

# ZOOM

## ZELDZAME ZIEKTEN

### NIEUWE PERSPECTIEVEN OP GELIJKE KANSEN



## Zeldzame ziekten

- » In 2006 werd in het parlement het eerste Belgisch symposium rond weesgeneesmiddelen georganiseerd. Uit de Stuurgroep die hiervoor het initiatief nam, is het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen ontstaan. Dit Fonds wordt beheerd door de Koning Boudewijnstichting en wil alle partijen in België die bij zeldzame ziekten betrokken zijn samenbrengen en inspanningen leveren om tot een coherent beleid te komen dat de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte en hun omgeving verbetert. Het Fonds streeft naar een structurele en integrale aanpak van zeldzame ziekten, met aandacht voor diagnose en naadloze zorg, en voor onderzoek naar en ontwikkeling van gepaste geneesmiddelen en

behandelingen. Doel is ook om de kennis, informatie en bewustwording over zeldzame aandoeningen te verhogen.

- » In 2009 lanceerde de Europese Unie een oproep aan alle lidstaten om tegen 2013 plannen en strategieën voor zeldzame ziekten op te stellen en te implementeren, met als doel de preventie, diagnose, behandeling en revalidatie te verbeteren voor patiënten die lijden aan zeldzame ziekten. De formele opdracht voor de uitwerking van een dergelijk actieplan werd door de minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid aan het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen toevertrouwd.



### IN EEN OOGOPSLAG

#### Zeldzaam betekent ...

- » volgens de Europese definitie dat de ziekte voorkomt bij minder dan 1 persoon op 2.000. In België betekent dat maximaal 5.500 patiënten per aandoening;
- » ook dat vele aandoeningen 'ultra-zeldzaam' zijn. Ze komen voor bij minder dan 1 op 50.000 Europeanen. In België gaat het dan om hooguit enkele honderden patiënten. Voor sommige ziekten slechts om een paar tientallen mensen of nog minder.

#### Maar zeldzaam betekent niet ...

- » dat het uiteindelijk om heel weinig mensen gaat. Er zijn immers duizenden verschillende zeldzame ziekten. In het geheel genomen, worden honderdduizenden Belgen geconfronteerd met een zeldzame ziekte.

#### Wist u dat ...

- er naar schatting 6.000 tot 8.000 verschillende zeldzame ziekten bestaan;
- zeldzame ziekten vaak chronisch, progressief, degeneratief en soms zelfs levensbedreigend zijn;
- 80% van alle zeldzame ziekten een erfelijke oorzaak heeft; andere oorzaken zijn infecties, allergieën of tumorgroei;
- er slechts heel zelden een genezende behandeling bestaat;
- 75% van de zeldzame ziekten kinderen treft;
- 30% van de patiënten met een zeldzame ziekte overlijdt voor de leeftijd van 5 jaar;
- in de Europese Unie 30 miljoen mensen worden geconfronteerd met een zeldzame ziekte (als patiënt of als familielid).



### Zeldzaam = onbekend! Onbekend = onbemind?

Maakt het in België iets uit of je lijdt aan een zeldzame ziekte of aan een aandoening die veel vaker voorkomt? Het zou niet mogen, maar helaas is er wel een verschil. Enkele voorbeelden.

- » Door de zeldzaamheid van de ziekte ontbreekt bij huisartsen én bij specialisten vaak de specifieke kennis nodig voor het stellen van de juiste diagnose of het correct behandelen van de ziekte. Het is voor patiënten met een zeldzame ziekte dan ook vaak zoeken naar een arts met voldoende expertise.
- » De zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte is meestal complex. Omdat meerdere organen worden aangetast, of een combinatie van medische en niet-medische zorg nodig is. Dat vraagt een bijzondere coördinatie tussen de verschillende behandelaren. Daarom gebeurt behandeling best in multidisciplinaire expertteams.
- » Ondanks de stimulansen die de VS en de EU geven aan de ontwikkeling van geneesmiddelen voor zeldzame ziekten (de zogenaamde weesgeneesmiddelen of 'orphan drugs'), bestaan er slechts voor een hele kleine minderheid van patiënten specifieke geneesmiddelen.
- » Over de epidemiologie en het verloop van zeldzame ziekten, evenals over de specifieke medische en maatschappelijke noden van deze patiënten, werd tot nu toe weinig in kaart gebracht. Een systematische manier om alle informatie in één databank te verzamelen, ontbreekt meestal. Hierdoor wordt niet voldoende expertise opgebouwd voor behandeling en stagneert wetenschappelijk onderzoek door gebrek aan gegevens.

### Wist u dat ...

- bij 44% van de Belgische patiënten met een zeldzame ziekte eerst een andere diagnose werd gesteld vooraleer patiënten de juiste diagnose kregen? Bij 75% leidde de misdiagnose tot onaangepaste behandelingen;
- vooraleer de juiste diagnose werd gesteld, 22% van de Belgische patiënten met een zeldzame ziekte meer dan vijf artsen hadden geconsulteerd? 7% raadpleegde zelfs meer dan tien artsen;
- als gevolg van hun ziekte 36% van de patiënten hun beroepsactiviteiten moesten stopzetten of sterk verminderen? In 26% van de gevallen moest een gezinslid stoppen met werken om zorg te dragen voor een ziek familielid.

## Bundeling van expertise – modellen om te volgen

Naast 7 mucocentra zijn er in België 6 referentiecentra voor neuromusculaire aandoeningen en 8 voor erfelijke stofwisselingsziekten. In deze centra werken gespecialiseerde artsen, verpleegkundigen, kinesisten, diëtisten, sociale werkers enz. samen om de best mogelijke multidisciplinaire zorg te bieden.

Verder zijn er 8 centra voor menselijke erfelijkheid (de adressen van deze centra vindt u via [www.radiorg.be](http://www.radiorg.be)). Deze centra spelen een belangrijke rol op vlak van diagnostiek van zeldzame ziekten en genetische counseling.

De bundeling van multidisciplinaire expertise, zoals ze in deze centra wordt aangeboden, is een richtinggevend model voor de behandeling van andere zeldzame ziekten die de gezondheid en levenskwaliteit van patiënten sterk aantasten.

## Enkele voorbeelden van 'frequente' en 'minder frequente' zeldzame ziekten

Aandoening	Frequentie
Spina bifida	1/2.000
Ziekte van Menière	1/2.353
Neurofibromatose type I	1/4.348
Brugada syndroom	1/5.000
Mucoviscidose	1/7.937
Ziekte van Huntington	1/14.286
Fenylketonurie	1/16.667
Steinert myotone dystrofie	1/22.222
Ziekte van Creutzfeldt-Jacob	1/1.000.000
Progeria	1/20.000.000
Pitt-Hopkins syndroom	50 patiënten wereldwijd

*"Het is niet onze bedoeling om patiënten met een zeldzame ziekte te bevoordelen ten opzichte van andere patiënten, louter en alleen omwille van de zeldzaamheid van hun aandoening. Wel moet de 'achterstelling' van deze patiënten zoveel mogelijk worden weggewerkt."*

*Prof. em. dr. Jean-Jacques Cassiman, voorzitter van het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen.*



### » Europese acties

Zeldzame ziekten staan hoog op de Europese prioriteitenlijst. De EU heeft aan elke lidstaat opgedragen om tegen eind 2013 een geïntegreerde en coherente strategie uit te werken zodat personen met een zeldzame ziekte evenwaardige kansen krijgen tot deelname aan de samenleving.

Sommige landen staan al heel ver met het uitwerken van dergelijke plannen. Frankrijk is absolute koploper en is al bezig met de uitvoering van zijn tweede plan. België bevond zich tot voor kort midden in het peloton, maar zet dankzij het nieuwe plan een flinke stap vooruit.

### » Belgische acties – een eerste basis: 42 voorstellen

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, werkte in 2011 42 concrete voorstellen voor maatregelen uit. De voorstellen waren het resultaat van een 2 jaar durend overleg met meer dan 75 betrokkenen en experts.

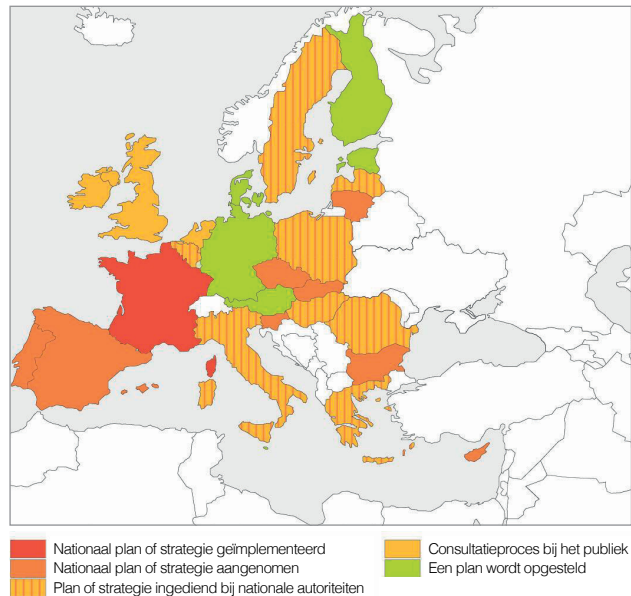
De voorstellen hebben tot doel:

1. een garantie te bieden dat patiënten met een zeldzame ziekte kunnen terugvallen op **gespecialiseerde, up-to-date, multidisciplinaire en gecoördineerde zorg**, geboden door erkende teams van expert-specialisten;
2. het **opzetten van netwerken en samenwerkingen rond zeldzame ziekten**, zowel op lokaal vlak als tussen ziekenhuis, huisarts, thuisverpleging;
3. op nationaal en internationaal niveau **kennis, expertise en informatie te delen en bewustwording te verhogen**;
4. het recht van patiënten op een **billijke en rechtvaardige toegang tot betaalbare en aangepaste zorg en therapie** te verzekeren, inclusief de toegang tot weesgeneesmiddelen en andere medicatie;
5. patiënten en patiëntenorganisaties te **empoweren**;
6. wetenschappelijk **onderzoek te stimuleren**.

### » Realisaties in 2012 en 2013

De voorbije jaren werden al enkele prioritair acties opgestart en gebudgetteerd. Concreet gaat het over een verbetering van de toegang tot sommige geneesmiddelen of innovatieve therapieën en een snellere terugbetaling ervan, de oprichting van een centraal register voor patiënten met een zeldzame ziekte en een betere toegang tot Orphanet in alle landstalen – Orphanet is een Europese informatiebank over zeldzame ziekten. Omdat zeldzame ziekten meestal chronisch zijn, worden patiënten bovendien ook geholpen door maatregelen van het Nationaal Programma 'Prioriteit aan Chronisch Zieken!'.

## Status van beleidsactiviteiten voor zeldzame ziekten in de EU – eind 2012



Bron: EUCERD rapport

### » 2014 – Een Belgisch Plan Zeldzame Ziekten

Het Belgisch 'Plan Zeldzame Ziekten', dat door minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid Laurette Onkelinx werd voorgesteld in 2014, bestaat uit 20 acties, samengebracht in 4 domeinen. Deze acties vormen het kader voor een integraal zorgplan voor patiënten met een zeldzame ziekte. In dit zorgplan is er de nodige aandacht voor de individuele noden, want in het Plan staan patiënten centraal.

De 4 domeinen en de belangrijkste acties in een notendop.

1. **Verbetering van de toegang tot diagnostiek en informatie aan de patiënt** door
  - meer geld beschikbaar te stellen voor diagnostische tests en multidisciplinaire consultaties in erkende expertisecentra;
  - de rol van de Centra voor Menselijke Erfelijkheid te versterken op vlak van diagnostiek, genetische adviesverlening (counseling) en kwaliteitsbeheer;
  - een callcenter voor zeldzame ziekten op te richten.
2. **Optimalisatie van de zorg** door
  - expertise te concentreren in expertisecentra;
  - een zorgcoördinator voor de patiënt aan te stellen;
  - het gebruik van het elektronisch multidisciplinair patiëntendossier te promoten;
  - de toegang tot innoverende therapieën te vergemakkelijken.

Het is van groot belang dat de zorgverleners georganiseerd zijn in netwerken op lokaal, nationaal en



internationaal niveau. Via deze netwerken moet de patiënt tijdig verwezen worden naar het meest geschikte centrum voor diagnose en behandeling, maar eveneens op efficiënte wijze worden terugverwezen naar de minst complexe zorgomgeving die klinisch aanvaardbaar is.

### 3. Beter management van kennis en informatie door

- een Centraal Register voor Zeldzame Ziekten uit te bouwen;
- Orphanet Belgium verder te ontwikkelen;
- de opleiding van zorgverleners ten aanzien van zeldzame ziekten te verbeteren.

### 4. Waken over de uitvoering en de duurzaamheid van de maatregelen door

- de implementatie, coördinatie en opvolging van de acties toe te wijzen aan een management team;
- dit team zal werken onder supervisie van de minister van Volksgezondheid, het RIZIV, de FOD Volksgezondheid en het WIV-ISP.

Deze structuur moet erover waken dat het 'Plan Zeldzame Ziekten' geen eindpunt is, maar de start van een geïntegreerd beleid dat flexibel inspelt op de specifieke noden van patiënten met een zeldzame ziekte.

### » Weesgeneesmiddelen – ethische vragen

Eind september 2013 werden er in de Europese Unie 65 geneesmiddelen erkend als weesgeneesmiddel. De meerderheid daarvan wordt in België terugbetaald. In een aantal gevallen zijn deze geneesmiddelen levensreddend. Ze kunnen echter heel duur zijn: tot zelfs enkele honderdduizenden euro's per patiënt per jaar. Vaak is een levenslange behandeling noodzakelijk.

Dit leidt tot ethische vragen. Bijvoorbeeld: is er een grens aan wat de samenleving kan of wil uitgeven aan de behandeling van één individu?

Het Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen organiseerde hierover een symposium. Daar klonk een oproep aan de industrie om transparanter te zijn in de prijszetting van geneesmiddelen voor zeldzame ziekten. Verder werd gesuggereerd om het publiek te consulteren over ethische en maatschappelijke kwesties in de gezondheidszorg.

Gelijkaardige publieksconsultaties worden met regelmaat gehouden door het National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) in het Verenigd Koninkrijk.

*"Jarenlang wisten dokters niet wat er met mij aan de hand was. Volgens hen zaten mijn problemen en mijn lichamelijke klachten in mijn hoofd en moest ik opgenomen worden in een psychiatrische afdeling. Ik heb tien jaar van mijn leven doorgebracht in een psychiatrische instelling vooraleer men ontdekte dat mijn aandoening een naam heeft: het syndroom van Ehlers-Danlos, een erfelijke ziekte waarbij de bindweefsels ongewoon rekbaar en meegevend zijn. Die diagnose heeft mij uit de psychiatrie gehaald en daar ben ik blij om. Ik ben alleen droevig en kwaad om die tien verloren jaren..."*

*Patiënt met ziekte van Ehlers-Danlos*

*Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten – Eindrapport*

U kunt deze publicatie gratis downloaden via [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

*Orphanet website - Belgisch entry point*  
[www.orpha.net/national/BE-NL/index/homepage/](http://www.orpha.net/national/BE-NL/index/homepage/)

### DE KONING BOUDEWIJNSTICHTING

**SAMEN WERKEN AAN EEN BETERE SAMENLEVING**

De Koning Boudewijnstichting is een onafhankelijke en pluralistische stichting die actief is in België en op Europees en internationaal niveau. We willen de maatschappij ten goede veranderen en investeren daarom in inspirerende projecten en individuen.

In 2012 steunden we 1.700 organisaties en individuen voor een totaalbedrag van 22 miljoen euro. 1.730 personen in onafhankelijke jury's, werkgroepen en begeleidingscomités stelden vrijwillig hun expertise ter beschikking. De Stichting organiseert ook debatten over belangrijke maatschappelijke thema's, deelt onderzoeksresultaten via (gratis) publicaties, gaat partnerschappen aan en stimuleert filantropie 'via' en niet 'voor' de Koning Boudewijnstichting.

De Stichting werd opgericht in 1976, toen Koning Boudewijn 25 jaar koning was.

**Dank aan de Nationale Loterij en aan alle schenkers voor hun gewaardeerde steun.**

[www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

Volg ons op:    

 **Koning Boudewijnstichting**  
*Samen werken aan een betere samenleving*

**VERANTWOORDELIJKE UITGEVER**

Luc Tayart de Borms  
Brederodestraat 21 - 1000 Brussel  
Januari 2014