

## Missie, doelstellingen en actieplan van de Stuurgroep Weesziekten

### 1 Missie stuurgroep weesziekten

De stuurgroep wil op een structurele en integrale wijze alle activiteiten op vlak van weesziekten en weesgeneesmiddelen sturen en coördineren om te komen tot een coherent beleid dat de levenskwaliteit van de patiënt met een weesziekte en zijn omgeving verhoogt. Dit kan via de realisatie van optimale diagnostiek, naadloze zorg, onderzoek en ontwikkeling van gepaste geneesmiddelen en behandelingen en de betaalbare toegang tot deze zorgverstrekkingen.

### 2 Algemene doelstellingen

#### A. Informeren en sensibiliseren:

- ✓ Informatie verzamelen, inventariseren en verspreiden over alle aspecten van weesziekten, weesgeneesmiddelen en behandelingen vanuit verschillende perspectieven en doelgroepen;
- ✓ De publieke opinie en beroepsbeoefenaars sensibiliseren over weesziekten, weesgeneesmiddelen en behandelingen;

#### B. Coördineren:

- ✓ Als representatief samengestelde groep een aanspreekpunt zijn voor weesziekten;
- ✓ Optreden als denktank;
- ✓ Aandacht hebben voor de specifieke noden van personen met een weesziekte en hun familie zowel op medisch als op niet medisch vlak, inclusief de sociale last van de ziekte.
- ✓ Een optimale werking van referentiecentra ontwikkelen en stimuleren.

#### C. Netwerken:

- ✓ Overheidsinstanties en actoren actief op het terrein in kaart brengen en/of aanzetten tot samenwerking;
- ✓ Bestaande en vernieuwende initiatieven en/of projecten opstarten of ondersteunen;
- ✓ Uitwisseling en samenwerking op Europees vlak bevorderen (o.m. met Orphanet)

#### Informatie - Information:

Secretariaat – *Secrétariat* Prof. Jean-Jacques Cassiman

Iris Rens

Tel: +32 16 345 860

Fax: +32 16 345 997

E-mail: [iris.rens@med.kuleuven.be](mailto:iris.rens@med.kuleuven.be)

[www.weesziekten.be](http://www.weesziekten.be) - [www.maladiesrares.be](http://www.maladiesrares.be)

#### Stuurgroep - *Groupe de pilotage*

Marc Abramowicz, Yolande Avontroodt, Marc Bogaert, Vincent Bours, Jean-Jacques Cassiman, Lut De Baere, Jeroen Keppens, Vera De Groof, Tim De Kegel, Marc Dooms, François Eyskens, André Lhoir, Leo Neels, Mattias Neyt, Claude Sterckx, Micky Fierens, François Sumkay, Erik Tambuyzer, Thierry Vélu, Ilse Weeghmans, Klaartje Bruyninckx, Tinne Vandensande

### 3 Actieplan

#### 3.1. Formele erkenning van de stuurgroep weesziekten als aanspreekpunt voor alle actoren

Het is belangrijk dat de stuurgroep weesziekten een formele structuur krijgt (bijvoorbeeld een vzw-structuur) en dat ze een aanspreekpunt wordt voor alle actoren op het terrein. Het onderzoek dat door de stuurgroep verricht wordt en de expertise die de stuurgroep bezit, moeten als dusdanig erkend worden door iedereen die met weesziekten en weesgeneesmiddelen in aanraking komt.

In een latere fase kan de stuurgroep met zijn missie en doelstellingen zich bekendmaken aan de overheid, de politieke partijen en beleidsmakers met als doel een formele installatie en erkenning van de stuurgroep.

#### 3.2. Middelen zoeken (personeel, logistieke ondersteuning)

##### 3.2.1. Personeel

Er is nood aan personeel voor:

- de ondersteuning van het secretariaat van de stuurgroep;
- het verzamelen van informatie;
- de opvolging van projecten en initiatieven;
- het starten en opvolgen van werkgroepen;
- het geven van informatie aan patiënten en hun families;
- ...

##### 3.2.2. Logistieke ondersteuning/werkingsmiddelen

Er is nood aan middelen voor:

- ondersteuning en de verdere uitbouw van de website;
- het opzetten van een informatiecentrum voor patiënten, families en zorgverstrekkers;
- ondersteuning van werkgroepen;
- ...

#### **Informatie - Information:**

Secretariaat – *Secrétariat* Prof. Jean-Jacques Cassiman

Iris Rens

Tel: +32 16 345 860

Fax: +32 16 345 997

E-mail: [iris.rens@med.kuleuven.be](mailto:iris.rens@med.kuleuven.be)

[www.weesziekten.be](http://www.weesziekten.be) - [www.maladiesrares.be](http://www.maladiesrares.be)

#### **Stuurgroep - Groupe de pilotage**

Marc Abramowicz, Yolande Avontroodt, Marc Bogaert, Vincent Bours, Jean-Jacques Cassiman, Lut De Baere, Jeroen Keppens, Vera De Groof, Tim De Kegel, Marc Dooms, François Eyskens, André Lhoir, Leo Neels, Mattias Neyt, Claude Sterckx, Micky Fierens, François Sumkay, Erik Tambuyzer, Thierry Vélu, Ilse Weeghmans, Klaartje Bruyninckx, Tinne Vandensande

### 3.3. Kennis opbouwen

#### 3.3.1. Kennisopbouw met ondersteuning van een secretariaat

De stuurgroep wil informatie verzamelen over alle aspecten van weesziekten en weesgeneesmiddelen vanuit verschillende perspectieven in België.

De stuurgroep wil nagaan welke informatie beschikbaar is bij verschillende actoren op het veld om deze te centraliseren en te bundelen tot een coherent geheel. Zo kan de stuurgroep nagaan welke belangrijke elementen ontbreken in het algemeen beleid rond weesziekten om te komen tot een optimale diagnosticeren en behandeling.

Hier kan men bijvoorbeeld werken met een inventaris (per grote groep van klinische symptomen) van diensten en behandelingscentra om mensen een overzicht te geven van het systeem van de gezondheidszorg en hen zo gericht en juist door te verwijzen.

De stuurgroep wil de expertise van officiële onderzoeksinstellingen inventariseren en nagaan in welke mate zij bereid zijn om onderzoek te verrichten (RIZIV, KCE,...)

#### 3.3.2. Installatie van werkgroepen

De stuurgroep wil werkgroepen (met maximum 8 personen per werkgroep) opstarten, samengesteld uit experts afkomstig van grotere en perifere centra, om de Belgische situatie beter in kaart te brengen en te verfijnen aan de hand van buitenlandse voorbeelden. Over volgende thema's zouden volgende werkgroepen kunnen worden opgericht:

##### Werkgroep A: in kaart brengen van zorgtrajecten

De werkgroep wil nagaan welke hindernissen en knelpunten patiënten ondervinden bij het vaststellen van een juiste diagnose, behandeling en het ter beschikking krijgen van gepaste geneesmiddelen. Door het in kaart brengen van de bestaande zorgtrajecten, naar model van wat in de omgevende landen al gebeurd, kan voor verschillende weesziekten worden nagegaan welke aanpassingen in het beleid nodig zijn om tot een naadloze zorg te komen;

Hier kan men denken aan de erkenning van referentiecentra voor weesziekten. De plaats, taak, multidisciplinaire invulling van de sterk gespecialiseerde teams en terugbetaling van verschillende zorgaspecten binnen de referentiecentra kan hierbij nader bekeken worden.

Een projectaanvraag met als doel het in kaart brengen van zorgtrajecten kan door de stuurgroep ingediend worden bij het KCE.

#### **Informatie - Information:**

Secretariaat – *Secrétariat* Prof. Jean-Jacques Cassiman

Iris Rens

Tel: +32 16 345 860

Fax: +32 16 345 997

E-mail: [iris.rens@med.kuleuven.be](mailto:iris.rens@med.kuleuven.be)

[www.weesziekten.be](http://www.weesziekten.be) - [www.maladiesrares.be](http://www.maladiesrares.be)

#### **Stuurgroep - Groupe de pilotage**

Marc Abramowicz, Yolande Avontroodt, Marc Bogaert, Vincent Bours, Jean-Jacques Cassiman, Lut De Baere, Jeroen Keppens, Vera De Groof, Tim De Kegel, Marc Dooms, François Eyskens, André Lhoir, Leo Neels, Mattias Neyt, Claude Sterckx, Micky Fierens, François Sumkay, Erik Tambuyzer, Thierry Vélou, Ilse Weeghmans, Klaartje Bruyninckx, Tinne Vandensande

### Werkgroep B: epidemiologie, screening en registratie van weesziekten

In België zijn er te weinig epidemiologische cijfers beschikbaar. Goede screening en registratie zijn onvoldoende beschikbaar en in kaart gebracht. Risico populaties moeten worden afgebakend.

Een sluitend detectiesysteem moet worden uitgewerkt per ziekte en moet worden bekendgemaakt aan artsen.

De detectiesystemen moeten performant, aanvaardbaar, ethisch en toegankelijk zijn.

### Werkgroep C: Knelpunten op vlak van herkenning van weesziekten, toegang tot zorg en voorschrijven, verstrekken en terugbetalen van weesgeneesmiddelen

- Nagaan of de toegang tot gezondheidszorg verzekerd is, ook voor ernstige aandoeningen en de hierbij horende medische en niet-medische kosten.
- Nagaan of de weesziekten een apart statuut nodig hebben om zware en continue zorg te kunnen blijven voorzien.
- Nagaan in welke mate compassionate use- en medical needs-programma's volstaan om op het terrein tegemoet te komen aan de noden en behandelingen van patiënten met een weesziekte.
- Nagaan in welke mate het huidige systeem van terugbetaling (verplichte ziekteverzekering, Bijzonder Solidariteitsfonds, Colleges van geneesheren voor weesgeneesmiddelen) efficiënt werkt en wordt ingevuld door de verschillende actoren op het terrein.
- Nagaan in welke mate criteria tot terugbetaling van weesgeneesmiddelen redelijk en rechtvaardig kunnen opgelegd worden
- ...

## **3.4. Ondersteuning van personen met een weesziekte (en omgeving) en van patiëntenorganisaties**

### **3.4.1. Oprichting van een informatiecentrum voor personen met een zeldzame of erfelijke aandoening (werkgroep D)**

De stuurgroep wil een centrum oprichten waar patiënten en hun families terecht kunnen met medische vragen en psychosociale vragen over een zeldzame of erfelijke ziekte. Patiënten en hun familie ontvangen gericht informatie en kunnen doorverwezen worden. Dit centrum werkt nauw samen met de patiëntenverenigingen voor het geven van informatie over de kwaliteit van leven.

#### **Informatie - Information:**

Secretariaat – *Secrétariat* Prof. Jean-Jacques Cassiman

Iris Rens

Tel: +32 16 345 860

Fax: +32 16 345 997

E-mail: [iris.rens@med.kuleuven.be](mailto:iris.rens@med.kuleuven.be)

[www.weesziekten.be](http://www.weesziekten.be) - [www.maladiesrares.be](http://www.maladiesrares.be)

#### **Stuurgroep - Groupe de pilotage**

Marc Abramowicz, Yolande Avontroodt, Marc Bogaert, Vincent Bours, Jean-Jacques Cassiman, Lut De Baere, Jeroen Keppens, Vera De Groof, Tim De Kegel, Marc Dooms, François Eyskens, André Lhoir, Leo Neels, Mattias Neyt, Claude Sterckx, Micky Fierens, François Sumkay, Erik Tambuyzer, Thierry Vélou, Ilse Weeghmans, Klaartje Bruyninckx, Tinne Vandensande

### 3.4.2. Ondersteuning van patiëntenverenigingen

De stuurgroep wil patiëntenverenigingen actief ondersteunen bij het in kaart brengen van knelpunten met betrekking tot zorgtrajecten, de organisatie van zorg, toegang tot betaalbare geneesmiddelen en de evaluatie van het geheel.

### 3.5. Communicatie en sensibilisatie

De stuurgroep richt een werkgroep op die een communicatieplan uitwerkt. (werkgroep E)

Met betrekking tot de werking van de stuurgroep:

- Communicatie van het bestaan van de stuurgroep aan beleid, terrein, patiënten en brede publiek
- Opmaak en verdere opbouw van de website
- Verspreiden van publicaties
- Persbericht ter bekendmaking van de stuurgroep

Met betrekking tot externe communicatie wil de stuurgroep verder de nodige acties ondernemen zodat professionelen weesziekten sneller herkennen en detecteren. Verder is (herhaalde) sensibilisatie van het brede publiek noodzakelijk om de knelpunten van patiënten onder de aandacht te brengen en de nodige solidariteit te genereren.

### 3.6. Stimulering van onderzoek en mogelijke samenwerking op het terrein (werkgroep F)

De stuurgroep wil nagaan welke stimulansen nodig zijn om onderzoek en ontwikkeling op vlak van weesziekten te bevorderen: zowel voor universitair als voor industrieel onderzoek. Nationaal zal de stuurgroep nagaan welke samenwerkingsverbanden of uitwisseling van informatie mogelijk is.

Het onderzoek zou zich kunnen richten op de epidemiologie, de genetische en moleculaire eigenschappen van de weesziekten, de fysiopathologie, het op punt stellen van de diagnostetsten, de genetische en cellulaire therapie, marktwerking, transparantie van prijzen van geneesmiddelen, enz.

#### **Informatie - Information:**

Secretariaat – *Secrétariat* Prof. Jean-Jacques Cassiman

Iris Rens

Tel: +32 16 345 860

Fax: +32 16 345 997

E-mail: [iris.rens@med.kuleuven.be](mailto:iris.rens@med.kuleuven.be)

[www.weesziekten.be](http://www.weesziekten.be) - [www.maladiesrares.be](http://www.maladiesrares.be)

#### **Stuurgroep - Groupe de pilotage**

Marc Abramowicz, Yolande Avontroodt, Marc Bogaert, Vincent Bours, Jean-Jacques Cassiman, Lut De Baere, Jeroen Keppens, Vera De Groof, Tim De Kegel, Marc Dooms, François Eyskens, André Lhoir, Leo Neels, Mattias Neyt, Claude Sterckx, Micky Fierens, François Sumkay, Erik Tambuyzer, Thierry Vélu, Ilse Weeghmans, Klaartje Bruyninckx, Tinne Vandensande