



Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
Mw. drs. E.I. Schippers, Minister van VWS
Postbus 20350
2500 EJ DEN HAAG

Waddinxveen, 17 november 2012

Betreft: GMT/IB/3096637: De Nederlandse strategie met betrekking tot zeldzame ziekten

Bijlage: 1

Geachte mevrouw Schippers,

Wij willen U informeren over het **perspectief van mensen met een zeldzame ziekten** binnen bestaande Nederlandse beleidskaders in relatie tot de Europese aanbevelingen. Met hulp van de PGO-subsidie 2012 zijn wij dit jaar opzoek gegaan naar de antwoorden op de door ons gestelde vragen in de brieven van 7 november 2011, 8 januari 2012 en 6 april 2012. Dit is tevens een inhoudelijke reactie op het conceptplan "De Nederlandse strategie met betrekking tot zeldzame ziekten" van 26 augustus 2012 en "het Consultatiedocument Kwaliteitsinstituut", afdeling Zorginstituut Kwaliteit (Ki) van 24 september 2012.

Voor de implementatie van zorg voor mensen met een zeldzame aandoening staan o.a. de volgende instrumenten/modellen ter beschikking:

- '**integrale bekostiging**', zorgverleners werken samen in een keten van vroegtijdige onderkenning, preventie, zelfmanagement van de patiënt en goede zorg. De patiënt staat centraal en hulpverleners stemmen de zorg beter met elkaar af. In de integrale zorg kan de chronisch zieke patiënt meer invloed uitoefenen en zijn ziekte beter inpassen in zijn bestaan. Effectieve ketenzorg vermindert bovendien de druk op specialistische ziekenhuiszorg in de toekomst¹;
- de standaard voor **zorgstandaarden**²;
- het nationaal **digitaal kind dossier**: in dit dossier worden de gegevens over zwangerschap, familiegeschiedenis, geboorte, aangeboren afwijkingen, groei en ontwikkeling alsmede vaccinatie gestandaardiseerd van ieder kindvast gelegd³ (uniek in Europa);
- het model van het Dutch Institute for Clinical Auditing (DICA). Het instituut registreert klinische gegevens volgens een vast formaat. Patiënten krijgen betere zorg door **kwaliteitsregistraties**, omdat ziekenhuizen en behandelaars inzicht krijgen in de beste methodes en zo van elkaar kunnen leren. "Nederland zou tot 2,3 miljard Euro kunnen besparen indien kwaliteitsregistraties breed uitgerold worden." Volgens de Boston Consulting Group in 2012⁴;





- een aantal wettelijke taken die van belang zijn voor zeldzame ziekten, zoals uitvoeren hielprikscreening, monitoren van volksgezondheid en zorg, berekenen van kosten van ziekten zijn ondergebracht bij het RIVM. Het RIVM herbergt bovendien de “Family of International Classifications (FIC)” van de WHO, verantwoordelijk voor de ICD en ICF.

Door het Kwaliteitsinstituut worden de volgende problemen gesignaleerd:

- *Richtlijnen en indicatoren worden niet in samenhang ontwikkeld*
 - *Uitvraag van indicatoren en patiënte ervaringen is onvoldoende gebaseerd op registraties; belemmert de sturing op deze indicatoren*
 - *Op zet van kwaliteitsregistraties in het primaire proces verloopt moeizaam door een versnipperde informatie – infrastructuur en het ontbreken van eenheid van taal*
 - *Bij veel richtlijnen die door (para)medici ontwikkeld zijn, ontbreekt een patiëntenversie.*
 - *Hoewel patiënten/cliënten steeds meer betrokken worden bij richtlijnen bestaat nog veel onduidelijkheid over wat effectieve methoden van participatie zijn*
 - *In de langdurige zorg zijn nog nauwelijks richtlijnen of standaarden ontwikkeld*
 - *Kwaliteit indicatoren zijn vooral gericht op de structuur en het proces van de zorgverlening en veel minder op de voor de patiënt/cliënt relevante uitkomsten van de zorg.*
-

Wij onderschrijven deze knelpunten ook wat betreft zeldzame ziekten in het **Europees** perspectief.

Rijkere Europese landen met veel inwoners (Frankrijk, Italië) ontwikkelen eigen richtlijnen voor de zorg voor mensen met zeldzame aandoeningen, terwijl armere en in populatie kleinere landen daar niet toe in staat zijn wegens gebrek aan middelen en patiënten/cliënten.

Een groot deel van de zeldzame ziekten zijn **chronisch** met eerste verschijnselen reeds op de **kinderleeftijd**. De “European Academy of Paediatrics” (EAP) heeft de principes van het chronic care model - ook wel medical home genoemd - omarmt en zal harmonisatie en implementatie in Europa bevorderen (bijlage).

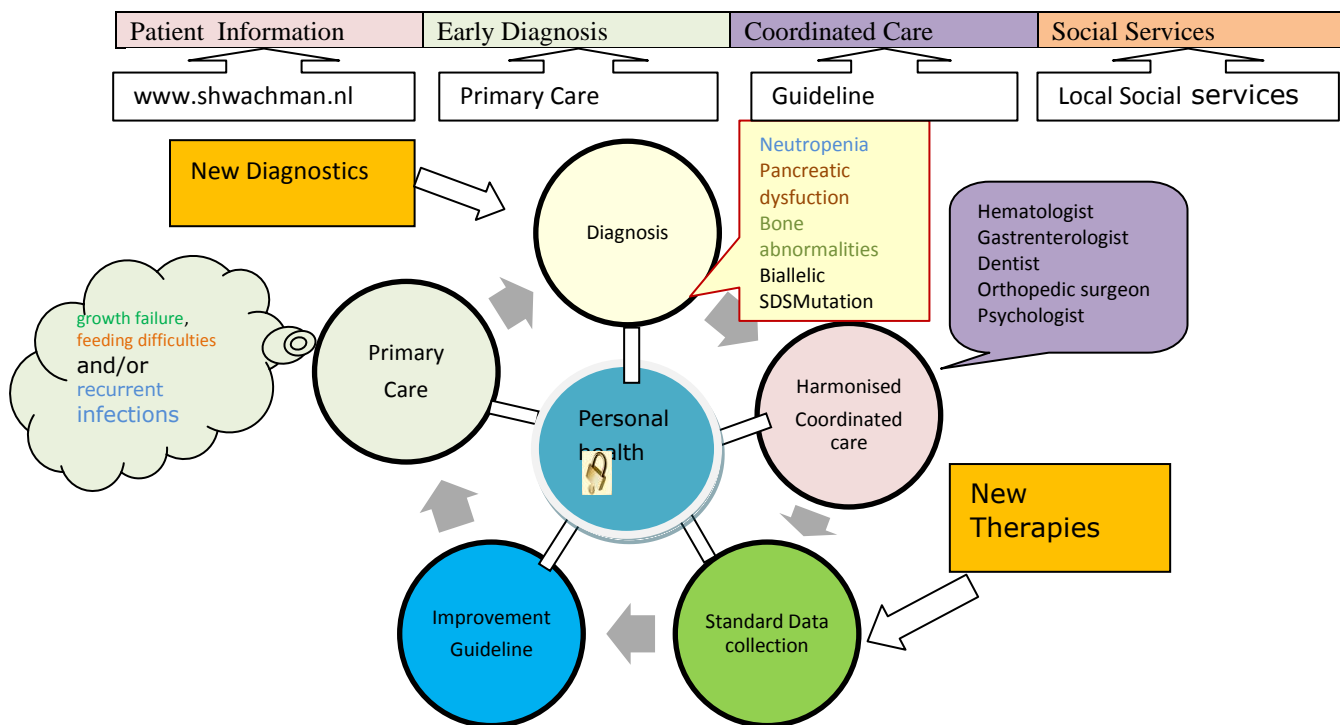
Nederland onderscheidt zich in dit opzicht van andere Europese landen door een scheiding tussen Jeugdgezondheidszorg - waar de preventieve gezondheid screening van kinderen wordt uitgevoerd - en de curatieve zorg huisartsen en (para-)medisch specialisten, die gericht is op behandeling. Dat werpt voor wat betreft de vroegdiagnostiek en coördinatie van de zorg extra drempels - en kosten - op alsmede versnippering van kennis.

Van model tot implementatie

In onze brief van 8 november 2011 hebben wij U een model geschetst, gebaseerd op het internationale chronisch zorgmodel (chronic care model). Dit hebben wij verder uitgewerkt en getoetst op internationale congressen (EURORDIS , Brussel 2012 en 2nd Global Congress on consensus in Paediatrics and Child Health, Moskou 2012).

Dit ziet er als volgt uit:





2

Door klinische gegevens in een vast formaat - medisch inhoudelijk en elektronisch - vast te leggen krijgt men inzicht in het beloop van de aandoeningen en de best mogelijke zorg. Volledige consensus over- alle details van - de beste zorg, veelal een struikelblok bij het maken van (internationale) richtlijnen, is op voorhand niet noodzakelijk. Men kan zich beperken tot het definiëren van de aandoening en een basisset aan gemeenschappelijke indicatoren voor monitoren van beloop en uitkomsten. Het **zorgproces zelf verbindt** de cliënt/patiënt aan verschillende zorgverleners (c.q. 'experts') en **genereert de data** die nodig zijn om **verbeteringen** aan te brengen. Het model is toepasbaar in ieder zorgstelsel. De registraties (zoals genoemd in het conceptplan Nationaal Plan Zeldzame Ziekten) worden onderdeel van de zorg. Onderzoeksgelden kunnen ingezet worden voor meer fundamentele vragen, zoals voor het ontwikkelen van nieuwe diagnostische en therapeutische interventies. Transparantie zal ook een kostenbesparend effect hebben doordat onnodig medisch onderzoek voorkomen kan worden.

We hebben Results4Care, een bedrijf gespecialiseerd in **ICT in de zorg**, gevraagd ons te ondersteunen bij het ontwikkelen van het model naar analogie van het Amerikaanse www.medicalhomeportal.org, volgens principes van Health On the Net. Daarnaast is de vraag gesteld welke universele indicatoren beschikbaar zijn in de vorm van 'Detailed Clinical Models' om het bovengenoemde model te realiseren. De verkregen resultaten zullen wij inzetten in het PGO-voucher project: "Versterken van de stem van de patiënt" en het projectplan "Vroegdiagnostiek zeldzame ziekten".

Hierbij geven wij onze visie op een aantal vragen (met name onder de hoofdstukken nummers 5, 6 en 7) zoals gesteld in het Consultatiedocument van het Kwaliteitsinstituut.

3





Zoals in onze brief van 8 januari 2012 aangegeven missen wij op dit moment nog de koppeling tussen het medische en **het sociale domein** in dit kader. De zorg is immers een middel om de kwaliteit van leven te bevorderen en optimale maatschappelijke participatie mogelijk te maken. De onderdelen van de langdurige zorg (AWBZ) die overgedragen worden naar de ziektekostenverzekeringen kunnen integraal worden opgenomen in het model. Door de 'decentralisatie' komen de overige delen onder regie van de gemeente. Er zou een efficiëntieslag gemaakt kunnen worden als ook het publieke deel verankerd wordt in de zorgketen: van screening in de jeugdgezondheidszorg t/m de maatschappelijke ondersteuning (WMO).

We hopen op een bijdrage te kunnen blijven leveren aan een innovatief "Nationaal Plan Zeldzame Ziekten" dat aansluit bij het internationale chronisch zieken model/medical home en dat recht doet aan de autonomie van de mensen met een chronische ziekte en/of beperking.

Gezien de vele betrokken partijen bestaat er een behoefte aan een "**Coördinatiepunt Zeldzame Aandoeningen**", zodat de opgedane kennis uit het veld samengebracht, uitgewerkt en geïmplementeerd kan worden.

Met vriendelijke groet,
Namens bestuur Shwachman Syndroom

Drs. E.J. (Liesbeth) Siderius, voorzitter

¹ www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zorg-voor-chronisch-zieken

² www.zorgstandaarden.nl

³ www.ddjgz.nl/

⁴ www.clinicalaudit.nl

