen:

- Vaardig een nieuw Koninklijk Besluit uit tot het oprichten van een College voor Zeldzame Ziekten en pas het Koninklijk Besluit van 25 april 2014 aan naar een College voor Genetica én een College voor Zeldzame Ziekten.
- Voorzie voor beide Colleges financiële ondersteuning.

4.9 Stimulansen voor wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame ziekten

Context en probleemstelling:

In België bestaat een sterk ecosysteem voor gezondheidsgerelateerd onderzoek en innovatie. Dit wordt mogelijk gemaakt door de synergie tussen diverse onderzoeksinstituten, universitaire ziekenhuizen, bedrijven en clusterorganisaties, elk met hun eigen expertisedomeinen. Deze complementariteit vormt de kern van een bloeiende onderzoeksomgeving die de basis legt voor vooruitgang in de medische wetenschap.

Investeren in onderzoek en ontwikkeling met betrekking tot zeldzame ziekten is van cruciaal belang, niet alleen vanuit een wetenschappelijk oogpunt, maar ook voor de zorg voor een kwetsbare patiëntenpopulatie. Het stimuleren van en deelnemen aan wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame ziekten in België vereist een samenhangend beleidskader dat zowel op nationaal, Europees als globaal niveau werkt.

Onze vraag:

Stimuleren van onderzoek naar zeldzame ziekten door middel van billijke financiële middelen die geormerkt zijn voor dit onderzoeksdomein.

Onze voorstellen:

- Benut bestaande expertise en identificeer gebieden waar verdere ontwikkeling nodig is op het vlak van zeldzame ziekten in België. Dit kan een belangrijke eerste stap zijn tot het stimuleren van baanbrekend onderzoek en het verbeteren van diagnoses en het begrijpen en behandelen van patiënten met zeldzame aandoeningen.
- Stel een nationale onderzoeksagenda op op basis van recente publicaties en expert onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten waarbij een breed spectrum van aspecten van zeldzame aandoeningen wordt meegenomen: fundamenteel onderzoek, translationeel en klinisch onderzoek, onder meer gericht op diagnostiek, preventie en therapie, geneesmiddelenonderzoek, zorgonderzoek (onder andere bij/over huisartsen, verpleegkundigen, ziekenhuizen), ethisch, wettelijk, sociaal (ELSI) en psychologisch onderzoek.
- Stimuleer transnationaal onderzoek. Door samenwerking binnen België en Europa kan kennis worden gedeeld en kunnen beschikbare middelen zo efficiënt mogelijk worden gebundeld, zodat zeldzame ziekten in de EU als geheel zo efficiënt mogelijk worden aangepakt. Voorzie structurele financiële ondersteuning (onder meer via FWO en FNRS) voor Belgische onderzoekers om te kunnen deelnemen aan Europese projecten binnen het Rare Disease Partnership.
- Creëer een kader voor data-infrastructuur en delen van gegevens.
- Neem beleidsinitiatieven gericht op het opleiden van een nieuwe generatie onderzoekers en klinici in het domein van zeldzame ziekten. Dit omvat het aanbieden van gespecialiseerde programma's en trainingen om expertise op te bouwen en te onderhouden.

4.10 Een nationaal informatiepunt voor zeldzame ziekten

Probleemstelling:

Kennis van en ervaring met zeldzame ziekten zijn een schaars goed. Lotgenoten vinden verloop moeilijk. Mensen met een zeldzame ziekte, of met een vermoeden daarvan, voelen zich vaak verloren tot ze correcte informatie, echte expertise of lotgenoten hebben gevonden. Boven op de ziektesymptomen zelf heeft dit een grote impact op hun levenskwaliteit. Zorgverleners in de eerste en tweede lijn zitten vaak ook met vragen als ze patiënten of cliënten hebben met een zeldzame ziekte.

Zelfs voor coördinatoren van de Functies Zeldzame ziekten, voor de verantwoordelijken bij Orphanet, voor het Fonds Zeldzame Ziekten bij de Koning Boudewijnstichting en bij de diverse patiëntenverenigingen die hulplijnen beheren, is het vaak moeilijk om de juiste informatie te vinden en ondersteuning aan te bieden. Enerzijds is het tijdrovend; anderzijds vergt het ook specifieke kennis, een goede methodiek en expertise.

Door de investeringen daarin te concentreren en door het ontwikkelen van een samenwerkingsverband tussen alle actoren in dit domein, zal enerzijds de kwaliteit van de geboden ondersteuning verhogen (snellere en betere doorverwijzingen, meer connecties tussen lotgenoten, ...) en zullen anderzijds de inspanningen van elke actor om kwalitatieve antwoorden te bieden verminderen.

Onze vraag:

Oprichting van een laagdrempelig, gevalideerd, nationaal informatiepunt voor mensen met vragen over zeldzame ziekten dat bestaande, versnipperde initiatieven verenigt. Het fungeert als een nationale hulplijn die zich zowel op patiënten en families richt als op zorgverleners. Het informatiepunt is telefonisch en via mail bereikbaar.

Het informatiepunt wordt een nieuw nationaal orgaan, of zal ingericht worden binnen een andere nationale instantie, zoals RaDiOrg - Rare Diseases Belgium, Orphanet Belgium of het nieuw op te richten College Zeldzame Ziekten.

Onze voorstellen:

Richt een nationaal informatiepunt op, dat:

- met alle actoren samen een gevalideerde methodiek ontwikkelt om hulp- en informatievragen te behandelen;
- expertise en kennis bundelt;
- lotgenoten met elkaar in contact brengt ingeval mensen daarnaar op zoek zijn;
- optimale doorverwijzing faciliteert;
- bijdraagt aan het verkorten van
 - de diagnostische odyssee
 - de zoektocht naar optimale expertise;
- informatie verstrekt over aangepaste ondersteuningsmogelijkheden.

Het informatiepunt wordt ingericht door een overkoepelend nationaal orgaan, mogelijk Orphanet Belgium, RaDiOrg - Rare Diseases Belgium, het nieuw op te richten College Zeldzame Ziekten of een andere nog op te richten instantie.

RARE DISEASES BELGIUM (RADIORG), IS DE BELGISCHE KOEPEL VOOR MENSEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE. RADIORG TELT 85 ZIEKTESPECIFIEKE LIDVERENIGINGEN. DAARNAAST ZIJN OOK HONDERDEN INDIVIDUEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE AANGESLOTEN BIJ RADIORG, MENSEN VOOR WIE GEEN ZIEKTESPECIFIEKE VERENIGING BESTAAT.

RADIORG GEEFT EEN STEM AAN DE MEER DAN 500 000 BELGEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE. DE ORGANISATIE IS DE NATIONALE ALLIANTIE VAN EURORDIS, DE EUROPESE KOEPEL VOOR MENSEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE.

HET COLLEGE GENETICA EN ZELDZAME ZIEKTEN IS EEN NATIONAAL ERKEND ORGAAN DAT INSTAAT VOOR DE ONTWIKKELING EN BEHOUD VAN EEN UITSTEKENDE DESKUNDIGHEID OP KLINISCH, TECHNISCH EN ONDERZOEKSGEBIED INZAKE GENETICA EN ZELDZAME ZIEKTEN IN BELGIË.

DE WERK GROEP ZELDZAME ZIEKTEN VAN HET COLLEGE BESTAAT UIT VERTEGENWOORDIGERS VAN DE GENETISCHE CENTRA, ZIEKENHUISFUNCTIES ZELDZAME ZIEKTEN, DE OVERKOEPELENDE PATIËNTENORGANISATIE RADIORG, LA LUSS, HET VLAAMS NETWERK ZELDZAME ZIEKTEN, SCIENSANO EN HET FOD VOLKSGEZONDHEID.

Contact

Eva Schoeters,
Coördinator RaDiOrg – Rare Diseases Belgium
eva@radiorg.be
www.radiorg.be

Elfride De Baere,
Voorzitter Belgisch College voor Genetica en Zeldzame Ziekten
info@college-genetics.be
www.college-genetics.be