

Rapport


---

# Belgische EUROPLAN-conferentie

Rare Disease Day – 28 februari 2014  
Brussel, Diamant Conference Center



**RaDiOrg**.be  
Rare Diseases Organisation



*“Geen enkele ziekte is  
zo zeldzaam dat ze geen  
aandacht verdient!”*

# Inhoudstafel

<b>Voorstelling</b>	<b>2</b>
EUROPLAN (2008-2011, 2012-2015) .....	2
EUROPLAN 2008-2011 .....	2
EUROPLAN 2012-2015 .....	2
Organisatiecomité .....	3
<b>Context</b>	<b>5</b>
Toelichting bij het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten .....	5
European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD .....	6
Europese politiek voor zeldzame ziekten .....	6
<b>Workshops</b>	<b>7</b>
Workshop I – Zorg, expertisecentra voor zeldzame ziekten en Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten (ERN's) .....	7
Workshop II – Definitie, codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten .....	9
Workshop III – Huidige noden en prioriteiten op het vlak van fundamenteel, klinisch en translationeel onderzoek rond zeldzame ziekten ...	10
Workshop IV – Methodologie, management en monitoring van het nationaal plan .....	11
Workshop V – Weesgeneesmiddelen en andere medicinale ‘weesproducten’ voor patiënten met een zeldzame ziekte .....	12
Workshop VI – Sociale diensten voor zeldzame ziekten .....	14
<b>Addenda</b>	<b>16</b>
Addendum 1 – Programma van de Nationale EUROPLAN Conferentie .....	16
Addendum 2 – Het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekte in een notendop .....	17
Addendum 3 – Deelnemerslijst .....	18

## VOORSTELLING

Sinds 2008 vormen zeldzame ziekten een prioritair actiedomein in de programma's van de volksgezondheid.

Als we zeldzame ziekten in hun geheel en niet elk individueel beschouwen, is het mogelijk een reeks gezondheidsproblemen in het licht te stellen en doelgerichte acties van de volksgezondheid te plannen waarbij bevolkingsgroepen met gemeenschappelijke behoeften worden betrokken, terwijl ze toch hun eigen bijzondere kenmerken en verschillen behouden.

Dankzij de "Mededeling van de Commissie aan het Europees Parlement, de Raad, het Europees Economisch en Sociaal Comité en het Comité van de Regio's over zeldzame ziekten: de uitdagingen waar Europa voor staat (COM (2008) 679 definitief)" en de "Aanbeveling van de Raad van 8 juni 2009 betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten (2009 / C 151/02)" kunnen gemeenschappelijke richtlijnen in heel Europa worden gedeeld.

### EUROPLAN (2008-2011, 2012-2015)

Het Europees plan voor de ontwikkeling van nationale plannen voor zeldzame ziekten (EUROPLAN) is een project dat wordt medegefinancierd door de Europese Commissie (DG SANCO) en heeft het doel nationale plannen te promoten en te implementeren. Op die manier kan worden beantwoord aan de behoeften van personen die getroffen zijn door een zeldzame ziekte en kunnen ervaringen tussen verschillende landen worden uitgewisseld en nationale inspanningen worden samengevoegd tot een gemeenschappelijke strategie op Europees niveau. Deze benadering "op dubbel niveau" garandeert een coherente evolutie volgens de gemeenschappelijke richtsnoeren in heel Europa.

### EUROPLAN 2008-2011

Het ging hier over een driejarig project dat door het Italiaanse nationaal instituut voor volksgezondheid / Italiaans nationaal centrum voor zeldzame ziekten werd gecoördineerd. Hierbij waren 57 partners (clinici, wetenschappers, gezondheidsautoriteiten, patiëntenverenigingen) uit 34 landen en EURORDIS betrokken. Het hoofddoel bestond uit de uitwerking van hulpmiddelen voor de opstelling en implementatie van nationale

plannen in overeenstemming met de aanbeveling van de Europese Raad.

Alle doelstellingen werden bereikt en de volgende documenten werden opgesteld:

- Rapport over de initiatieven van de lidstaten van de EU, met vroegere en actuele ervaringen met betrekking tot zeldzame ziekten
- Aanbevelingen met de aanbevelingen van EUROPLAN voor de ontwikkeling van nationale plannen voor zeldzame ziekten
- Rapport over de monitoringindicatoren van de implementatie en evaluatie van de impact van het nationaal plan voor zeldzame ziekten
- Verslag van elke nationale EUROPLAN-conferentie in 15 landen
- Rapport over de belangrijkste resultaten van de 15 nationale EUROPLAN-conferenties

### EUROPLAN 2012-2015

Dit driejarig project is als Work Package 4 geïntegreerd in de Joint Action EUCERD en wordt gecoördineerd door het Italiaanse nationaal instituut voor volksgezondheid - Italiaans nationaal centrum voor zeldzame ziekten.

De primaire doelstelling hiervan is het tot stand brengen van een internationaal en interactief netwerk van de betrokken partijen (in het bijzonder de beleidsmakers) om zo de opstelling en implementatie van plannen voor zeldzame ziekten te versnellen dankzij een wetenschappelijke en technische ondersteuning, workshops en de actieve deelname van patiëntenverenigingen (EURORDIS en de nationale allianties).



## ORGANISATIECOMITÉ

Deze EUROPLAN-conferentie wordt georganiseerd door Ra-DiOrg.be, de nationale alliantie, in samenwerking met de Federale Overheidsdienst Volksgezondheid.

Het programma wordt opgesteld door een stuurgroep, samengesteld uit vertegenwoordigers van alle betrokken partijen:

- **Pr. Jean-Jacques Cassiman**  
Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen
- **Dr. Pol Gerits**  
FOD Volksgezondheid
- **Mevr. Lene Jensen**  
Alliantie zeldzame ziekten Denemarken / Eurordis-adviseur
- **Mevr. Ingrid Jageneau**  
Radiorg.be
- **Dr. André Lhoir**  
Federaal agentschap voor geneesmiddelen en gezondheidsproducten
- **De hr. Claude Sterckx**  
Mucovereniging
- **Dr. Elfriede Swinnen**  
Instituut Volksgezondheid
- **Dr. Erik Tambuyzer**  
Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen
- **Dr. Saskia Van den Bogaert**  
FOD Volksgezondheid
- **Dhr. Jonathan Ventura**  
Radiorg.be



## CONTEXT

Dit jaar stond de Zeldzame Ziekte dag in het teken van [Europlan](#) (European Project for Rare Diseases National Plans Development), een project dat vanuit Europees niveau de ontwikkeling van nationale plannen voor zeldzame ziekten in de lidstaten tracht te promoten en te implementeren.

De doelstelling van deze dag was nagaan in hoeverre de strategische aanpak van zeldzame ziekten in België al vorm had gekregen en welke bijkomende maatregelen nodig zijn om patiënten met een zeldzame ziekte de plaats te geven die hen toekomt in de samenleving dankzij een aangepaste gezondheidszorg en maatschappelijke zorg. Voorts werd nagegaan in hoeverre wetenschappelijk en klinisch onderzoek aan zeldzame ziekten kan gepromoot worden en welke stappen moeten gezet worden op vlak van weesgeneesmiddelen, codificatie, inventarisatie en registratie van zeldzame ziekten. (Zie addendum 1 voor programma van de Belgische EUROPLAN-conferentie).

Tegelijk was deze dag ook een gelegenheid om het [Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten](#) een eerste keer af te toetsen met een schare van stakeholders, zorgverleners, onderzoekers, patiënten en mantelzorgers. Het Belgisch Plan voor Zeldzame ziekten is in januari 2014 door Vice-Eerste Minister en Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, mevrouw Laurette Onkelinx, voorgesteld. Mede hierdoor was de opkomst op deze Zeldzame Ziekte dag massaal: 184 personen hadden zich ingeschreven, waaronder 57 patiënten, mantelzorgers of vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties.

## Toelichting bij het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten

Het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten werd op de Conferentie toegelicht door Claudio Colantoni, kabinetsmedewerker van mevrouw Onkelinx. Het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten heeft een lange voorgeschiedenis gekend: in februari 2009 werd door de Kamer van Volksvertegenwoordigers unaniem een resolutie aangenomen om een actieplan voor zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen te ontwikkelen. Vervolgens werden, op vraag van de minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, eind 2011 door het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen (in de schoot van de Koning Boudewijnstichting), [42 voorstellen en aanbevelingen](#) uitgewerkt voor een toekomstig Belgisch actieplan voor zeldzame ziekten. Deze 42 voorstellen en aanbevelingen waren gespreid over 11 werkdomeinen. De voorstellen waren het resultaat van uitgebreide besprekingen in thematische werkgroepen waaraan 75 experts van zeer uiteenlopende disciplines en instanties hebben deelgenomen, alsook vertegenwoordigers van artsen en patiënten.

De volgende stap in het proces was de identificatie van concrete maatregelen en acties. Hiervoor werd een stuurgroep 'zeldzame ziekten' samengesteld met leden van het RIZIV, de FOD Volksgezondheid, het Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV-ISP) en het Kabinet van de Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid. Op basis van een analyse van de stand van zaken en de identificatie van prioritaire maatregelen, werd in functie van het beschikbare budget een meerjarenplan opgesteld. Dit meerjarenplan, gebaseerd op de aanbevelingen van het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen, houdt eveneens rekening met de 59 proces- en outcome-indicatoren zoals die in 2011 door [Europlan](#) (European Project for Rare Diseases National Plans Development) werden voorgesteld en recent door [EUCERD](#) (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) in 21 kernaanbevelingen werden onderschreven.

Het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten concentreert zich op vier kerngebieden (verbeterde toegang tot diagnostiek en informatie aan de patiënt, optimalisatie van de zorg, informatiemanagement, en governance en duurzaamheid). Het Plan telt twintig acties. Op dit ogenblik wordt er jaarlijks al €4,7 miljoen uitgegeven aan specifieke maatregelen. Eenmaal op kruissnelheid, wordt een jaarbudget van €15,7 miljoen voorzien. Een summier overzicht van de maatregelen in het Plan is terug te vinden in addendum 2.

Voorts moet benadrukt worden dat patiënten met een zeldzame ziekte ook kunnen genieten van andere initiatieven die werden genomen in de herstructurering en uitbouw van de gezondheidszorg en de sociale zorg. Denken we onder meer aan het Kankerplan, het Plan voor Chronische Ziekten, programma's rond e-Health etc.

## European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD

Pol Gerits van de FOD Volksgezondheid gaf toelichting bij de werkzaamheden van EUCERD opgericht in 2009. Het comité van experts moest de Europese Commissie ondersteunen bij de voorbereiding en uitvoering van activiteiten op het gebied van zeldzame ziekten door het uitschrijven van richtlijnen en aanbevelingen; het in kaart brengen, monitoren en evalueren van de activiteiten op Europees en lidstaatsniveau; het stimuleren van de uitwisseling van informatie op vlak van volksgezondheid en onderzoek; en internationale samenwerkingen uitbouwen. EUCERD telde 56 leden en werd geleid door een bureau dat vier leden telde. Vanaf 2014, bij het einde van het mandaat, werd EUCERD vervangen door de European Commission Expert Group on Rare Diseases.

EUCERD bracht 5 sets van aanbevelingen uit, 1 opinie, een nieuwsletter en een jaarlijks overzicht van de activiteiten. De aanbevelingen hadden betrekking op expertisecentra voor zeldzame ziekten; Europese referentienetwerken; klinische meerwaarde van weesgeneesmiddelen (CAVOMP); registers en gegevenscollecties; en indicatoren voor nationale strategieën. De opinie handelde over de screening van pasgeborenen. (Zie website EUCERD voor details).

Daarnaast is er ook de EUCERD Joint Action (van maart 2012 tot februari 2015) die tot doelstelling heeft de implementatie en monitoring van nationale plannen en strategieën (via Europlan en Nationale Conferenties), de standaardisering van de nomenclatuur van zeldzame ziekten (via ORPHA-codes) en het in kaart brengen van gespecialiseerde diensten voor patiënten met een zeldzame ziekte (therapeutische recreatie, respijtdiensten, aangepaste woningen, ...).

Tot slot wijst Gerits erop dat inmiddels 16 lidstaten een nationaal plan of een nationale strategie hebben uitgewerkt, "maar slechts enkele lidstaten hebben aan hun plan ook een budget gekoppeld. België is er daar één van, en behoort dus tot de betere leerlingen van de Europese klas", besluit Gerits.

## Europese politiek voor zeldzame ziekten

Lene Jensen, Europlan-adviseur en Chief Executive Officer van Rare Disorders Denmark, benadrukt het belang dat Europa hecht aan zeldzame ziekten. Als belangrijke mijlpalen citeert ze de Europese regulering voor weesgeneesmiddelen (december 1999), de Mededeling van de Europese Commissie op 11 november 2008 over de uitdaging van zeldzame ziekten waarin de wens wordt geuit dat elke lidstaat tegen eind 2013 een nationaal plan of strategie zou ontwikkelen, de Europlan/EUCERD-indicatoren voor nationale initiatieven (januari 2010 (Madrid) en juni 2013 (Luxemburg)) en de Europese Richtlijn over Grensoverschrijdende Gezondheidszorg (oktober 2013).

Het is belangrijk dat nationale plannen en strategieën uitgaan van een 'holistische' of 'allesomvattende' benadering van de patiënt met een zeldzame ziekte. Dit betekent dat er niet alleen aandacht moet zijn voor de medische noden, maar dat men ook moet tegemoetkomen aan de psychologische en sociale behoeften. Daarbij moet zoveel mogelijk worden voortgebouwd op de bestaande nationale systemen voor gezondheidszorg en sociale zorg. Bovendien dienen nationale plannen prioritaire acties te omvatten, met heldere doelstellingen en geïdentificeerde mechanismen voor follow up. Hiervoor wordt preferentieel gebruik gemaakt van de richtlijnen en aanbevelingen die door Europlan werden uitgewerkt.

Volgens de eerder geciteerde Mededeling van de Europese Commissie moeten de Nationale Plannen voor Zeldzame Ziekten volgende thema's opnemen: onderzoek aan zeldzame ziekten, geneeskundige en niet-geneeskundige zorg voor personen met een zeldzame ziekte (via expertisecentra en Europese referentienetwerken), stimuleren van toegang tot en ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, sociale diensten voor patiënten met zeldzame ziekten op punt zetten, aandacht hebben voor adequate definitie, codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten, en een systeem opzetten voor governance en monitoring van de genomen maatregelen. Als transversale thema's schuift de Commissie empowerment van patiënten en hun organisaties, en duurzaamheid van de maatregelen naar voor.

In dit geheel zorgt Europlan voor ondersteuning bij het opstellen en implementeren van nationale plannen, onder andere via een interactief netwerk van stakeholders, maar ook door het organiseren van 25 nationale conferenties. Deze Belgische conferentie is er een van. In die zin moet Europlan veeleer worden gezien als een proces dan als een project. Elke nationale conferentie loopt volgens hetzelfde schema: tijdens de ope-



ningssessie worden de doelstellingen van Europlan en de EU-politiek met betrekking tot zeldzame ziekten nogmaals in de verf gezet. Vervolgens zijn er zes parallelle thematische workshops waarbij de evolutie op nationaal vlak getoetst wordt met

de richtlijnen en indicatoren van Europlan. Tijdens de afsluitingssessie worden de eindconclusies van de workshops nogmaals plenair besproken en in een rapport gegoten.

## WORKSHOPS EN AANBEVELINGEN

### Workshop I – Zorg, expertisecentra voor zeldzame ziekten en Europese referentienetwerken voor zeldzame ziekten (ERN's)

Expertisecentra en expertisenetwerken vormen de hoeksteen van elke geïntegreerde aanpak voor zeldzame ziekten. Daar zijn alle experts, artsen en patiënten het roerend over eens. Alleen door expertise te concentreren in multidisciplinaire teams kan de zorgkwaliteit worden gegarandeerd.

Het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten stelt dat van de huidige referentiecetra ('mucoviscidose', 'stofwisselingsziekten', 'refractaire epilepsie' en 'neuromusculaire aandoeningen') die nu op basis van conventies (contracten) met het RIZIV werken, wordt verwacht dat zij zullen evolueren naar expertisecentra onder hetzelfde erkenningssysteem als de nieuw opgerichte expertisecentra. Voorts wordt voorzien in de oprichting van nieuwe expertisecentra voor hemoflie.

Ook de oprichting van andere expertisecentra wordt aangekondigd voor de komende jaren. Die nieuwe centra zullen moeten beantwoorden aan welbepaalde kenmerken, voorwaarden die bij Koninklijk Besluit worden vastgelegd. Voor welke aandoeeningen expertisecentra worden opgericht, zal afhangen van de aanwezige expertise in België, de behoeften (vastgelegd door de werkgroep zeldzame ziekten van het Observatorium) en een selectietool ontwikkeld door een werkgroep ad hoc van het College van Geneesheren-directeuren en de Wetenschappelijke afdeling van het Observatorium. Afhankelijk van de beschikbare budgetten zal hiermee worden gestart vanaf 2015.

Ook op vlak van netwerking en zorgcoördinatiefuncties zijn acties voorzien, alsook op het versterken van de inbreng van de genetische centra in de diagnostiek, counseling en informatievoorziening. Tot slot wordt een 'functie zeldzame ziekten' voorzien in erkende ziekenhuizen. Dit omvat een geheel van activiteiten die de behandeling en de verzorging van patiënten ondersteunen en toegankelijk zijn voor alle disciplines in het ziekenhuis.

Tijdens de druk bijgewoonde workshop werd de rol van expertisecentra vanuit het standpunt van de patiënten en experts toegelicht door respectievelijk Claude Sterckx van de Belgische mucovereniging en Prof. Martine Cools, Coördinator van het multidisciplinair DSD Team van de UZ Gent.

Claude Sterckx verduidelijkt de invloed die de muco centra de voorbije 15 jaar hebben gehad op de behandeling en de ondersteuning van patiënten met mucoviscidose. Hij beschrijft de voordelen van expertisecentra op basis van de ervaring van de referentiecetra voor mucoviscidose en de impact die ze hebben gehad. Maar ook belicht Sterckx het belang van het 'netwerk': dat moet een netwerk zijn tussen personen en tussen plaatsen voor gespecialiseerde zorg, zowel binnen als buiten België, en zowel voor medische, paramedische, psychologische als sociale zorg. Maar het netwerk moet ook de verbinding maken naar de zorg in eerste en tweede lijn. Het zijn deze zorgverstrekkers die immers betrokken zijn bij de dagelijkse zorg van de patiënt. Bovendien moet de benadering van de patiënt 'allesomvattend' zijn, met aandacht voor al hun behoeften en op die behoeften ook tastbare antwoorden geven.

Vanuit het standpunt van patiënten wordt dan ook sterk gepleit voor een zorgaanpak van zeldzame ziekten in enerzijds gecentraliseerde en gespecialiseerde centra, maar anderzijds in een open en transparant netwerk van zorgdiensten met aandacht voor door- en terug verwijzing. Voorts legt Sterckx de nadruk op het feit dat niet elke zeldzame ziekte eenzelfde aanpak vereist, dat het met andere woorden noodzakelijk is om tegemoet te komen aan de specifieke noden van de patiënten. We moe-

ten dus progressief een aantal zeldzame ziekten opnemen en behandelen in erkende en financieel ondersteunde expertisecentra. Maar tegelijk is er voor alle zeldzame ziekten nog heel nuttig werk te verrichten door de diagnosestelling te verbeteren en te versnellen, zelfs buiten expertisecentra om. Precies daarom is het belangrijk dat de patiënten een participatieve rol krijgen bij de oprichting, het functioneren en de evaluatie van de expertisecentra. Dit is helaas niet voorzien in het huidige Belgische Plan.

Prof. Martine Cools, Coördinator van het multidisciplinair DSD Team van de UZ Gent, licht aan de hand van enkele concrete voorbeelden toe hoe het er aan toegaat in een gespecialiseerd multidisciplinair centrum (in haar geval een multidisciplinair team voor genderontwikkelingsproblemen bij kinderen en jongeren) en aan welke patiëntnaden het team tracht tegemoet te komen. Ze stelt vast dat er in de praktijk nauwelijks ondersteuning is voor de tijdsinvestering en het specialisatieniveau die elke casus vraagt, voor paramedische en psychologische zorg, voor coördinatiefuncties, en voor informatievoorziening aan patiënten en de samenleving. Ook moet het juridisch kader worden bijgesteld (op vlak van weesgeneesmiddelen, gegevensverzameling, verplichte doorverwijzing) en is flexibiliteit in de structurele omkadering een knelpunt. Kijkend naar het Belgische Plan voor Zeldzame Ziekten met de blik van expert en gespecialiseerde arts uit zij dan ook diverse bezorgdheden. Onder meer over de onderschatting van de huidige situatie en de financiële noden en de laattijdige en beperkte consultatie van terreinwerkers. Voorts is er geen informatie over welke nieuwe expertisecentra worden opgericht, is er daarvoor geen budget voorzien en bovendien vreest ze ervoor dat het selectieproces alle transparantie zal missen.

Prof. Marc Abramowicz sprak over de bijdrage van de genetische centra aan de diagnose en behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte. Deze centra krijgen in het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten een centrale rol toebedeeld. De financiering voor diagnostische en opvolgtesten wordt verbeterd, evenals het kwaliteitsbeheer in de centra. Voorts zal in de huidige referentie- en expertisecentra een genetische counseling worden georganiseerd.

Na elke voordracht volgde een uitgebreide discussie tussen de deelnemers aan de workshop en werden volgende conclusies getrokken:

1. Netwerking - Op het vlak van netwerking is het niet alleen belangrijk dat netwerken tussen experts- en expertisecentra worden uitgebouwd, men mag de interactie tussen de

expertisecentra en de actoren op de eerste en tweede lijn van de gezondheidszorg niet vergeten. De betrokkenheid van de eerste lijn en de tweede lijn moet verder worden verhelderd in het Belgisch Plan.

2. Criteria voor expertisecentra – Er is onduidelijkheid over de criteria die zullen gebruikt worden om expertisecentra te erkennen of aan centra ‘expertise’ toe te kennen. Bovendien is er ongerustheid over de instelling die deze criteria zal opstellen, welke procedures zullen gevolgd worden en hoe de criteria in de praktijk zullen toegepast worden. Bij de deelnemers aan de workshop kwamen daarover veel vragen naar boven, die onbeantwoord bleven. Er heerst dan ook veel ongerustheid over.
3. Welke aandoeningen – Ook over welke aandoeningen uiteindelijk worden opgenomen in het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten is er op dit ogenblik weinig transparantie, evenmin over hoe de prioriteiten zullen bepaald worden.
4. Budget – De uitgetrokken middelen dienen voldoende hoog te zijn om de uitrol van het Plan mogelijk te maken. Dat lijkt met het huidige voorziene budget moeilijk haalbaar. Er is geen budgettair perspectief voor de uitbouw en erkenning van bijkomende expertisecentra (nochtans een hoeksteen van het Plan) en diverse maatregelen in het Plan kregen geen of een te krap budget toegemeten en zullen dus moeilijk realiseerbaar zijn. Bovendien wordt aan bestaande knelpunten niet tegemoetgekomen, bv. de terugbetaling van psychosociale dienstverlening, de intellectuele prestaties van artsen.
5. Registers en databanken – Er is onduidelijkheid over hoe diverse initiatieven rond registers, databanken, elektronische uitwisselingsplatforms en elektronische patiëntendossiers al of niet met elkaar zullen verbonden zijn of geïntegreerd worden. Binnen de initiatieven in e-Health is er sprake van een elektronisch patiëntendossier, binnen de maatregelen voor chronische ziekten wordt gewag gemaakt van een multidisciplinair patiëntendossier, in de genetische centra is een genetisch register in ontwikkeling en in het Plan voor Zeldzame Ziekten staat een Centraal Register Zeldzame Ziekten op stapel. In hoeverre kan worden vermeden dat deze evoluties naast elkaar en weinig geïntegreerd zullen verlopen?
6. Communicatie – Er moet vanuit de overheid goed worden gecommuniceerd over de toekomstige ontwikkelingen en

de implementatie van het Plan. In de huidige versie ontbreekt een overzichtelijk en gedetailleerd stappenplan over hoe en wanneer de diverse maatregelen zullen gerealiseerd worden en welke proces- en outcome-indicatoren eraan verbonden zijn. Bovendien werd over de stap van de aanbevelingen, die destijds door het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen werden gepubliceerd, naar het huidige Plan niet gecommuniceerd en voelden belangrijke stakeholders zich te weinig geconsulteerd.

## Workshop II – Definitie, codificatie en inventarisatie van zeldzame ziekten

Patiënten met een zeldzame ziekte moeten zichtbaar worden gemaakt in het Belgisch gezondheidszorgsysteem door een gepaste codering te gebruiken en door een centraal register voor zeldzame ziekten uit te bouwen. Immers het zorgbeleid voor zeldzame ziekten wordt sterk belemmerd door een gebrek aan epidemiologische gegevens, longitudinale data over patiënten en het ontbreken van overzicht over de betrokken zorgstructuren.

Prof. Bettina Blaumeiser van het Centrum voor Medische Genetica aan de UAntwerpen belichtte de problematiek van een té strikte toepassing van de Europese definitie van zeldzame ziekten (5 mensen op 10.000) waardoor sommige patiënten zich in de schermerzone bevinden en dreigen uit de boot te vallen. Ze legde bovendien de vinger op de wonde door aan te tonen dat er weinig zekerheid bestaat over de correctheid van de bestaande prevalentie- en incidentiegegevens. Bovendien zijn er sterke regionale verschillen, die niet goed in kaart zijn gebracht.

Dr. Ingrid Mertens van de FOD Volksgezondheid schetste hoe de dienst Datamanagement het gebruik van ORPHA-codes wil aanmoedigen als aanvulling op de ICD10- en SNOMED-classificatie. Op dit ogenblik worden door de Belgische expertisecentra verschillende of geen codificatiesystemen gebruikt. Voor het opnemen van de ORPHA-codes in het centraal register wordt samengewerkt met het WIV-ISP (Orphanet België en het Centraal Register Zeldzame Ziekte), de Europese Orphanet-coördinator (Inserm, Frankrijk), de WHO (voor ICD) en IHTSDO (voor SNOMED).

Prof. Viviane Van Casteren van het WIV-ISP ging dieper in op de initiatieven die op stapel staan om gegevens te verzamelen over patiënten met een zeldzame ziekte. Er bestaan immers in

België al diverse patiëntregisters en andere databanken gerelateerd aan een zeldzame aandoening of een groep van zeldzame ziekten. Op Belgisch niveau heeft het WIV-ISP al ruime ervaring met ziekte-specifieke registers (i.e. mucoviscidose en neuromusculaire aandoeningen). Tevens is het WIV-ISP verantwoordelijk voor het opzetten van het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten. Op dit ogenblik wordt met dit Centraal Register proefgedraaid in twee genetische centra, nog dit jaar zullen alle genetische centra hierop aansluiten. Dit Centraal Register bevat evenwel nog geen gegevens van genetische tests. Dat luik zal in de toekomst uitgewerkt worden, als onderdeel van het Plan Zeldzame Ziekten.

Tot slot lichtte dr. Séverine Henrard van het IRSS-UCL haar studie toe over de bereidheid van patiënten om te participeren aan klinische studies, registers en wetenschappelijk onderzoek.

Tijdens de besprekingen ging veel aandacht naar privacyaspecten en de mogelijkheid/uitdagingen om Belgische registers te koppelen aan Europese patiëntregisters. Volgende conclusies en aanbevelingen werden tijdens de bespreking naar voor gebracht:

1. Definitie zeldzame ziekten – De Europese (EC) definitie lijkt op zich eenvoudig met zijn cutoff van 1/2000 want ze garandeert een focus op zeldzame ziekten. Toch blijkt er onzekerheid te bestaan over de incidentie- en prevalentiecijfers. Die kunnen immers regionaal veranderen en ook wijzigen in de tijd (bv. als gevolg van prenatale screening of doordat patiënten langer leven). Hierdoor kunnen ziekten van status veranderen en moet er bijgevolg regelmatig een herziening worden voorzien. Op dit ogenblik is Orphanet de meest betrouwbare bron voor incidentie- en prevalentiegegevens, al worden regionale verschillen zelden weergegeven. Registratie door middel van een centraal register zal in de toekomst een minimale vereiste zijn om te beschikken over correcte gegevens.
2. Registratieverplichting – Om de gegevensverzameling te optimaliseren zal het belangrijk zijn dat expertisecentra voor zeldzame ziekten verplicht worden om hun patiënten te registreren in het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten.
3. Informatie aan patiënten - Binnen het zorgsysteem moet de mogelijkheid worden gecreëerd om patiënten te informeren (o.a. wat betreft registratie en deelname aan studies). Daarvoor zal eveneens een betere honorering moeten voorzien worden.

4. Privacy – Het is belangrijk dat een ‘opt-out’ procedure wordt voorzien voor de patiënten indien ze niet willen geregistreerd worden. In de praktijk blijkt (op basis van de huidige ervaring van het WIV-ISP) echter dat zeer weinig patiënten hiervan gebruik maken.
5. ORPHA-codes – De klassieke ziektecodes zijn niet verfijnd genoeg om gebruikt te worden voor zeldzame ziekten. De ORPHA-codes zijn wel granulaair genoeg, maar zijn niet geïntegreerd in de huidige software. De deelnemers aan de workshop zijn van mening dat het gebruik van de ORPHA-codes door de centra voor zeldzame ziekten verplicht moeten worden. In een latere fase zouden deze codes moeten opgenomen worden in SNOMED, een systeem waardoor artsen niet zelf verplicht worden om de codes in te geven, maar er via het ingeven van enkele sleutelwoorden automatisch de juiste codering wordt toegekend.
6. Volledigheid van registratie - De centra voor zeldzame ziekten moeten het volledige grondgebied bestrijken anders blijft de registratie onvolledig. Zo zijn er vandaag bijvoorbeeld in het register voor neuromusculaire aandoening relatief veel meer patiënten geregistreerd in het noorden van België t.o.v. het zuiden. Dit is zeer vermoedelijk te wijten aan een verschil in penetratiegraad van de neuromusculaire centra.

## Workshop III – Huidige noden en prioriteiten op het vlak van fundamenteel, klinisch en translationeel onderzoek rond zeldzame ziekten

Prof. René Westhovens, reumatoloog aan het UZ Leuven, schetst de noden, prioriteiten, maar ook de mogelijkheden van fundamenteel, klinisch en translationeel onderzoek voor zeldzame ziekten op Belgisch en Europese schaal. Als basis voor zijn betoog gebruikt hij de casus systemische sclerose. Als clinicus en onderzoeker, maar eveneens als voorzitter van het RIZIV-college voor weesgeneesmiddelen, komt hij tot de conclusie dat de werkzaamheid en veiligheid van weesgeneesmiddelen voortdurend moet geëvalueerd worden, ook na de marktintroductie. Vragen over dosering, therapietrouw, outcomes, uitbreiding naar sub-indicaties en zorgkwaliteit moeten permanent aan de orde blijven. Daarbij maakt hij ook de

bedenking dat ethische en maatschappelijke knelpunten rond zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen te weinig onderzocht worden en dat transparantie van de kostprijs van de behandeling hoog op de agenda zou moeten staan.

Hoe de brug tussen fundamenteel en translationeel onderzoek kan geslagen worden, werd besproken door prof. Eric Legius van het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid aan de KU Leuven. Volgens prof. Legius moet er onder meer op vlak van onderwijs en training meer aandacht gaan naar de combinatie van basisbiologie en klinische geneeskunde. Er bestaat immers een belangrijke wisselwerking tussen klinische activiteiten en onderzoeksactiviteiten: onderzoek leidt tot betere klinische prestaties en input van de kliniek tot beter onderzoek. De brug tussen onderzoek en kliniek wordt het gemakkelijkste gelegd in geïntegreerde departementen waar zowel klinische activiteiten plaatsvinden als basisonderzoek. Bovendien is het geïntegreerd zijn in multidisciplinaire netwerken op lokaal, nationaal en internationaal niveau een must. Knelpunt blijft echter nog steeds de financiële kwetsbaarheid van de meeste onderzoeksgroepen in zeldzame ziekten vanwege hun relatief kleine omvang.

Drs. Arnaud Goolaerts van het FNRS/NFWO en Irene Norstedt van de Europese Commissie – DG Research & Innovation gingen dieper in op de Belgische en Europese mechanismen voor de financiering van onderzoek, toegespitst op het onderzoek naar zeldzame ziekten.

Na discussie in de werkgroep werden volgende adviezen voor acties naar voor geschoven:

1. Opname van onderzoek in het Plan – Met enige verbijstering werd vastgesteld dat er geen enkele onderzoekscomponent aanwezig was in de huidige versie van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Het lijkt nochtans evident dat onderzoek een fundament is voor een betere diagnose en behandeling van patiënten met een zeldzame aandoening in de toekomst. Dit wordt door de deelnemers van de workshop gezien als een ernstige tekortkoming in het Plan.
2. Systematisch kader – Er is nood aan een kader voor enerzijds een betere samenwerking met patiënten en patiëntenorganisaties op vlak van deelname aan klinische studies en anderzijds de identificatie van prioriteiten in het onderzoek. De registers (het Centraal Register voor Zeldzame Ziekten en het Genetisch Register) kunnen alvast een belangrijk instrument worden om deelname aan klinische studies op een meer systematische manier mogelijk te maken en om onderzoeksprioriteiten vast te leggen.

3. Fragmentatie – De samenwerking tussen Belgische onderzoeksgroepen binnen en over de taalgrenzen heen in fundamenteel en klinisch onderzoek naar zeldzame ziekten moet verbeterd worden. De fragmentering die er nog te vaak is, moet verder doorbroken worden. Het opzetten van een collaboratief kader zou een goede stap in de richting zijn. Tegelijk moet men ook over de grenzen heen kijken en moeten er platforms komen voor Europees en internationaal onderzoek naar zeldzame ziekten. Diverse aandoeeningen zijn immers zo zeldzaam dat het absoluut zin heeft om het onderzoek op Europees vlak te coördineren. Vanzelfsprekend moeten de financieringsmechanismen ook gedefragmenteerd worden.
4. Fondsen – Belgische translationele onderzoeksprojecten zouden beter financieel ondersteund moeten worden (bv. via het E-RARE research programma). België telt immers diverse onderzoeksgroepen op vlak van zeldzame ziekten die op Europees en internationaal niveau hoog scores. Toch is hun financiering ondermaats en belemmert ze verdere expansie.
5. Integratie – Er moet op alle niveaus worden nagedacht over het beter integreren van klinische activiteiten met onderzoeksactiviteiten. De deelnemers denken daarbij aan aspecten als vorming en training, financiering, zorgkwaliteit etc. Een mogelijke manier van integratie is de uitbouw van ‘health campussen’.
6. Zorgevaluatie – Tot slot werd gepleit voor het beschikbaar maken van middelen voor de wetenschappelijke evaluatie van ‘zorg-’ en ‘patiëntgerichte’ outcomes’.

## Workshop IV – Methodologie, management en monitoring van het nationaal plan

De beoogde voordelen van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten zullen pas behaald worden indien de maatregelen effectief en efficiënt worden geïmplementeerd. Daarvoor is een beleidsmodel nodig (governance) dat kan beschikken over voldoende beleidsondersteunende middelen, dat via het toetsen aan indicatoren kan nagaan of de beoogde doelstellingen worden bereikt, en dat zo nodig efficiënte maatregelen kan nemen om bij te sturen.

Ingrid Jageneau, voorzitter van RaDiOrg, herinnerde de deelnemers aan het proces dat voorafging aan het definitieve Plan Zeldzame Ziekten. Ze legde daarbij de nadruk op de bijdrage van patiëntenorganisaties tijdens de werkzaamheden van het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen. Dit Fonds formuleerde een reeks van 42 aanbevelingen die de basis vormden voor het finale Plan.

RaDiOrg had verder de Belgische situatie geëvalueerd op basis van de Europlan-indicatoren. Enkele opmerkelijke bevindingen. In de eerste plaats komt België met de publicatie van het Plan en de diverse wetgevende initiatieven in uitvoering, tegemoet aan de eerste kernindicator, nl. dat elke EU-lidstaat een Plan of Strategie moet ontwikkelen via bindende wetgevende handelingen ingebed in een operationeel kader. Voor kernindicatoren 2 en 3, nl. het bestaan van een adviescomité zeldzame ziekten en een permanente en officiële vertegenwoordiging van patiënten bij de ontwikkeling, monitoring en evaluatie van het Plan zijn er nog tekortkomingen. Ook rond kernindicatoren 18 en 19, nl. de duurzaamheid van de genomen maatregelen en de mate waarin voldoende overheidsmiddelen zijn toegekend aan de uitvoering van het Plan, stelt RaDiOrg zich vragen. Er is wel een budget voorzien in het Plan, maar het Plan zelf is nog niet van kracht. Bovendien zijn er geen fondsen uitgetrokken voor de oprichting van nieuwe expertisecentra.

Lene Jensen van Rare Diseases Denmark en vertegenwoordiger van EUCERD preciseerde het gebruik van indicatoren zoals ze werden vooropgesteld door Europlan en EUCERD. Het gaat vooral om proces- en ‘proces outcome’-indicatoren, veeleer dan om gezondheidsindicatoren voor zeldzame ziekten. Concreet stelde Europlan in 2010 voor de nationale plannen 22 outcome indicatoren en 37 procesindicatoren voor. Deze werden in 2013 gedeeltelijk overgenomen en aangevuld door EUCERD tot 21 basisindicatoren (5 outcome en 16 proces). Vervolgens gaf Lene Jensen achtergrond bij elk van deze 21 indicatoren. Ze eindigde met de vraag of er voor België bijkomende indicatoren noodzakelijk zijn en of er naast de monitoring door een adviescomité en een coördinerende stuurgroep nog andere vormen van monitoring gewenst zijn. Vooral vroeg ze zich af in hoeverre patiënten deelnemen aan het monitoringproces?

Die vraag werd meteen beantwoord door Ilse Weeghmans van het Vlaams Patiëntenplatform (VPP). Naast een sterk pleidooi voor het belang van patiëntenorganisaties en patiëntenparticipatie op micro, meso en macroniveau in de gezondheidszorg, maakte Ilse Weeghmans de balans op van de rol van patiënten bij het tot stand komen en het verdere verloop van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Ze zag vooral een betrokkenheid in

acties 5 (callcenter), 13 (e-Health), 15 (inventarisatie niet ten laste genomen noden), en 20 (governance, als mogelijke partner in de coördinatiecél en als overlegpartner met het FOD). Ook in actie 6, de organisatie van een nationale Europlan-conferentie, staan patiëntenorganisaties aan het roer, maar opmerkelijk is de afwezigheid tijdens de workshops van de overheden die het Plan hebben opgesteld. Menig deelnemer blijft dan ook op zijn honger zitten omdat vragen over het waarom en hoe van een reeks specifieke maatregelen onbeantwoord blijven.

Helaas zijn er ook acties waar de betrokkenheid van patiënten wordt geweerd, terwijl patiënten en hun vertegenwoordigende organisaties er toch een duidelijke meerwaarde kunnen bieden. Het gaat onder meer om actie 7 (de functie van de zorgcoördinator in de expertisecentra), actie 8 (oprichting van expertisecentra voor hemofilie), actie 9 (uitbouw van de functie zeldzame ziekte in ziekenhuizen die erkend zijn), actie 10 (opbouw van expertisenetwerken), en actie 11 (de oprichting van nieuwe expertisecentra). Patiënten en hun verenigingen kunnen in al deze acties een belangrijke insteek geven rond noden en verwachtingen ivm te ontvangen zorg en informatie. Voorts kunnen patiëntenverenigingen een rol spelen op vlak van evaluatie van zorg en kwaliteitsverbetering.

Na bespreking werden door de deelnemers aan de werkgroep volgende aanbevelingen vooropgesteld:

1. Indicatoren - Bij de uitvoering van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten moeten de voorgestelde maatregelen vergezeld worden van proces- en outcome-indicatoren zoals ze werden aanbevolen door EUCERD. Alleen op deze manier is een concrete en objectieve monitoring van het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten mogelijk.
2. Participatie van alle stakeholders – De stuurgroep, zoals voorzien in het governance-model beschreven in maatregel 20, moet in verbinding staan met alle betrokken stakeholders en moet bij de uitvoering van het Plan rekening houden met hun perspectieven, expertises en identiteit, maar tegelijk ook met hun beperkingen en grenzen (bv. men kan van een patiëntenorganisatie die met onbetaalde vrijwilligers werkt, moeilijk verwachten dat ze deelneemt aan tientallen vergaderingen of op een wetenschappelijke manier de noden in kaart brengt van zijn patiënten etc. Hiervoor dient de nodige professionele ondersteuning te worden geboden).

3. Bouwen op bestaande structuren – Het governance-model, zoals beschreven in maatregel 20, moet zoveel mogelijk worden gebouwd op en rekening houden met bestaande groepen, vertegenwoordigingen en instanties. Zo moet de stuurgroep nauw in verbinding staan met het Observatorium voor Chronische Ziekten, het Fonds voor Zeldzame ziekten en Weesgeneesmiddelen, etc. Maar wel moet opnieuw de reikwijdte van elk van deze organisaties worden geëxpliciteerd en moet hun onderlinge interactie worden gestructureerd volgens duidelijke afspraken.

4. Terugkoppeling – Het governance-model, zoals beschreven in maatregel 20, moet voorzien in een permanente terugkoppeling tussen de overheden en de betrokken stakeholders in alle fasen: planning, identificatie van nieuwe maatregelen, voorbereidende werkzaamheden bij uitvoering, enzovoort. Er heerste bij de deelnemers aan de workshop het gevoel dat er in de tijdspanne tussen de voorstellen en aanbevelingen door het Fonds voor Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen (KBS) en de publicatie van het huidige Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten nagenoeg geen overleg is gepleegd met stakeholders, het veld en patiënten(organisaties). Dit wordt door velen ervaren als een gemiste kans. Er is immers geen terugkoppeling geweest over waarom sommige maatregelen uit de publicatie van het Fonds niet werden opgenomen in het Plan. Bovendien werden een reeks bijkomende maatregelen opgenomen in het Plan die niet expliciet voorkwamen in de voorstellen van het Fonds. De rationale hierachter is weinig transparant, en ook op deze Zeldzame Ziektedag ontbrak hierover de nodige uitleg.

## Workshop V – Weesgeneesmiddelen en andere medicinale ‘weesproducten’ voor patiënten met een zeldzame ziekte

Er bestaan duizenden zeldzame ziekten, terwijl slechts een paar dozijn weesgeneesmiddelen in de EU een marktvergunning hebben. Er is met andere woorden een gigantische ‘unmet medical need’ bij patiënten met een zeldzame ziekte. Bovendien is de toegang tot weesgeneesmiddelen met een EU-marktvergunning in de lidstaten ongelijk. EUCERD heeft dan ook als indicator voorgesteld om in elke lidstaat de toegang tot vergunde weesgeneesmiddelen na te gaan. Bovendien wil EUCERD achterhalen in hoeverre lidstaten programma’s hebben uitgewerkt om de toegang tot nog niet vergunde genes-



middelen mogelijk te maken (type 'compassionate use programma's').

Tevens moeten er maatregelen worden genomen om de (continue) gegevensverzameling betreffende de werkzaamheid, veiligheid en doeltreffendheid van de geneesmiddelen te optimaliseren. Voorts moeten bijkomende ondersteuningsmechanismen worden opgezet om de kans op succes te vergroten van kleine en middelgrote bedrijven die weesgeneesmiddelen ontwikkelen. Deze bedrijven nemen immers grote risico's, maar worden slecht ondersteund en beschermd.

Dr. apr. Greet Musch van het FAGG hield een uiteenzetting over het probleem van de 'unmet medical need' in België voor patiënten met een zeldzame ziekte en over de maatregelen die op dit ogenblik bestaan en worden uitgewerkt. Ze wees onder meer op een initiatief van de overheid en de sector om een 'bioplatform' op te zetten voor klinische studies in vroege fase, hetgeen de toegankelijke deelname van patiënten ten goede moet komen en ook een stimulans moet vormen voor bedrijven om in België klinische studies uit te voeren.

België kent al een aantal jaren programma's voor 'gebruik in schrijnende gevallen' en 'medische noodprogramma's' (respectievelijk 'Compassionate Use' en 'Medical Need' programma's). Voorts werkt België aan een nieuwe procedure om een financiële tegemoetkoming van de ziekteverzekering mogelijk te maken voor innovatieve geneesmiddelen die een onbeantwoorde medische behoefte invullen (project 'unmet medical need') voor patiënten met een ernstige aandoening.

Voor geneesmiddelen die nog niet vergund zijn, kan een snellere terbeschikkingstelling en ten laste neming door de ziekteverzekering gebeuren nog voor hun registratie op Europees niveau. Voor vergunde geneesmiddelen kan dat voor de erkenning van een nieuwe indicatie. Telkens moet er echter wel een onbeantwoorde medische behoefte bestaan.

Dr. Daniel Brasseur van het FAGG onderstreepte dat de gegevensverzameling voor geneesmiddelen voor zeldzame ziekten een hele uitdaging is. In vergelijking met andere geneesmiddelen moet er voor weesgeneesmiddelen even zorgvuldig worden omgesprongen met criteria als werkzaamheid, doeltreffendheid en veiligheid. Voor weesgeneesmiddelen is het echter imperatief dat, meer nog dan voor andere geneesmiddelen, tijdens de commercialisering nieuw bewijsmateriaal hierover wordt verzameld. Dat vraagt een nieuwe aanpak, zowel op vlak van marktvergunning ('adaptive licensing') als terugbetaling. Wellicht moeten daarvoor onontgonnen denksporen worden betreden waarop

zowel overheid, industrie als de medisch-wetenschappelijke wereld en patiënten elkaar vinden als partners.

Aan de hand van het voorbeeld van zeldzame kankers legde Prof. Dominique Bron van het Institut Bordet de nadruk op de onontbeerlijkheid van nationale en internationale netwerking voor de diagnose, preventie en behandeling van zeldzame ziekten. Om in de toekomst patiënten met een zeldzame kanker beter te kunnen behandelen, schetste prof. Bron vier belangrijke fundamenten: diagnostische assessment, behandeling/klinisch onderzoek, translationeel/fundamenteel onderzoek, onderzoek naar levenskwaliteit en outcomes. Aan elk van die fasen draagt nationale en internationale netwerking in belangrijke mate bij. Voor de diagnostische assessment kan een centrale review door pathologen en moleculair biologen het aantal misdiagnoses reduceren zoals onlangs werd aangegeven in een KCE-rapport dat pleitte voor het oprichten van expertisecentra voor zeldzame kankers. Voor de behandeling en het klinisch onderzoek is Europese samenwerking noodzakelijk. Dat bewijst het succes van de huidige studies die door samenwerkingsplatforms als het EORTC, ESMO, EHA etc. worden gecoördineerd. Vooral om ervoor te zorgen dat patiënten toegang krijgen tot klinische studies, zijn deze samenwerkingen onmisbaar, zeker als het gaat om zeldzame kankers of om gepersonaliseerde behandelingen.

Op het vlak van translationeel en fundamenteel onderzoek betekent het opzetten en delen van biobanken een belangrijke meerwaarde. Tot slot kunnen nationale en internationale netwerken van patiënten en sociale mediaplatforms voor patiënten (type [www.Esperity.com](http://www.Esperity.com)) belangrijke informatie leveren over de levenskwaliteit van patiënten en over patiëntgerelateerde outcomes. Kortom, samenwerking en netwerking zijn belangrijke sleutels om vooruitgang te boeken in de aanpak van zeldzame ziekten, en in het bijzonder zeldzame kankers.

Dr. Wilfried Dalemans en Dr. Eric Halioua van respectievelijk Tigenix en Promethera Biosciences gingen dieper in op de problemen waar kleine en middelgrote bedrijven (KMOs) mee hebben af te rekenen als ze de uitdaging aangaan om nieuwe weesgeneesmiddelen of 'weesbehandelingen' te ontwikkelen.

KMOs hebben voor alle fasen van het ontwikkelingsproces (onderzoek, de regulatorische fase (markttoegang), prijsvorming- en terugbetalingsfase) specifieke verzoeken om de soms moeilijke samenwerkingen met andere partners (resp. academische centra, EMA en nationale autoriteiten) vlotter te laten verlopen. Vooral wordt gevraagd naar een duidelijk kader zowel voor ATMP (advanced therapy medicinal products) als weesgeneesmiddelen op niveau van EMA opdat snellere toe-

gang tot de markt mogelijk wordt. Voorts pleit men voor een harmonisering van de terugbetaling tussen de lidstaten. Op vlak van ondersteuning van onderzoek door de overheid wordt vooral gedacht aan het uitbreiden van het principe van de tax-shelter aan biomedische KMOs.

Volgende adviezen werden door de deelnemers aan deze workshop naar voor geschoven:

1. Betrokkenheid patiënten - De patiënten moeten sneller en meer betrokken worden bij de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen. Er zijn voorbeelden gegeven van weesgeneesmiddelen waarvan, eenmaal op de markt, bleek dat de wijze van toediening heel moeilijk was. Of voorbeelden van geneesmiddelen die off-label werden gebruikt en waarvan de firma zelf niet op de hoogte was. Kortom, patiënten moeten meer en sneller worden betrokken.
2. Steun aan KMOs – Deze organisaties zijn vaak de pioniers in het onderzoek naar weesgeneesmiddelen. Zij vertrekken van een briljant idee, maar moeten verder roeien met heel beperkte riemen: ze hebben geen inkomsten en slechts beperkte toegang tot financiering en subsidies. Deze pioniersbedrijven verdienen een betere bescherming. Dat zou bijvoorbeeld kunnen via een uitbreiding van het principe van de tax-shelter.
3. Zeldzame kankers – Meer dan de helft van de weesgeneesmiddelen heeft als indicatie zeldzame kankers. Zeldzame kankers vormen dan ook een belangrijk ziektedomein binnen de zeldzame ziekten. Zowel in het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten als in het Kankerplan is er weinig aandacht voor zeldzame kankers. Nochtans zijn er op het vlak van biobanken, klinische studies, het opzetten van expertisecentra en netwerken voor zeldzame kankers belangrijke initiatieven te nemen. Recent werd hierover een studie gepubliceerd door het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE) dat het belang van dergelijke initiatieven onderschrijft. De studie formuleert een reeks aanbevelingen die in dezelfde lijn liggen als wat voor andere zeldzame ziekten eerder naar voor werd geschoven. Ook op Europees vlak zal in de nabije toekomst aandacht worden besteed aan de aanpak van zeldzame kankers.
4. Harmonisatie en vereenvoudiging – Klinische studies voor zeldzame ziekten zijn complex omdat patiëntenpopulaties verspreid zijn over verschillende ziekenhuizen over de nationale grenzen heen. Dit betekent vaak dat voor een weesgeneesmiddel alleen grensoverschrijdende klinische

studies mogelijk zijn. Helaas heeft elke lidstaat zijn eigen wetgeving, eigen systeem en eigen procedures rond klinisch onderzoek, zodat in elk land een aangepast goedkeuringsdossier moet worden ingediend. Deze verschillen, en vaak tegenstellingen, belemmeren in belangrijke mate de uitvoering van internationale klinische studies op kleine patiëntengroepen. Daarom wordt gepleit voor een harmonisatie en vereenvoudiging van de procedures tussen de lidstaten. Een oproep die overigens niet alleen geldt voor het uitvoeren van Europese klinische studies, maar ook voor de terugbetaling van weesgeneesmiddelen.

5. Unmet Medical Needs – De procedures, die worden opgezet voor unmet medical needs, mogen in geen geval de ontwikkeling van nieuwe weesgeneesmiddelen in de weg staan.

## Workshop VI – Sociale diensten voor zeldzame ziekten

EUCERD pleit ervoor om in nationale plannen of strategieën voldoende initiatieven op te nemen om personen met een zeldzame ziekte (en hun naasten en mantelzorgers) in het dagelijkse leven te ondersteunen zodat hun integratie in de samenleving, op school of op de arbeidsmarkt verbeterd. In het EUCERD-rapport van november 2012 over de 'Need for special services and integration into special policies' wordt melding gemaakt van gespecialiseerde sociale diensten om integratie te bevorderen. Daarom wordt veel belang gehecht aan de oprichting van expertisecentra binnen een globaal netwerk en in het bijzonder aan de rol van de zorgcoördinatoren (die evenwel zelf geen zorgverstrekkers zijn). Vervolgens richten we ons op nieuwe benaderingen van informatievoorziening die op een meer passende manier antwoorden bieden op individuele behoeften. Tenslotte, verwijst EUCERD naar respijtcentra als een indicator van het beleid voor zeldzame ziekten. We gaan na welke specifieke rol dergelijke respijtcentra kunnen bieden en aan welke voorwaarden ze zouden moeten voldoen.

Magali Colinet van het project PRIOR (Frankrijk) en Dominique Le Berre van de Alliantie zeldzame ziekten (Frankrijk) toonden via een praktijkvoorbeeld – het Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation sur les maladies Rares des Pays de la Loire (PRIOR) – aan op welke manier patiëntgerichte zorgcoördinatie kan verlopen. PRIOR bedient een regio van 165 000 inwoners in de Loire-streek. De organisatie staat in contact met drie doelgroepen: patiënten en hun omgeving,



professionele zorgverstrekkers en patiëntenverenigingen. Het platform brengt vraaggestuurd en op individuele basis de nood van patiënten in kaart en begeleidt hen in hun dagelijkse leven. De nadruk ligt daarbij op het valoriseren van bestaande competenties en het zo goed mogelijk integreren van de patiënt in de samenleving. Voorts bevordert en deelt het platform goede praktijken.

André Gubbels van de FOD Sociale Zekerheid spreekt over ‘het labrynt van de informatievoorziening’ in de sociale zorg. Die sociale zorg is versplinterd en verkokerd, argumenteert hij. We hebben immers specifieke diensten voor kinderen, jongeren, personen met een beperking, ouderen enz. Diensten zijn opgesplitst zijn per sector: gezondheid, sociale materies, onderwijs, arbeid, justitie, .... En diensten werken onder verschillende bevoegdheden: de federale staat, de gemeenschappen of gewesten, en het lokale gemeentelijk niveau. De gevolgen voor alle betrokkenen – cliënten, verstrekkers (bv. sociale werkers) en overheid – zijn navenant. Iedereen erkent het probleem en toch worden alleen klassieke oplossingen uitgewerkt: de oprichting van een zoveelste informatiepunt, contactcentrum, coördinatie-dienst enz. De oplossing ligt volgens André Gubbels in het totaal herdenken van de informatievoorziening aan de burger waarbij niet langer de zorgverstrekkende organisatie het centrale punt vormt van waaruit de informatie vertrekt, maar de informatie veeleer gecentreerd wordt rond de zorg- en informatievrage burger. Die totale ommekeer lijkt utopisch, maar is dat niet. Er bestaan vandaag immers internettoepassingen die dergelijke aanpassing perfect mogelijk maken.

Tot slot brachten Danielle Huse van Villa Rozenrood in De Panne en Thijs Verbruggen van het Zeepreventorium in De Haan een warm pleidooi om respijtcentra beter en nadrukkelijker in te schakelen bij de behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte. Vanzelfsprekend moeten ook deze respijthuizen voldoen aan een aantal kwaliteitscriteria en moeten ze in nauw overleg samenwerken met expertisecentra.

De volgende aanbevelingen werden door de deelnemers aan deze workshop naar voor gebracht:

1. Informatie - Structureer de informatievoorziening rond wie ze moet ontvangen en niet rond wie ze geeft (dus rond de burger en niet rond de administratie/zorgverstrekker). Draai met andere woorden de rollen om. Zorg dat de patiënt onmiddellijk bij alle diensten terecht komt van zodra hij een kernwoord intypt op zijn of haar computer, tablet of smart phone. De technologie daarvoor is momenteel voorhanden.
2. Toegang tot informatie - De burger/patiënt is de eigenaar van de gegevens, hij moet er toegang toe krijgen en moet ze kunnen raadplegen. De technische mogelijkheden om dit te realiseren bestaan al: implementeer ze nu.
3. Zorgcoördinatie - Het is belangrijk dat de persoon (of het team) die vanuit de expertisecentra de zorg coördineert ook veel aandacht heeft voor de coördinatie van de zorg dicht bij de patiënt, bijvoorbeeld door de competenties in de regio te identificeren en kenbaar te maken (bv. via een kadaster) en door de patiënt thuis te bezoeken zodat zijn/haar noden beter kunnen gekend zijn.
4. Integratie en deelname - De interventies van de zorgcoördinator moeten over meer gaan dan over zorg, sensu stricto. Het moet gaan over een geïntegreerd zorgtraject, met aandacht voor het dagelijkse leven en de integratie in de samenleving (school/werk, omgevingsaanpassingen, enz.)
5. Respijtcentra - Gespecialiseerde revalidatie- en respijtformules voor sommige zeldzame ziekten hebben een eigen plaats, complementair aan de referentie-/expertisecentra.

## ADDENDA

### Programma van de Belgische EUROPLAN Conferentie

08.30 – 09.15	<b>ONTHAAL</b>		
09.15 – 10.15	<b>PLENAIRE SESSIE: INLEIDING</b> <b>Welkom</b> · Ingrid Jageneau, Voorzitter van RaDiorg.be <b>Het nationaal plan voor zeldzame ziekten</b> · Mevrouw Laurette Onkelinx, minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid <b>Europese richtlijnen en EUROPLAN joint action</b> · Pol Gerits, EUCERD vertegenwoordiger voor België / FOD Volksgezondheid · Lene Jensen, directeur Alliantie Zeldzame Ziekten Denemarken en EURORDIS-EUROPLAN-adviseur voor België		
10.30 – 12.00	<b>WORKSHOP 1:</b> <b>Zorg, expertisecentra voor zeldzame ziekten en «European Reference Networks for rare diseases»</b> In deze workshop worden volgende thema's behandeld: 1. Definitie van expertisecentra 2. Erkenning van expertisecentra 3. Regionale, nationale en internationale netwerken	<b>WORKSHOP 2 :</b> <b>Definitie, codificatie en inventaris van zeldzame ziekten</b> In deze workshop worden volgende thema's behandeld: 1. Definitie 2. Codificatie 3. Inventarisatie	<b>WORKSHOP 3:</b> <b>Wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame ziekten</b> In deze workshop worden volgende thema's behandeld: 1. Huidige noden en prioriteiten op het vlak van fundamenteel, klinisch en translationeel onderzoek 2. Hoe de kloof tussen fundamenteel en translationeel onderzoek verkleinen 3. Financiering van het wetenschappelijk onderzoek
12.00 – 13.45	<b>LUNCH</b>		
13.45 – 15.15	<b>WORKSHOP 4:</b> <b>Methodologie, management en monitoring van het nationaal plan</b> In deze workshop worden volgende thema's behandeld: 1. Management van het plan 2. Financiering van het plan 3. Indicatoren voor de monitoring van het plan	<b>WORKSHOP 5:</b> <b>Weesgeneesmiddelen</b> In deze workshop worden volgende thema's behandeld: 1. Unmet medical needs 2. Evidence generation plan 3. Network 4. Steun aan KMO's	<b>WORKSHOP 6:</b> <b>Sociale diensten voor zeldzame ziekten</b> In deze workshop worden volgende thema's behandeld: 1. Hoe de oprichting van expertisecentra bevorderen binnen het globale netwerk? Welke rol voor de zorgcoördinatoren? 2. Hoe aangepaste informatie aanbieden aan de patiënten? Hoe nieuwe tools integreren zodat de informatie beter is aangepast aan de individuele noden? 3. In welke mate zijn respijthuizen "specifiek" voor zeldzame ziekten en waaraan moeten zij beantwoorden?
15.15 – 15.30	<b>OVERHANDIGING VAN DE EDELWEISS AWARD</b>		
15.30 – 17.00	<b>PLENAIRE SESSIE: AFSLUITING</b> Presentatie van de aanbevelingen die in de verschillende werkgroepen werden geformuleerd en einddiscussie		
17.00 – 18.00	<b>COCKTAIL TER AFSCHEID</b>		

## Het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten in een notendop

De maatregelen die zijn opgenomen in het Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten kunnen als volgt worden samengevat:

### Domein 1: Verbeterde toegang tot diagnostiek en informatie aan de patiënt

1. Verbeterde financiering van testen voor diagnose en opvolging van zeldzame ziekten, uitgevoerd in België of in het buitenland – budget €1.050.000
2. Kwaliteitsbeheer in de centra voor Menselijke Erfelijkheid – €1.200.000
3. Genetische counseling in de huidige expertisecentra voor zeldzame ziekten – bijkomend budget €100.000 (een budget €4.380.000 werd reeds eerder toegekend voor genetische counseling)
4. Multidisciplinaire consultatie - €1.300.000
5. Patiëntgerichte communicatie – geïncorporeerd in actie 7
6. Europlan - €25.000

### Domein 2: Optimalisatie van de zorg

7. Concentratie van de expertise en versterking van de expertisecentra: Introductie van een zorgcoördinator - €750.000
8. Expertisecentra voor hemofilie - €1.350.000
9. Functie zeldzame ziekten - €500.000
10. Netwerken - €500.000
11. Nieuwe expertisecentra – later te bepalen in functie van **beschikbaar budget**
12. Medische voeding voor zeldzame ziekten - €537.532
13. Snelle communicatie tussen patiënten, zorgverstrekkers van de eerste lijn en specialisten van de expertisecentra: gebruik van het multidisciplinair elektronisch patiëntendossier – budget in actieplan e-Gezondheid
14. Unmet medical need: snelle terbeschikkingstelling van farmaceutische specialiteiten - €3.500.000
15. Inventaris van de “niet ten laste genomen noden” - €0

### Domein 3 Informatiemanagement

16. Centraal Register Zeldzame Ziekten - €317.000
17. Orphanet Belgium - €75.000
18. Opleiding van zorgverleners – geïncorporeerd in actie 7
19. Codificatie en terminologie – budget in actieplan e-Gezondheid

### Domein 4 Governance en duurzaamheid

20. Evaluatie en monitoring van het Plan - €200.000

## Deelnemerslijst

NR	NAME	SURNAME	ORGANISATION, COMPANY...
1	Kouadria	Abderaouf	Etablissement publique de santé et de proximité
2	Marc	Abramowicz	ULB - Genetics
3	Antonio	Atalaia	Newcastle University, EUCERD Jo Action
4	Chris	Aubry	RaDiOrg.be & Bindweefsel vzw
5	Jean-Pierre	Baeyens	Observatorium Chronische Ziekten RIZIV
6	Jacques	Barbieaux	APTES-Belgique asbl
7	Vinciane	Berckmans	H.A.E. Belgium asbl
8	Georges	Binamé	Federaal parlement
9	Bettina	Blaumeiser	UZA/UA, Genetica
10	Daniel	Blockmans	UZ Gasthuisberg, Leuven
11	Carole	Bodart	Bristol-Myers Squibb
12	Gerard	Boehm	Actelion Pharmaceuticals
13	Jacques	Boly	ANMC
14	Valentina	Bottarelli	Eurordis
15	Léon	Brandt	Association Belge du syndrome de Marfan
16	Daniel	Brasseur	AFMPS/FAGG
17	André	Broman	Dyskinesia asbl
18	Florence	Broman	Dyskinesia asbl
19	Dominique	Bron	Institut Jules Bordet
20	Marc	Buchet	Orphan-Europe Benelux
21	Gwénael	Busoni	Dyskinesia asbl
22	Jean-Jacques	Cassiman	Fonds Zeldzame Ziekten, Koning Boudewijnstichting
23	Lindsey	Casteleyn	BOKS vzw
24	Jonathan	Châcon	CHR Citadelle Liège
25	Claudio	Colantoni	Kabinet van de minister
26	Magali	Colinet	PRIOR cadre de santé
27	Wim	Colle	PH-vzw pulmonale hypertensie
28	Jean-Marc	Compère	asbl X fragile - Europe
29	Martine	Cools	DSD Clinic, UZ Gent
30	Nadia	Costantino	BOKS vzw
31	Albert	Counet	Ligue Huntington Francophone Belge asbl
32	Alexandra	Curcic	Vereniging voor sarcoïdosepatienten /SFR
33	Karin	Dahan	Institut de Pathologie et de Génétique - IPG
34	Wilfried	Dalemans	Tigenix
35	Eline	Darquennes	MSD Belgium
36	Julie	De Backer	University Hospital Ghent
37	Elfride	De Baere	UGent, genetics
38	Lut	De Baere	RaDiOrg.be & BOKS vzw
39	Koen	De Baets	Orphan-Europe Benelux
40	Lode	De Bot	Vlaams Patiëntenplatform
41	Rudy	De Cock	PFIZER n.v.
42	Thibault	de Lary de Latour	Alexion
43	Thomy JL	De Ravel	Belgian Society of Human Genetics

NR	NAME	SURNAME	ORGANISATION, COMPANY...
44	Henri	De Ridder	RIZIV - INAMI
45	Jan	De Wit	Prader-Willi Vlaanderen vzw
46	Marcel	De Wulf	Belgische Vereniging voor Longfibrose vzw
47	Annelies	Debels	Studiedienst Groen
48	Michelle	Deberg	Centre de génétique humaine de Liège, CHU
49	François-Guillaume	Debray	CHU Liège, Génétique
50	Karen	Degroote	CHR Citadelle Liège
51	Nathalie	Delbrassine	CHR Citadelle Liège
52	Marion	Delcroix	UZ Leuven
53	Belinda	Delys	Novartis
54	Godelieve	Depla	Erfelijke bindweefdselaandoeningen vzw
55	Marine	Desmoutier	étudiant UCL
56	Arabella	D'Have	FOD Volksgezondheid, dienst Datamanagement
57	Marc	Dooms	University Hospital Leuven
58	Winand	Eerens	AHVH vzw Hemofilievereniging
59	Gerry	Evers-Kiebooms	Human Genetics, KU Leuven
60	Rita	Ferralli	Istituto Superiore di Sanità (ISS), Italy
61	Stefaan	Fiers	Bristol-Myers Squibb Belgium SA
62	Karel	Fol	Shire
63	Charissa	Frank	Erfelijke Bindweefdselaandoeningen vzw
64	Nicola	Fresu	bxl europe
65	Natalia	Garcia Salcedo	Volcano
66	Pol	Gerits	SPF Santé/EUCERD
67	Philippe	Ghysels	AbbVie
68	Guy	Gillard	Association belge des paralysés
69	Yves	Gillerot	RDB
70	Caroline	Gillissen	Alpha-1 Advocacy and Action Coalition
71	Arnaud	Goolaerts	FNRS, Fonds de la Recherche Scientifique
72	André	Gubbels	FOD DG Personen met een handicap
73	Paul	Guijt	Gaucher patiënt
74	Filomeen	Haerynck	UZGent, pediatric pulmonology and immunology
75	Eric	Halioua	Promethera
76	Samia	Hammadi	Scientific Institute of Public Health
77	Chantal	Henno	Pulmonale hypertensie vzw
78	Séverine	Henrard	Université catholique de Louvain/IRSS
79	Hilaire	Herrezeel	
80	Mme	Herrezeel	
81	Marleen	Hoebus	Amgen
82	Annie	Hubert	ESAH BioIndustry Consulting
83	Danielle	Huse	Villa Rozerood
84	Christian	Huyghe	CHHC
85	Ingrid	Jageneau	RaDiOrg.be & Debra Belgium vzw
86	Anne	Jambor	Boppi vzw
87	Anna	Jansen	UZ Brussel
88	Lene	Jensen	Eurordis/Rare Disorders Denmark
89	Verena	Jirgal	Rohde Public Policy
90	Yvonne	Jousten	Association Belge du Syndrome de Marfan

NR	NAME	SURNAME	ORGANISATION, COMPANY...
91	Marleen	Kaatee	PSC Info Europe (PSCIE)
92	Veerle	Kempeneers	Pfizer
93	Régine	Kiasuwa	WIV/ISP
94	Daniel	Knockaert	UZ Leuven, interne geneeskunde
95	Claude	Krygier	MSD
96	Dominique	Le Berre	Alliance Maladies Rares, France
97	Erik	Legius	UZ Leuven, centre for human genetics
98	Kelly	Lentini	Bindweefselandoeningen vzw
99	Pierre	Lerigoleur	Student UCL
100	André	Lhoir	AFMPS/FAGG
101	Fransiska	Malfait	Center for Human Genetics, Ghent University Hospital
102	Annelies	Mallezie	WIV-ISP
103	Suzanne	Marcelis	BOKS asbl (FR)
104	Peter	Mathijs	SOBI
105	Stefan	Mattheeuws	Contactpunt ncl (Batten disease)
106	Luc	Matthysen	HTAP Belgique asbl
107	Isabelle	Maystadt	Centre de Génétique Humaine, IPG
108	Véronique	Mège-Sarek	RaDiOrg.be
109	Ingrid	Mertens	SPF Santé, Datamanagement
110	Tom	Meuleman	BioMarin Europe
111	Isabelle	Meyts	UZ Leuven (PID patiënten)
112	Muriel	Mignolet	Genzyme
113	Hamed	Mobasser	Rohde Public Policy
114	Yannh	Moray	asbl X fragile - Europe
115	Geert	Mortier	Department Medical Genetics Antwerp
116	Greet	Musch	FAGG/AFMPS
117	Gustaaf	Nelis	NVSM
118	Violeta	Nikolova	Weber Shandwick
119	Irene	Norstedt	EC, DG Research & Innovation
120	Mme Laurette	Onkelinx	Minister van Sociale zaken en Volksgezondheid
121	Sandra	Paci	Shire
122	Louis	Paquay	Wit-Gele Kruis van Vlaanderen
123	Julien	Patris	Celgene
124	Huong	Phan Thi	Public Hospital
125	Gregory	Piron	Dyskinesia asbl
126	Vanessa	Pirottin	Ligue Huntington Francophone Belge asbl
127	Claude	Sterckx	AKABE asbl
128	Bruce	Poppe	Ghent University Hospital
129	Alessia	Pus	bxl europe
130	Alice	Pus	Faber
131	Vinciane	Quoidbach	Elleze
132	Peter	Raeymaekers	LyraGen (moderator)
133	Eline	Remue	OD Public Health and Surveillance
134	Evy	Reviere	ALS Liga België vzw
135	Jessica	Robinson	CHRU Lille, Centre de Référence Maladies Rares
136	Bruno	Santoni	PPTA
137	Michèle	Scaillon	HUDERF

NR	NAME	SURNAME	ORGANISATION, COMPANY...
138	Elisabeth	Schraepen	AbbVie
139	Karin	Segers	Human genetics CHU Sart-Tilman Liège
140	Julie	Serre	Ligue Huntington Francophone Belge asbl
141	Guillaume	Smits	HUDERF - IB2 - ULB
142	Ovidio	Soler Leonarte	Rohde Public Policy
143	Claude	Sterckx	Association Muco asbl
144	Delphine	Stokard	GESED asbl
145	Jan	Swiderski	Rohde Public Policy
146	Elfriede	Swinnen	WIV-ISP
147	Erik	Tambuyzer	CMI vzw
148	Alphonse	Thijs	RIZIV - INAMI
149	Marie-Louise	Thomas	Syringomyélie
150	Viviane	Tordeurs	Retina Pigmentosa asbl
151	Annemie	T'Seyen	Koning Boudewijnstichting
152	Montse	Urbina	WIV-ISP
153	Veronique	Van Assche	RDB
154	Johan	Van Calster	CLIVAN bvba
155	Viviane	Van Casteren	Scientific Institute of Public Health
156	Jean-Luc	Van Cauwenbergh	Alkaptonuria
157	Elisabeth	Van Damme	GlaxoSmithKline
158	Saskia	Van den Bogaert	FOD Volksgezondheid
159	Herman	Van Eeckhout	Pharma.be
160	Katrien	Van Elk	Shire
161	Katrien	Van Geyt	Bayer
162	Omer	Van Haute	FOD Volksgezondheid
163	Freia	Van Hee	FNRS, Fonds de la Recherche Scientifique
164	Tineke	Van hooland	Baxter
165	Ine	Van Hoyweghen	KU Leuven
166	Chris	Van Hul	Geneesheer-expert MLOZ
167	Joanna	Van Reyn	CMP Vlaanderen vzw
168	Sonja	Van Weely	ZonMw
169	Stéphane	Vandendael	Genzyme - a sanofi company
170	Tinne	Vandensande	Koning Boudewijnstichting
171	Annemie	Vanmolkot	AB-Consult
172	Jonathan	Ventura	RaDiOrg.be
173	Thijs	Verbruggen	Zeepreventorium
174	Christine	Verellen-Dumoulin	Centre de Génétique Humaine IPG
175	Kristof	Verschaetse	PSC Info Europe (PSCIE)
176	Alice	Vicaire	Celgene sprl
177	Miikka	Vikkula	UCL
178	Marie-Françoise	Vincent	Clínicas universitaires Saint-Luc
179	Wouter	Vyvey	Ugent - faculteit Gezondheidswetenschappen
180	Françoise	Wauthy	GESED asbl
181	Ilse	Weeghmans	Vlaams Patiëntenplatform
182	René	Westhovens	KU Leuven, voorzitter colleges weesgeneesmiddelen RIZIV
183	Arabelle	Willems	ABMM asbl
184	Wim	Wuyts	Unit for Interstitial lung diseases, pneumology UZ Leuven

## **RADIORG.BE**

**Rare Diseases Organisation Belgium vzw**

### **MAATSCHAPPELIJKE ZETEL**

Ortolanenlaan 62, 1170 Brussel  
Ondernemingsnummer 895 838 154

### **OFFICE**

Montoyerstraat 40, 1000 Brussel  
p/a European Cancer Patient Coalition (ECPC)  
info@radiorg.be  
www.radiorg.be  
0032 478 727 703

### **STEUN ONS**

BE 35 7390 1024 6837 (IBAN)  
KREDBEBB (BIC)







## **De doelstellingen van Radiorg**

- De stem zijn voor alle mensen in België die getroffen worden door zeldzame ziekten.
- Er voor zorgen dat die stem gehoord wordt door alle betrokken partijen, vooral door beleidsmakers en politiek verantwoordelijken.

## **Together**

We brengen patiëntenorganisaties en individuele patiënten in België samen en bieden een forum voor ontmoeting, overleg en vorming.

## **Advocacy**

We behartigen de belangen van mensen met een zeldzame ziekte zodat hun levenskwaliteit verbetert. We streven naar:

- Een gezondheidszorg die aangepast is aan de specifieke noden van mensen met een zeldzame ziekte door betere toegang tot diagnostiek en informatie, en een optimalisatie van de zorg.
- De erkenning van zeldzame ziekten en billijke terugbetaling van de ziektekosten, inclusief medisch materiaal, weesgeneesmiddelen en psychosociale ondersteuning.
- Meer wetenschappelijk onderzoek naar zeldzame ziekten.

## **Awareness**

We maken het brede publiek en de professionele zorgverstrekkers bewust van de problematiek van zeldzame ziekten.

Georganiseerd door de Belgische Alliantie  
zeldzame ziekten.



In samenwerking met FOD Volksgezondheid,  
Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu:

