

# Zorg voor zeldzaam

## Inhoud

Samenvatting .....	3
Gehanteerde definities .....	4
Achtergrond en doelstelling .....	4
Probleemstelling .....	4
Doel .....	5
Doelgroep .....	5
Generiek raamwerk .....	6
Opzet van het project .....	8
Deelproject 1: Kwaliteitsstandaarden, patiëntversies en bouwplannen .....	8
Participanten .....	8
Doelstelling .....	9
Achtergrond .....	9
Opbrengsten .....	11
Plan van aanpak .....	11
Deelproject 2: Ontwikkeling en implementatie van kwaliteitsmodules en bijbehorende informatieproducten voor FSHD en SMA .....	15
Participanten .....	15
Doelstelling .....	15
Achtergrond .....	16
Opbrengsten .....	16
Plan van aanpak .....	17
Planning .....	21
Deelproject 3: Ontwikkeling van een digitaal communicatienetwerk expertisecentra – patiënt – zorgverleners .....	22
Participanten .....	22
Doelstelling .....	22
Achtergrond .....	22
Opbrengsten .....	24
Plan van aanpak .....	24
Planning .....	27
Deelproject 4: Coördinatie en borging .....	27
Participanten .....	27
Doelstelling .....	27
Achtergrond .....	28
Opbrengsten .....	30
Plan van aanpak .....	31
Bijlage I Beschrijving pilotaandoeningen .....	32
Bijlage II Toelichting onderdelen generiek raamwerk .....	34

## Samenvatting

In deze subsidieaanvraag wordt een project beschreven dat beoogt een belangrijke bijdrage te leveren aan de verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening in Nederland. Het project richt zich op de verbetering van de zorg ná de diagnose van een zeldzame aandoening. Het zusterproject *Vroegsignalering*, waarvoor eveneens een gezamenlijke subsidieaanvraag bij het Innovatiefonds wordt ingediend, richt zich op verkorting van de periode vóór de diagnose. De twee projecten zijn derhalve complementair.

Het project is gebaseerd op een generiek raamwerk, dat laat zien hoe vanuit verschillende startsituaties (kwaliteitsstandaard al of niet reeds aanwezig, expertisecentrum wel of niet aangewezen) kan worden gewerkt aan de verbetering van de zorg voor mensen met verschillende zeldzame aandoeningen.

Idealiter vormen kwaliteitsstandaarden de basis voor de zorgverlening rond een bepaalde ziekte in Nederland. Omdat het voor veel zeldzame aandoeningen (vooral nog) erg moeilijk is om de ontwikkeling van een volledige kwaliteitsstandaard te realiseren, wordt in dit project een enigszins afwijkende – maar binnenkort door Zorginstituut Nederland zeer waarschijnlijk formeel geaccepteerde - route beschreven om te komen tot een aantal modules van een kwaliteitsstandaard, die de belangrijkste knelpunten in de zorg voor mensen met een bepaalde zeldzame aandoening adresseren. Dit kunnen ook knelpunten zijn op het snijvlak van zorg en sociaal-maatschappelijk welzijn. De ontwikkeling van dergelijke modules, inclusief de bijbehorende patiëntversie, zal voor vijf zeldzame aandoeningen die verschillen in aard, prevalentie en betrokken disciplines worden doorlopen. Op basis van de opgedane kennis worden bouwplannen ontwikkeld voor patiëntenorganisaties van zeldzame aandoeningen die een zelfde traject willen ingaan.

De ontwikkelde modules, maar uiteraard ook reeds beschikbare kwaliteitsstandaarden voor bepaalde zeldzame aandoeningen, zullen in de Nederlandse zorgpraktijk moeten worden geïmplementeerd. Informatie- en communicatieproducten voor patiënten en zorgverleners zijn daar ondersteunend aan. In het project wordt de ontwikkeling van concrete producten (variërend van informatiemateriaal tot digitale platforms) gecombineerd met de uitwerking van bouwplannen voor diezelfde producten. Deze bouwplannen kunnen na afloop van dit project worden gebruikt voor het ontwikkelen van informatie- en communicatieproducten voor patiënten met andere zeldzame aandoeningen en betrokken zorgverleners.

Dit project sluit naadloos aan bij de ontwikkelingen in het Nederlandse veld, zoals de inrichting van expertisecentra door de NFU, de ontwikkeling van richtlijnen door de Wetenschappelijke Verenigingen (onder andere in samenwerking met de Orde van Medisch Specialisten) en de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden door patiëntenorganisaties en zorgverleners in overleg met Zorginstituut Nederland, Patiëntenfederatie NPCF en VSOP.

## Gehanteerde definities

**Expertisecentrum:** een centrum voor één of meer zeldzame aandoeningen dat op grond van de EUCERD-criteria ([www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1962](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1962)) door een daartoe bevoegde instantie als zodanig is aangemerkt.

Toelichting: De minister van VWS heeft de NFU als ‘bevoegde instantie’ aangewezen. De NFU-toetsing van alle kandidaat-centra is per 1 september 2014 gestart. In het kader van dit project worden daarom vooralsnog ook de expertisecentra die door Orphanet op basis van de EUCERD-criteria sinds januari 2013 zijn aangewezen, als expertisecentrum beschouwd.

**Kwaliteitsstandaard:** Een kwaliteitsstandaard is de verzamelnaam voor richtlijnen en zorgstandaarden. Een kwaliteitsstandaard is een norm die aangeeft waaraan goede zorg voldoet voor een aandoening of een cluster van aandoeningen. Een kwaliteitsstandaard kan uit een of meerdere modules bestaan die zelfstandig of gezamenlijk een geheel vormen. Een kwaliteitsstandaard kan modules van zowel organisatorische als inhoudelijke aard bevatten.

Toelichting: Voor productontwikkeling binnen dit project (fasen C en D) is de aanwezigheid van een kwaliteitsstandaard noodzakelijk. In het kader van dit project wordt iedere kwaliteitsstandaard erkend die zowel vanuit medisch-wetenschappelijk als vanuit patiëntperspectief is geaccordeerd. Het (nog) niet opgenomen zijn in het Register van het Kwaliteitsinstituut is geen reden voor uitsluiting.

**Zeldzame aandoening:** In Europa wordt een ziekte zeldzaam genoemd wanneer niet meer dan vijf op de 10.000 (= 1:2000) inwoners in de Europese Unie deze aandoening hebben. In Nederland is een ziekte zeldzaam wanneer maximaal 8.000 patiënten deze aandoening hebben. *Zie bijlage 1 voor voorbeelden van zeldzame ziekten; de bijlage bevat een korte omschrijving van de zeldzame ziekten die in deze subsidieaanvraag als ‘pilotaandoeningen’ fungeren.*

## Achtergrond en doelstelling

### Probleemstelling

Mensen met een zeldzame ziekte kampen veelal met een scala aan zeer diverse klachten, waarmee zij bij veel verschillende zorgverleners terechtkomen. Kennis van goede zorg bij zeldzame ziekten is schaars en niet zelden versnipperd over verschillende zorgverleners. De gefragmenteerde zorg leidt tot doublures in diagnostiek, behandeling en begeleiding, maar evenzeer tot lacunes. Doordat veel zorgverleners niet weten wat zij met deze patiënten aan moeten, lopen zij bovendien kans op een verkeerde behandeling. Hierdoor krijgen mensen met een zeldzame ziekte vaak niet de zorg die zij nodig hebben. En ook al gaat het over aandoeningen die weinig voorkomen, het probleem is op zichzelf groot genoeg. Naar schatting zijn er in Nederland een miljoen mensen met een zeldzame aandoening.

Door stimuleringsprogramma's heeft wereldwijd het onderzoek naar zeldzame aandoeningen een flinke vlucht genomen. Er is steeds meer bekend over de pathogenese, en de diagnose is steeds beter te stellen;

vaak kan een prognose worden gegeven en zijn symptomatische klachten in beeld gebracht. Hoewel volledige genezing voor het overgrote deel van de mensen met zeldzame aandoeningen verre toekomstmuziek is, kunnen symptomen steeds vaker effectief worden behandeld of worden voorkomen. Daarmee neemt zowel de levensverwachting als de kwaliteit van leven van patiënten toe. Kwalitatief goede zorg, dat wil zeggen zorg die de door patiënten ervaren problemen als uitgangspunt heeft en zo veel mogelijk evidence-based is, is daarom van het allergrootste belang. Teneinde die goede zorg te kunnen leveren, is het noodzakelijk dat patiënten en zorgverleners in Nederland samen bepalen wat goede zorg (of onderdelen daarvan) voor een bepaalde zeldzame aandoening is, en deze standaard gezamenlijk uitdragen en implementeren<sup>1</sup>.

## Doel

Met dit project willen we een belangrijke stap zetten om de kwaliteit van zorg voor zo veel mogelijk mensen met een zeldzame aandoening in Nederland verbeteren. Dat doen we aan de hand van een generiek raamwerk, dat een structuur en aanpak biedt om:

1. modules voor kwaliteitsstandaarden te ontwikkelen voor (onderdelen van) de zorg voor specifieke zeldzame aandoeningen waarvoor op dit moment nog geen - door zowel patiënten als zorgverleners gedragen - kwaliteitsstandaarden bestaan,
2. informatie- en communicatieproducten te ontwikkelen voor patiënten en zorgverleners - op basis van reeds aanwezige of nog te ontwikkelen (modules voor) kwaliteitsstandaarden -, teneinde de kwaliteit van de zorgverlening aan mensen met een zeldzame aandoening te verbeteren.

In het project zal voor een beperkt aantal zeldzame aandoeningen een aantal modules voor een kwaliteitsstandaard ('kwaliteitsmodules') en/of informatie- en communicatieproducten voor patiënten en zorgverleners worden ontwikkeld en uitgetest. Deze zeldzame aandoeningen fungeren daarmee als 'pilots', waarmee de generieke aanpak om te komen tot kwaliteitsmodules en/of bepaalde producten kan worden uitgetest en zo nodig verbeterd, zodat in de toekomst meer organisaties van patiënten met zeldzame aandoeningen gebruik kunnen maken van de ontwikkelde structuur en blauwdrukken voor bepaalde producten.

## Doelgroep

In principe vormen alle patiënten met een zeldzame aandoening, hun directe naasten en betrokken zorgverleners de doelgroep van dit project. Uiteraard is voor de ontwikkeling van de kwaliteitsmodules en de informatie- en communicatieproducten segmentatie van de doelgroep nodig.

Zoals hiervoor beschreven, zal een beperkt aantal zeldzame aandoeningen als pilots fungeren voor (onderdelen van) het project. In tabel 1 staan de pilotaandoeningen die door de projectgroep gekozen zijn<sup>2</sup> (zie bijlage I voor een beschrijving van deze aandoeningen).

---

<sup>1</sup> Van groot belang voor de verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame ziekte is eveneens dat (internationale) zorgverleners 'dezelfde taal' spreken, dat wil zeggen een uniforme wijze van codering van zeldzame ziekten, daarbij behorende symptomen en door patiënten ervaren klachten en problemen binnen diverse levensdomeinen hanteren. Hiervoor zijn (verdere) internationale inspanningen nodig, die buiten het bestek van dit project vallen.

<sup>2</sup> De belangrijkste criteria die bij deze selectie zijn gehanteerd zijn:

1. Er is voldoende kennis aanwezig (bij expertisecentrum/zorgverleners en patiëntenorganisatie) over de zorg en behandeling van (klachten/symptomen van) de betreffende ziekte.

Tabel 1 Pilotaandoeningen project

	Ontwikkeling van kwaliteits-modules	Ontwikkeling van overige informatie- en communicatieproducten			Tevens pilot in zusterproject <i>Vroeg-signalering</i>
		Patiëntversie van kwaliteits-modules	Informatie-materiaal, e-health applicaties	Communicatie-netwerk expertisecentrum – patiënt – zorgverleners	
AL-Amyloïdose					
Anorectale malformaties					
Bijnierziekten					
FSHD					
Shwachman syndroom					
SMA					
Ziekte van Hirschsprung					

### Generiek raamwerk

Ten behoeve van het onderhavige project, maar ook voor de verdere ontwikkeling van het gehele zorglandschap voor mensen met een zeldzame aandoening in Nederland, is door de projectgroep een generiek raamwerk ontwikkeld (figuur 1). Dit raamwerk laat zien hoe er vanuit verschillende startsituaties (kwaliteitsstandaard al of niet reeds aanwezig, expertisecentrum wel of niet aangewezen) kan worden gewerkt aan de verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening.

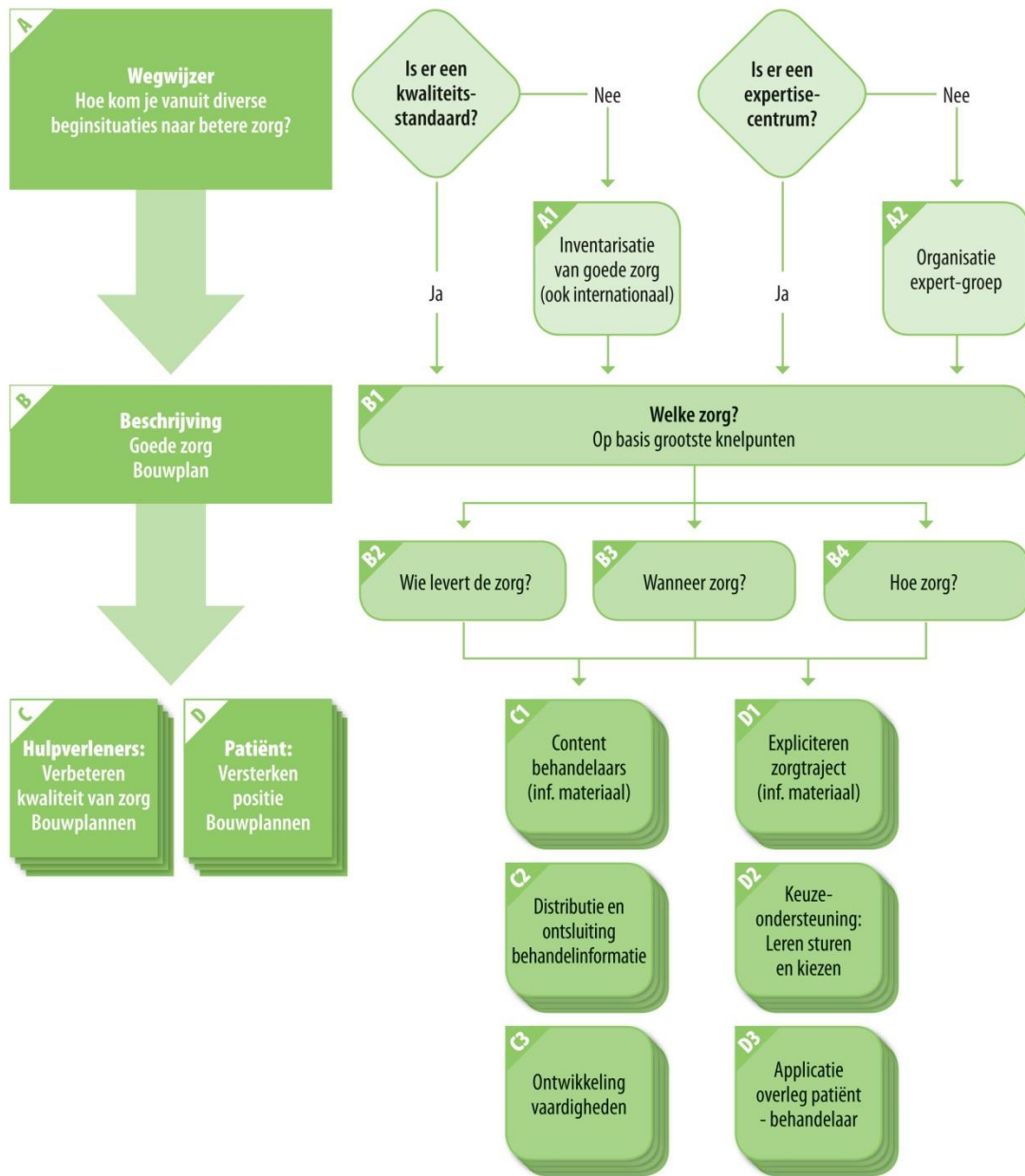
Het raamwerk stelt een kader waarmee sturing wordt gebracht in de ontwikkeling van toekomstige activiteiten, projecten en producten in het veld. De projectgroep acht het de taak van alle partijen in het Nederlandse zorglandschap voor zeldzame aandoeningen om met elkaar regelmatig dit raamwerk te evalueren en zo nodig te herzien. Uitgangspunt van het raamwerk is immers de actieve samenwerking tussen alle betrokken partijen, zoals patiëntenorganisaties en koepels, expertisecentra en/of onafhankelijke experts, individuele patiënten en betrokken zorgverleners. Afstemming met Zorginstituut Nederland is bovendien cruciaal; hiertoe is reeds overleg gevoerd tussen leden van het projectteam en het Zorginstituut.

In bijlage 2 worden de verschillende onderdelen van het raamwerk toegelicht.

2. De betrokken patiëntenorganisatie kent een stabiele, goed functionerende organisatiestructuur, heeft voldoende menskracht beschikbaar en is bereid om actief te participeren in het deelproject.

3. De geselecteerde pilotaandoeningen vertonen diversiteit in aard, prevalentie, betrokken disciplines en betrokken expertisecentra/zorgverleners.

Figuur 1 Generiek raamwerk ter verbetering van de kwaliteit van zorg voor mensen met een zeldzame aandoening in Nederland



## Opzet van het project

De verschillende onderdelen van het raamwerk worden in vier deelprojecten ontwikkeld en uitgetest (tabel 2). Elk deelproject kent één organisatie vanuit de projectgroep die als hoofdaannemer en eindverantwoordelijke voor het betreffende deelproject richting het Innovatiefonds fungeert. Diverse andere organisaties deelnemend aan de projectgroep zijn bij de uitvoering van alle deelprojecten betrokken (zie de hierna volgende beschrijving van de deelprojecten). Daarnaast kent het project een apart deelproject (deelproject 4) gericht op de coördinatie en borging van het totale project.

Tabel 2 Deelprojecten

Deel-project	Hoofd-aannemer	Ontwikkeling van kwaliteitsmodules (A, B)	Ontwikkeling van informatie- en communicatieproducten (C, D)
1	VSOP	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Drie pilots (AL-amyloïdose, anorectale malformaties, bijnierziekten)</li> <li>- Ontwikkeling bouwplan: wegwijzer voor ontwikkeling van kwaliteitsmodules, op basis van alle vijf pilots, de oude publicatie 'Gelijke kansen voor zeldzame aandoeningen', een wegwijzer voor de ontwikkeling van zorgstandaarden en de Leidraad voor Kwaliteitsstandaarden van Zorginstituut Nederland.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Patiëntversies van kwaliteitsmodules</li> <li>- Generiek bouwplan kwaliteitsmodule</li> <li>- Generiek bouwplan patiëntversie van kwaliteitsmodule</li> <li>-</li> </ul>
2	VSN	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Twee pilots (FSHD, SMA)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Patiëntversies van kwaliteitsmodules</li> <li>- Informatiemateriaal voor doelgroepen van zorgverleners</li> <li>- Generiek bouwplan voor informatiemateriaal voor doelgroepen van zorgverleners</li> <li>- E-health applicaties voor patiënten gericht op versterking eigen regie (generieke basis aangevuld met ziektespecifieke informatie op basis van patiëntversies)</li> <li>- E-health applicaties voor educatie aan fysiotherapeuten</li> <li>- Generiek bouwplan voor e-health applicaties</li> </ul>
3	Radboudumc		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Communicatieplatform expertisecentrum – patiënt – zorgverleners: generieke infrastructuur en vijf ziektespecifieke platforms als pilots (anorectale malformaties, ziekte van Hirschsprung, bijnierziekten, Shwachman syndroom, FSHD/ SMA)</li> </ul>
4	VSOP	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Coördinatie project: ondersteunen van en bijdragen aan synergie deelprojecten</li> <li>- Bijdragen aan borging</li> </ul>	

## Deelproject 1: Kwaliteitsstandaarden, patiëntversies en bouwplannen

### Participanten



Naam	Organisatie	Functie in deelproject	Ten laste van	
			Innovatiefonds	Overig
Dhr. dr. C. Oosterwijk	VSOP	Eindverantwoordelijke (lid Stuurgroep)	X	X
NN, projectmedewerkers	VSOP	Deelprojectleider	X	X
Dhr. J. Warringa	Stichting Amyloïdose Nederland	Mede-uitvoerder	X	-
Dhr. M. Offeringa	Vereniging Anusatresie	Mede-uitvoerder	X	-
Mw. A. Noordzij	Bijniervereniging NVACP	Mede-uitvoerder	X	-
NN	leden van diverse adviserende groepen/commissies			X

### Doelstelling

Dit deelproject heeft tot doel om de meest optimale kwaliteit van de inhoud en organisatie van de zorg te bevorderen voor een aantal zeldzame aandoeningen in een achterstandssituatie, door deze zowel vanuit het medisch als patiëntperspectief te formuleren en te borgen en de aldus opgedane ervaringen tevens te benutten voor zeldzame aandoeningen in een vergelijkbare situatie. Dit gebeurt door:

1. een drietal sets van kwaliteitsmodules te ontwikkelen, die tezamen drie kwaliteitsstandaarden vormen voor drie pilotaandoeningen;
2. de toepassing van de kwaliteitsstandaarden te bevorderen door patiëntversies te ontwikkelen;
3. op basis van de ervaringen met het ontwikkelen van deze kwaliteitsstandaarden en ondersteunende producten generieke bouwplannen te ontwikkelen.

De drie pilotaandoeningen van deelproject 1 betreffen:

1. AL-amyloïdose,
2. anorectale malformaties,
3. een cluster van bijnierziekten.

### Achtergrond

De zorg voor mensen met een zeldzame aandoening wordt veelal geboden op grond van door enkele individuele specialisten over de jaren opgebouwde kennis en kunde, die echter niet of nauwelijks zijn vastgelegd in kwaliteitsstandaarden, zoals (inter-)nationale richtlijnen, zorgstandaarden of behandelprotocollen. De kleine patiëntenpopulatie maakt wetenschappelijk onderzoek lastig en de desbetreffende specialisten zijn nog onvoldoende via (internationale) netwerken met elkaar verbonden. Bovendien krijgt de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden voor deze aandoeningen geen prioriteit van medisch-wetenschappelijke verenigingen: veelvoorkomende aandoeningen gaan voor. Van evidence-based medicine is daardoor bij de meeste zeldzame aandoeningen geen sprake. Daarnaast is er bij zeldzame aandoeningen in veel gevallen geen sprake van een samenhangend zorglandschap, waarbij een door een expertisecentrum gecoördineerd expertise netwerk, waarvan ook de patiëntenorganisatie deel uitmaakt, zorgt voor kennisdeling en samenwerkende zorgdomeinen.

## **Kwaliteitsstandaarden**

In het vorig jaar gelanceerde en door de minister onderschreven Nationaal Plan Zeldzame Ziekten ([www.npzz.nl](http://www.npzz.nl)) wordt de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden voor zeldzame aandoeningen aanbevolen en wordt gesteld dat expertisecentra (i.s.m. NFU en VSOP) daarvoor verantwoordelijk zijn en vervolgens volgens deze standaarden moeten gaan werken. In het bijzonder voor zeldzame aandoeningen is het van groot belang dat kwaliteitsstandaarden niet alleen een medisch perspectief beschrijven, maar primair gebaseerd zijn op wat goede zorg en kwaliteit van leven is vanuit het patiëntperspectief. Dit patiëntperspectief behelst een gestructureerde inventarisatie van ervaren hiaten in de zorg, behoeften, ideeën en wensen van een patiëntengroep met het doel deze, gelijkwaardig aan het medisch perspectief, te incorporeren in de kwaliteitsstandaarden.

## **Kwaliteitsmodules**

De ontwikkeling van een volledige kwaliteitsstandaard die alle zorgaspecten omvat is op termijn zinvol, maar voor veel (zeldzame) aandoeningen in eerste instantie niet haalbaar. Bijvoorbeeld wanneer de aandoening zeer zeldzaam is (*ultra-rare*), er nog te weinig onderzoek is gedaan en/of er geen consensus bij experts is over de beste behandeling en zorg, of eenvoudigweg omdat de financiële middelen ontoereikend zijn.

In die gevallen vormt een modulaire aanpak, waarbij begonnen wordt met de ontwikkeling van een set meest urgente kwaliteitsmodules een goede basis voor zorgverbetering. Dit op basis van een aantal door patiënten en zorgverleners geprioriteerde knelpunten in de inhoud en/of organisatie van de zorg, of op sociaal-maatschappelijk vlak, waarbij betere afstemming tussen de verschillende zorgverleners oplossingen kan bieden. Vervolgens richt de set van kwaliteitsmodules, zijnde de dan geldende kwaliteitsstandaard voor de aandoening, zich primair op de medische professie en zorgverleners, niet op de patiënt.

## **Patiëntversies**

Het Zorginstituut Nederland stelt een patiëntversie als voorwaarde voor registratie van een kwaliteitsstandaard in het Kwaliteitsregister. Dit betreft een begrijpelijke versie van de kwaliteitsstandaard voor patiënten en hun naasten, met daarin o.a. informatie over de eigen rol van de patiënt in het zorgproces en mogelijkheden voor ondersteuning daarbij. Hiermee wordt de patiënt in staat gesteld de regie te voeren over de zorg voor zijn/haar zeldzame aandoening.

In dit deelproject zullen (modulaire) kwaliteitsstandaarden en patiëntversies daarvan worden ontwikkeld voor drie zeldzame aandoeningen, als pilots om in een parallel traject generieke bouwplannen te kunnen opstellen voor patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen die een zelfde traject willen ingaan.

## **Generieke bouwplannen**

Voor bovengenoemde kwaliteitsstandaarden en producten worden generieke bouwplannen ontwikkeld. In de bouwplannen wordt in algemene termen ingegaan op inhoud, structuur en vorm, worden handreikingen gedaan voor het ontwikkelproces, relevante veldpartijen benoemd, etc. Daarbij wordt aangesloten op Nederlandse (Zorginstituut Nederland) en Europese kaders (Rare Best Practices: [www.rarebestpractices.eu](http://www.rarebestpractices.eu)). De bouwplannen zullen uitgewerkt worden als handleidingen voor samenwerkingsverbanden van patiëntenorganisaties en medisch professionals (c.q. expertisenetwerken) en zullen als uitgangspunt c.q. norm gaan dienen voor de toekomstige ontwikkeling van nieuwe kwaliteitsstandaarden en daarop gebaseerde producten (80/20-regel). Zo wordt bijgedragen aan meer eenheid en efficiency in het totale Nederlandse medische en patiëntenveld van de zeldzame aandoeningen.

## Opbrengsten

- (modulaire) kwaliteitsstandaard voor:
  1. AL-amyloidose;
  2. anorectale malformaties;
  3. een cluster van bijnierziekten<sup>3</sup>;
- patiëntversie van de kwaliteitsstandaard voor de drie bovengenoemde aandoeningen;
- generiek bouwplan voor een (modulaire) kwaliteitsstandaard t.b.v. patiëntenorganisaties;
- generiek bouwplan voor een patiëntversie van een (modulaire) kwaliteitsstandaard.

## Plan van aanpak

De werkwijze omvat de stappen A t/m C van het generieke raamwerk en volgt de meeste recente procedures van het Zorginstituut Nederland (m.n. de (momenteel concept) Leidraad voor Kwaliteitsstandaarden).

Voor de ontwikkeling en vaststelling van iedere kwaliteitsstandaard wordt de interne en externe samenwerking vormgegeven middels:

- een werkgroep die de VSOP-projectmedewerker adviseert bij het opstellen van de kwaliteitsmodules door een werkgroep, bestaande uit zorgprofessionals en patiëntvertegenwoordigers;
- afstemming met sleutelpartijen (key-stakeholders) op het terrein van aanpak en planning van de in dit project en deelproject 2 te ontwikkelen kwaliteitsstandaarden, te weten: Zorginstituut Nederland, de Orde van Medisch Specialisten en de Patiëntenfederatie NPCF. Daar waar een relatie is met expertisecentra, zal tevens afstemming plaatsvinden met de NFU. Deze partijen worden tevens uitgenodigd voor de Klankbordgroep (zie deelproject 4);
- een adviesgroep t.b.v. autorisatie van de kwaliteitsstandaard; bestaande uit zorgprofessionals gemandateerd de medisch-wetenschappelijke verenigingen en beroepsverenigingen. ;
- een onderhoudsgroep die na oplevering van de modulaire kwaliteitsstandaard belast is met actualisering/onderhoud, bestaande uit vertegenwoordigers van patiëntenorganisatie en zorgprofessionals, mogelijk leden van de dan opgeheven werkgroep of adviesgroep.

De relatie met deelproject 2 is dat daar op gelijke wijze kwaliteitsstandaarden worden ontwikkeld voor twee zeldzame neuromusculaire aandoeningen, namelijk FSHD en SMA. Daarin worden bovendien additionele informatie en implementatiematerialen en generieke bouwplannen ontwikkeld die in dit deelproject 1 niet kunnen ontwikkeld vanwege budgettaire restricties. De relatie met deelproject 3 behelst het integreren van de in dit deelproject ontwikkelde kwaliteitsstandaarden, met name die voor bijnierziekten, in het daar te ontwikkelen digitale communicatienetwerk. De in de kwaliteitsstandaard door het veld vastgestelde goede zorg wordt normatief voor het communicatienetwerk. Zie deelproject 4 voor de beschrijving van de hierna vermelde Stuurgroep en Klankbordgroep die een rol vervullen voor het project als geheel.

---

<sup>3</sup> Dit omvat de Ziekte van Addison, de Ziekte van Cushing, het Adrenogenitaal Syndroom en de Ziekte van Conn. Indien mogelijk worden voor deze aandoeningen in dit project kwaliteitsstandaarden ontwikkeld voor overeenkomstige symptomen of andere gezamenlijke thematiek/problematiek. Als dat niet mogelijk blijkt, volgt een aandoeningspecifieke aanpak voor één of meer bijnierziekten.

## Planning

Het deelproject wordt in zes fasen uitgevoerd, die deels parallel lopen. De fasen 2, 3 en 4 (A-C) worden voor elk van de drie pilotaandoeningen zo veel mogelijk tegelijkertijd uitgevoerd.

Deelproject 1:	2015			2016			2017		
1. Opstartfase	■								
2. Inventarisatiefase (A)		■	■	■					
3. Kwaliteitsstandaarden (B)				■	■	■	■	■	■
– autorisatie								■	■
4. Patiëntversies (C)						■	■	■	■
5. Generieke bouwplannen				■	■	■	■	■	■
6. Borging									■

### Opstartfase

De opstartfase duurt van januari t/m maart 2015. Naar verwachting zal begin 2015 de Leidraad voor Kwaliteitsstandaarden, die momenteel door het Zorginstituut Nederland wordt ontwikkeld, worden vastgesteld. Per maart zal naar verwachting tevens de NFU-lijst met door de minister erkende expertisecentra voor het grootste deel bekend zijn. Met de uitkomsten van deze ontwikkelingen kan dan direct vanaf het begin van de inventarisatiefase (april 2015) rekening worden gehouden. Het stappenplan is: als volgt:

- a. benoemen/aantrekken projectmedewerkers;
- b. instellen werkgroepen per pilotaandoening;
- c. afstemming met o.a. patiëntenorganisaties en hun medisch adviseurs over de gewenste rol en positie van te betrekken beroeps- en wetenschappelijke verenigingen t.b.v. adviesgroepen t.b.v. autorisatie;
- d. mandatering van aanvragen voor de leden van de adviesgroepen (zorgprofessionals) bij de desbetreffende wetenschappelijke beroepsverenigingen (t.b.v. autorisatie aan het eind van het ontwikkeltraject);
- e. overleg met sleutelpartijen.

### 2. Inventarisatiefase (A)

De inventarisatiefase behelst de volgende activiteiten:

- a. gefocuste literatuursearch voor de drie pilotaandoeningen;
- b. focusgroepen met ervaringsdeskundige patiënten ter prioritering van de knelpunten;
- c. gesprekken met zorgverleners uit de werkgroepen ter prioritering van de knelpunten;
- d. zo nodig een globale analyse van het zorgveld indien een expertisecentrum c.q. netwerk ontbreekt, waardoor de ontwikkeling van een organisatorische kwaliteitsmodule noodzakelijk blijkt;
- e. vaststellen van knelpunten die uitgewerkt zullen worden in de kwaliteitsmodules.

### 3. Ontwikkeling van (modules van) kwaliteitsstandaarden (B)

Deze fase behelst de volgende activiteiten:

- a. eerste bijeenkomst van de werkgroepen: aanscherpen van de thema's voor de kwaliteitsmodules en voorbereiding verdere literatuuronderzoek;
- b. uitvoering van de literatuursearch en ranking van de literatuur per onderwerp;
- c. maken van een samenvatting van de literatuur en opstellen van de conclusies;
- d. samenvatting en conclusies voorleggen aan de desbetreffende werkgroepen (telefonisch);
- e. tweede bijeenkomst van de werkgroepen: bespreking van alle samenvattingen en conclusies;
- f. derde bijeenkomst van de werkgroepen: bespreking van overige overwegingen;
- g. formuleren van conceptteksten van module(s);
- h. vierde bijeenkomst van de werkgroepen: bespreking van concept module(s);
- i. commentaarfase: concept modules voorleggen aan de betrokken beroepsgroepen en besturen van patiëntenorganisaties;
- j. commentaar verwerken en vaststellen van de definitieve kwaliteitsmodules;
- k. kwaliteitsmodules ter inhoudelijke goedkeuring voorleggen aan de besturen van de betrokken beroepsverenigingen, medisch-wetenschappelijke verenigingen en patiëntenorganisaties;
- l. indiening bij Zorginstituut Nederland; in overleg met de overige sleutelpartijen;
- m. publicatie van de kwaliteitsmodules;
- n. borging: het onderhoud van de kwaliteitsstandaarden wordt de gezamenlijke verantwoordelijkheid van patiëntenorganisaties en de betrokken beroepsverenigingen, medisch-wetenschappelijke verenigingen en/of expertisecentra.

#### **4. Patiëntversies (C)**

Met de ontwikkeling van patiëntversies wordt gestart zodra de desbetreffende (modulaire) kwaliteitsstandaard voldoende (in concept) ontwikkeld is. Per pilotaandoening betreft het de volgende activiteiten:

- a. ontwikkeling van informatiemateriaal voor patiënten (patiëntversies) op basis van de ontwikkelde kwaliteitsmodules door de VSOP-projectmedewerker;
- b. voorleggen van concept(en) aan de -/focusgroep (o.a. t.b.v. controle op begrijpelijk taalgebruik),
- c. publiceren van de patiëntversie (gedrukt en/of digitaal, online);
- d. implementatie van de (digitale) versies via o.a. de websites van de expertisecentra, VSOP en de betrokken patiëntenorganisaties.

#### **5. Generieke bouwplannen**

Met de ontwikkeling van generieke bouwplannen wordt zo vroeg mogelijk gestart; de ontwikkeling loopt zo veel mogelijk parallel aan de ontwikkeling van de kwaliteitsstandaarden en patiëntversies.

De activiteiten per bouwplan behelzen:

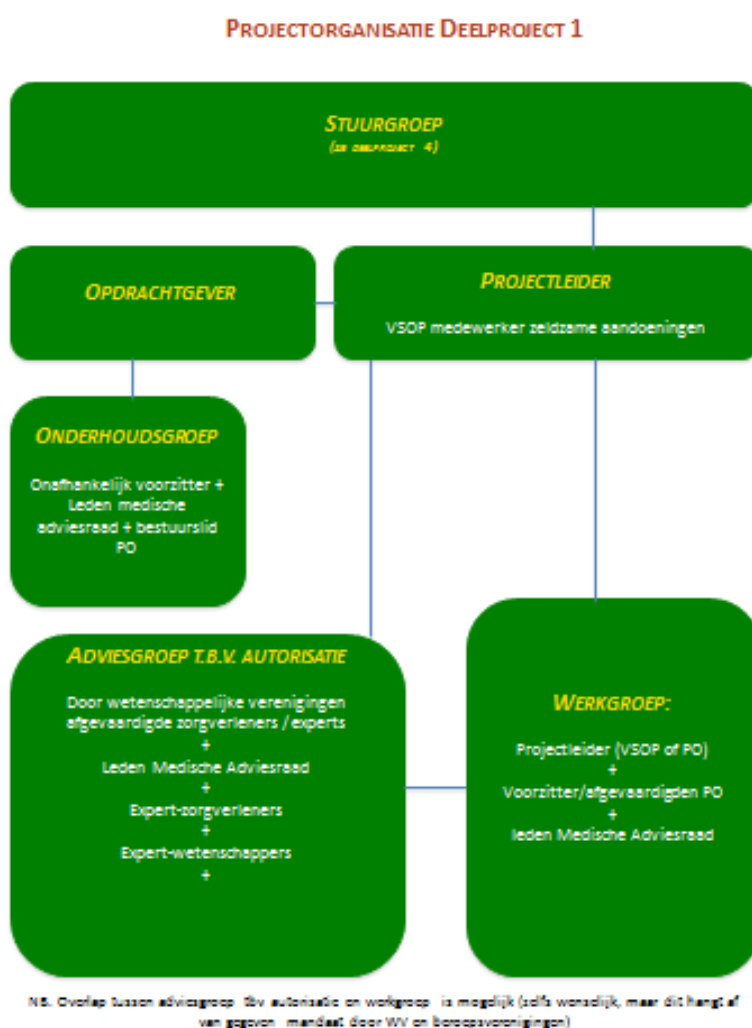
- a. rond de start van elk ontwikkeltraject: opstellen van een concept hoofdstukkenindeling door een VSOP medewerker op grond van de op dat moment aanwezige kennis;
- b. tussentijdse concepten tussentijds bespreken met betrokkenen vanuit de deelprojecten;
- c. conceptversie voorleggen aan Stuurgroep;
- d. publiceren van een voorlopige versies op de website voor open consultatie (gedurende 1 maand);
- e. voorleggen van voorlaatste versies aan de Klankbordgroep;
- f. definitieve versie ter vaststelling naar de Stuurgroep,
- e. publicatie van het generieke bouwplan (gedrukt en/of digitaal, online).

## Borging

Naast de hiervoor, per onderdeel genoemde wijzen van implementatie, geldt het onderstaande voor de borging na afloop van het deelproject:

- Het onderhoud van de kwaliteitsstandaarden en alle overige aandoenings-specifieke producten wordt de gezamenlijke verantwoordelijkheid van de betrokken patiëntenorganisaties en de medisch wetenschappelijke verenigingen, overige beroepsverenigingen en/of expertisecentra.
- Het onderhoud van de generieke bouwplannen wordt de verantwoordelijkheid van de VSOP. Dit in afstemming met de sleutelpartijen.

Figuur 2 Concept schema organisatie deelproject:



## Deelproject 2: Ontwikkeling en implementatie van kwaliteitsmodules en bijbehorende informatieproducten voor FSHD en SMA

### Participanten

Naam	Organisatie	Functie in deelproject	Ten laste van	
			Innovatiefonds	Overig
Mw. dr. A. Horemans	Spierziekten Nederland (SN)	Projectleider	X	
NN	Spierziekten Nederland	Hoofduitvoerder	X	
Mw. dr. E. Sterrenburg	ISNO <sup>4</sup>	Adviseur		X
Mw. dr. M. Mootz	ENMC <sup>5</sup>	Adviseur		X
Dhr. dr. C. Oosterwijk et al.	VSOP	Adviseur/partner	X	X
NN	Zorginstituut Nederland	Adviseur		X
NN	KNGF	Partner, fysiotherapie	X	X
Mw. A. Lanser	Spierziekten Nederland, Diagn. Werkgroep FSHD	Adviseur		X
Mw. R. Smit	Spierziekten Nederland, Diagn. Werkgroep SMA	Adviseur		X
Dhr. prof. dr. ir. S.M. van der Maarel	LUMC	Adviseur		X
Dhr. prof. dr. B.G.M. van Engelen	Radboudumc	Adviseur/partner		X
Dhr. dr. W.L. van der Pol	UMC Utrecht	Adviseur/partner		X

### Doelstelling

Dit deelproject loopt parallel aan deelproject 1 en heeft tot doel om:

1. een tweetal sets van kwaliteitsmodules (inclusief patiëntversie) te ontwikkelen, die tezamen twee kwaliteitsstandaarden vormen voor twee pilootaanpakken;
2. de implementatie van de kwaliteitsmodules in het veld te bevorderen door informatie- en communicatieproducten voor patiënten en zorgverleners te ontwikkelen en te verspreiden.

<sup>4</sup> Het ISNO is het nationaal samenwerkingsverband van onderzoekers en behandelaars op het gebied van neuromusculaire aandoeningen. ISNO heeft ruim 200 leden uit alle academische centra.

<sup>5</sup> Het ENMC (European NeuroMuscular Centre) is een Europees netwerk van onderzoekers en onderzoeksinstituten, waaraan ook onderzoekers deelnemen, uit o.a. de VS, Australië, Japan en Zuid Afrika.

Het behelst een uitwerking van de stappen A, B, C en D van het generieke raamwerk. De ervaringen uit dit deelproject zullen tevens worden gebruikt voor de ontwikkeling van generieke bouwplannen voor de verschillende producten door de VSOP, in overleg met betrokkenen (zie deelproject 1 en 4).

### Achtergrond

De rationale achter dit deelproject is dezelfde als die achter deelproject 1: ter verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening is het cruciaal dat patiënten en zorgverleners gezamenlijk vastleggen wat goede zorg voor een bepaalde aandoening is, waarbij de door patiënten ervaren knelpunten het uitgangspunt vormen en er zo veel mogelijk wordt gestreefd naar kwalitatief goede informatie over wat de beste zorg volgens onderzoekers, patiënten en zorgverleners is teneinde de gesignaleerde knelpunten te verminderen of op te lossen. In dit deelproject zal daarom een traject ter ontwikkeling van een aantal modules voor twee kwaliteitsstandaarden worden doorlopen, patiëntversies worden ontwikkeld en informatie- en communicatiemateriaal (waaronder enkele e-health applicaties) voor patiënten en zorgverleners worden ontwikkeld ter implementatie van deze modules. In aanvulling op de in dit deelproject ontwikkelde producten, zal voor de implementatie ook worden aangesloten bij deelproject 3, waarin een digitale infrastructuur wordt ontwikkeld ter versterking van de communicatie rond bepaalde zeldzame aandoeningen tussen expertisecentrum, patiënten en zorgverleners (zie deelproject 3). De voor dit deelproject geselecteerde pilotaandoeningen FSHD en SMA fungeren dus ook als pilots in deelproject 3.

De keuze voor de twee aandoeningen FSHD en SMA (zie bijlage 1 voor een beschrijving) is ingegeven door de volgende overwegingen:

- Er is voor deze patiëntgroepen in Nederland nog geen enkele professionele standaard of iets dat daarvoor kan doorgaan.
- De kans op succes bij deze groepen is groot: ze zijn goed georganiseerd en er kan gebruik gemaakt worden van internationale netwerken van patiënten en onderzoekers.
- Er zijn grote verschillen tussen de aandoeningen qua symptomen en problematiek, waardoor ze een belangrijke bijdrage kunnen leveren aan het ontwikkelen van een generieke aanpak om tot (modules van) een kwaliteitsstandaard en bijbehorende producten (zie deelproject 1) te komen.
- De patiëntgroepen in Nederland zijn voldoende groot om te kunnen generaliseren.

### Opbrengsten

- kwaliteitsstandaarden voor FSHD en SMA
- patiëntversies van de kwaliteitsstandaarden voor FSHD en SMA
- tweemaal informatiemateriaal voor hoofdbehandelaars van FSHD en SMA
- informatiemateriaal voor bedrijfsartsen<sup>6</sup>
- een generiek bouwplan voor informatiemateriaal voor fysiotherapeuten
- vier e-health applicaties voor fysiotherapeuten met geïntegreerde video's<sup>7</sup>
- twee e-health modules voor toerusting van patiënten.

---

<sup>6</sup> Er zullen ook twee sets informatiemateriaal voor huisartsen worden gemaakt, maar dit gebeurt binnen een ander project in samenwerking met de VSOP.

<sup>7</sup> Wellicht kan een informatieset gebruikt worden voor meerdere aandoeningen. Dit zal binnen het project onderzocht worden.



Toelichting: Dit deelproject resulteert in twee concrete (modulaire) kwaliteitsstandaarden en de patiëntversies daarvan. De uitvoering loopt dan ook parallel met deelproject 1. De opgebouwde kennis- en ervaring in beide trajecten wordt gebruikt voor het maken van de bouwplannen (onderdeel van deelproject 1).

Er zijn in dit deelproject drie belangrijke onderdelen die aanvullend zijn op deelproject 1.

### 1. Informatiemateriaal voor bedrijfsartsen

Op basis van de kwaliteitsmodules wordt informatiemateriaal ontwikkeld voor bedrijfsartsen. Dergelijk materiaal is zinvol op het moment dat een bedrijfsarts door gebrek aan kennis van bijvoorbeeld over belastbaarheid en progressie tot verkeerde beslissingen kan komen. In de praktijk van de bedrijfsgeneeskunde ontstaan juist bij zeldzame ziekten nogal eens problemen. Belangrijke vragen voor dit onderdeel zijn: wanneer is aanvullende informatie voor een bedrijfsarts zinvol en hoe kan informatie over uiteenlopende aandoeningen gebundeld worden?

### 2. E-health applicaties voor fysiotherapeuten

Voor mensen met een neuromusculaire aandoening of een andere aandoening die het bewegingsapparaat beïnvloedt is de fysiotherapeut een belangrijke zorgverlener. In veel gevallen vindt meerdere malen per week een behandeling plaats. Dit gebeurt vrijwel altijd door een fysiotherapeut in de eerste lijn. Voor beide neuromusculaire aandoeningen (FSHD, SMA) zal literatuuronderzoek plaatsvinden en zullen e-health voorlichtingsmodules voor fysiotherapeuten worden ontwikkeld. Doel is om te onderzoeken of op basis van de literatuur generieke voorlichtingsmodules kunnen worden ontwikkeld, dan wel modules die toepasbaar zijn op grotere groepen aandoeningen. Er zijn vier instructiefilmpjes gepland die handelingen laten zien en informatie verstrekken over de fysiotherapeutische behandeling van neuromusculaire aandoeningen. Ze zijn bedoeld als een toevoeging aan de basiskennis en het basisrepertoire van eerstelijns fysiotherapeuten.

### 3. E-health modules voor patiënten

Een e-health module is een krachtig voorlichtingsinstrument. In een combinatie van filmpjes, tekst, animaties en interactieve elementen kunnen patiënten inzicht verkrijgen in de aard van de aandoening, het ziektebeloop, de psychosociale gevolgen en de mogelijkheid om zelf aan het stuur te blijven. De vraag die voorligt is hoe in het geval van zeldzame aandoeningen dit instrument kan worden ingezet, zonder dat voor iedere aandoening een aparte e-health module moet worden gemaakt. In het project zijn de diagnoses waarvoor (modules van) een kwaliteitsstandaard zullen worden ontwikkeld het uitgangspunt. Vervolgens moet de vraag beantwoord worden hoe de verbreding naar andere patiëntengroepen met andere (clusters van) zeldzame aandoeningen kan plaatsvinden.

## Plan van aanpak

Het deelproject wordt gefaseerd uitgevoerd. Na een opstartfase wordt gestart met de ontwikkeling van (modules voor) twee kwaliteitsstandaarden (fase A en B), waarna vervolgens producten voor patiënten (fase C) en verschillende groepen zorgverleners (fase D) zullen worden ontwikkeld. Zoals het generieke raamwerk in figuur 1 reeds liet zien, lopen de activiteiten van fase C en D parallel.

1. Opstartfase
2. Inventarisatiefase (A)
3. Ontwikkeling van (modules van) kwaliteitsstandaarden (B)
4. Ontwikkeling producten voor zorgverleners (C)
5. Ontwikkeling producten voor patiënten (D)
6. Implementatie en borging

Het stappenplan van de opstartfase is als volgt:

- a. benoemen/ aantrekken projectmedewerkers;
- b. instellen werkgroepen per (pilot)aandoening;
- c. afstemming met o.a. medisch adviseurs over de gewenste rol en positie van te betrekken beroeps- en Wetenschappelijke Verenigingen t.b.v. adviesgroepen t.b.v. autorisatie;
- d. mandatering van zorgprofessionals aanvragen voor de leden van de adviesgroepen bij de desbetreffende (wetenschappelijke) beroepsverenigingen (t.b.v. autorisatie aan het eind van het ontwikkeltraject);
- e. vervolgoverleg met o.a. Zorginstituut Nederland, NPCF, ISNO en de Orde van Medisch Specialisten en de NFU over hun betrokkenheid.

### **1. Inventarisatiefase (A)**

De inventarisatiefase behelst de volgende activiteiten:

- a. gefocuste literatuursearch voor de twee pilotaandoeningen (FSHD en SMA)
- b. focusgroepen met ervaringsdeskundige patiënten ter prioritering van de knelpunten,
- c. gesprekken met behandelaars uit de werkgroepen (gespecialiseerd in FSHD en SMA) ter prioritering van de knelpunten;
- d. zo nodig een globale analyse van het zorgveld indien een expertisecentrum c.q. expertise netwerk ontbreekt, waardoor de ontwikkeling van een organisatorische kwaliteitsmodule noodzakelijk blijkt;
- e. vaststellen van knelpunten die uitgewerkt zullen worden in de kwaliteitsmodules voor FSHD en SMA.

#### *Fysiotherapie:*

- a. Afspraken maken over de rol en positie van het KNGF,
- b. Instellen van een werkgroep van inhoudelijk deskundigen (fysiotherapeuten, revalidatieartsen),

#### *Modules voor kwaliteitsstandaarden:*

- a. uitvoeren van literatuursearch over de fysiotherapeutische behandeling van relevante neuromusculaire aandoeningen;
- b. instellen van een begeleidingscommissie;
- c. instellen van een expertgroep FSHD en een expertgroep SMA (twee werkgroepen van artsen en behandelaars met kennis van de desbetreffende aandoening en patiëntvertegenwoordigers);
- d. de expertgroepen stellen zich tot doel om de coördinatie van de zorg en de rol van het expertisecentrum vast te stellen. Dit doen zij gedurende het opstellen van de kwaliteitsmodules (de expertgroep is tevens de werkgroep die de kwaliteitsmodules ontwikkelt.)

## **2. Ontwikkeling van (modules van) kwaliteitsstandaarden (B)**

- a. eerste bijeenkomst van de werkgroepen: aanscherpen van de thema's voor de kwaliteitsmodules en voorbereiding verdere literatuuronderzoek;
- b. uitvoering van de literatuursearch en ranking van de literatuur per onderwerp;
- c. maken van een samenvatting van de literatuur en opstellen van de conclusies;
- d. samenvatting en conclusies voorleggen aan de desbetreffende werkgroepen (telefonisch);
- e. tweede bijeenkomst van de werkgroepen: bespreking van alle samenvattingen en conclusies;
- f. derde bijeenkomst van de werkgroepen: bespreking van overige overwegingen;
- g. formuleren van conceptteksten van module(s);
- h. vierde bijeenkomst van de werkgroepen: bespreking van concept module(s);
- i. commentaarfase: concept modules voorleggen aan de betrokken beroepsgroepen en besturen van patiëntenorganisaties;
- j. commentaar verwerken en vaststellen van de definitieve kwaliteitsmodules;
- k. kwaliteitsmodules ter inhoudelijke goedkeuring voorleggen aan beroepsgroepen en patiëntenorganisaties;
- l. indien aan de orde, indiening bij Zorginstituut Nederland, de Orde van Medisch Specialisten en Zorgverzekeraars Nederland door patiëntenkoepels (Patiëntenfederatie NPCF/VSOP),
- m. publicatie van de kwaliteitsmodules;
- n. borging: het onderhoud van de kwaliteitsstandaarden wordt de gezamenlijke verantwoordelijkheid van patiëntenorganisaties en de betrokken expertisecentra.

## **3. Ontwikkeling producten voor zorgverleners (C)**

Deze fase behelst de volgende activiteiten:

### *Fysiotherapie:*

- a. per soort aandoening instellen van expertgroepen (fysiotherapeuten en revalidatieartsen deskundig op de desbetreffende aandoening),
- b. aanvullende literatuur verzamelen (telefonisch overleg),
- c. op grond van de literatuur het bouwplan fysiotherapie zover mogelijk invullen,
- d. eerste bijeenkomst expertgroepen: concept e-health applicatie bespreken met de leden van de expertgroep en aanvullen,
- e. tweede bijeenkomst expertgroep: expert opinions inwinnen op onderdelen waarover nog onvoldoende bekend is,
- f. concept e-health applicaties gereed, inclusief een voorstel voor instructiefilmpjes,
- g. de concept e-health applicaties en het voorstel voor instructiemateriaal worden voorgelegd aan de bij dit project betrokken artsen/behandelaars met deskundigheid op desbetreffende ziekten en aan ervaringsdeskundigen. Zij beoordelen de inhoudelijke kwaliteit van de applicaties; het informatiemateriaal wordt waar nodig aangepast,
- h. de concept e-health applicaties worden vervolgens voorgelegd aan het KNGF, die beoordeelt of deze bruikbaar zijn binnen de (eerstelijns) fysiotherapeutische praktijk,
- i. de e-health applicaties worden waar nodig aangepast en vervolgens uitgegeven en verspreid.

*Informatiemateriaal voor hoofdbehandelaars:*

- a. ontwikkelen van informatiemateriaal over de twee aandoeningen voor hoofdbehandelaars op basis van de ontwikkelde kwaliteitsmodules (ook onderdeel implementatietraject)
- b. voorleggen van concept informatiemateriaal aan de expertgroepen en de beroepsverenigingen,
- c. publiceren van het informatiemateriaal (gedrukt en digitaal online),

*Informatiemateriaal voor bedrijfsartsen*

- a. ontwikkelen van informatiemateriaal over FSHD voor bedrijfsartsen op basis van de ontwikkelde kwaliteitsmodules,
- b. voorleggen van concept informatiemateriaal aan de expertgroepen en de NVAB,
- c. publiceren van het informatiemateriaal (gedrukt en digitaal online),

#### **4. Ontwikkeling producten voor patiënten (D)**

Deze fase behelst de volgende activiteiten:

*Patiëntversies van kwaliteitsmodules voor FSHD en SMA:*

- a. voorleggen van concept patiëntversies aan de expertgroepen;
- b. publiceren van de patiëntversies (gedrukt en/of digitaal on-line);
- c. opstellen van een bouwplan voor een patiëntversie (door VSOP, zie deelproject 1).

*E-health modules voor patiënten met FSHD of SMA:*

- a. ontwikkeling van twee e-health modules voor patiënten op basis van de ontwikkelde modules voor kwaliteitsstandaarden;
- b. formeren van een redactie formeren (zowel op inhoud, techniek als educatie),
- c. verzamelen van materiaal, ordenen en schrijven van een inhoudelijk concept voor de e-health modules;
- d. voorleggen van de inhoudelijk concepten aan de expertgroepen;
- e. onderzoek naar mogelijkheden tot verbreding van de doelgroep voor de e-health modules,
- f. uitwerken van concepten, beeld- en videoproducties maken;
- g. eerste versie e-health modules voorleggen aan experts, behandelaars en patiënten uit diverse doelgroepen;
- h. op basis van input de e-health modules bijstellen, productie tweede versie;
- i. testronde met tweede conceptversies, na revisie online brengen;
- j. schrijven van verslag over ontwikkeling van de e-health modules, met name waar het gaat om de bevindingen ter verbreding van de doelgroep.

#### **5. Implementatie en borging**

- a. De productie van informatie-/voorlichtingsmateriaal voor behandelaars en patiënten vormt de implementatie van de kwaliteitsmodules zelf (zie 3 en 4 hierboven)
- b. Bij de verspreiding van het gedrukte informatiemateriaal wordt in ieder geval het concept van de patiënt als informatiedrager gehanteerd: de patiënt ontvangt het informatiemateriaal van de eigen patiëntenorganisatie (Spierziekten Nederland) en de hoofdbehandelaar (de gespecialiseerde

revalidatiearts<sup>8</sup>) en neemt die mee naar de behandelaar/begeleider in de eerste lijn (huisarts/fysiotherapeut etc.).

- c. Alle hoofdbehandelaars ontvangen het specifieke informatiemateriaal rechtstreeks via Spierziekten Nederland. Het gaan om neurologen verbonden aan het ISNO en revalidatieartsen uit het VRA netwerk neuromusculaire aandoeningen.
- d. Al het informatiemateriaal wordt tevens digitaal gepubliceerd via de websites van de expertisecentra, de VSOP en de websites van Spierziekten Nederland. De vindbaarheid wordt vergroot door de toepassing van Google Adwords.
- e. De e-health modules voor patiënten worden gepromoot onder de leden en abonnees van Spierziekten Nederland en via de Spierziekten Revalidatieteams.
- f. De e-health applicaties voor fysiotherapeuten worden verspreid via websites van Spierziekten Nederland, de expertisecentra en de betrokken revalidatiecentra/-afdelingen. Verder krijgen de patiënten de mogelijkheid om de fysiotherapeut met een folder te wijzen op deze e-health applicaties.
- g. Het onderhoud van de modules voor de kwaliteitsstandaarden wordt de gezamenlijke verantwoordelijkheid van Spierziekten Nederland en de betrokken expertisecentra.
- h. De publicaties en internettoepassingen worden opgenomen binnen het onderhoudsschema van het voorlichtingsmateriaal van Spierziekten Nederland.

## Planning

Deelproject 2:	2015			2016			2017		
- Opstartfase									
- Inventarisatiefase (A)									
- Kwaliteitsstandaarden (B)									
- Autorisatie									
- Ontwikkeling producten zorgverleners (C)									
- Ontwikkeling producten patiënten (D)									
- Implementatie en borging									

<sup>8</sup> Spierziekten Nederland heeft een nauwe samenwerkingsrelatie met 35 spierziekten-revalidatieteams / 70 gespecialiseerde revalidatieartsen. Het overgrote deel van de patiënten wordt door deze spierziekten-teams begeleid. Spierziekten Nederland, neurologen en de Zorgwijzer verwijzen naar deze teams.

## Deelproject 3: Ontwikkeling van een digitaal communicatienetwerk expertisecentra – patiënt – zorgverleners

### Participanten

Naam	Organisatie	Functie in deelproject	Ten laste van	
			Innovatiefonds	Overig
Dhr. dr. I. de Blaauw	Radboudumc	Deelprojectleider	X	X
Dhr. dr. I de Blaauw	Amalia Kinderziekenhuis- Radboudumc	Uitvoerder	X	X
Dhr. ir. J.G. Beun	Bijniervereniging NVACP	Uitvoerder	X	X
Mw. drs. E.J. Siderius, arts	Stichting Shwachman Support Syndroom	Uitvoerder	X	X
Dhr. drs. E. van Uden	Spierziekten Nederland	Uitvoerder	X	X
Mw. dr. I.A.L.M. van Rooij / Mw. dr. M. Faber	Health Evidence / IQ Health Care, Radboudumc	Uitvoerder	X	X

### Doelstelling

De doelstelling van dit deelproject is in de eerste plaats het faciliteren van de communicatie tussen mensen met een zeldzame aandoening, zorgverleners en expertisecentra met behulp van een generiek digitaal zorgplatform (bijvoorbeeld: [www.zeldzame-ziekte.nl](http://www.zeldzame-ziekte.nl)) met daaraan gekoppeld communities en bijbehorende persoonlijke gezondheidsdossiers (PGDs). Deze infrastructuur zal generiek beginnen voor (vooral nog) vijf zeldzame ziektebeelden. Het wordt uitgewerkt op basis van door patiënten en zorgverleners erkende kwaliteitsstandaarden, bekend uit bestaande consensusdocumenten. Er zal gebruikt gemaakt worden van coderingen volgens (inter-)nationale standaarden. De (geanonimiseerde) data uit deze digitale communicatienetwerken moeten geschikt zijn om (inter-)nationale databases te kunnen vullen ter verbetering van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening.

Het deelproject behelst een uitwerking van de stappen C en D van het generieke raamwerk.

### Achtergrond

Kwaliteitsstandaarden of (inter-)nationale “consensus guidelines” vormen de basis van de zorg voor mensen met een zeldzame aandoening. Het beschikken over deze kwaliteitsstandaarden of patiëntversies hiervan, is op zich onvoldoende voor optimale zorg en begeleiding van mensen met een zeldzame aandoening. De vraag om informatie, gemakkelijke kennisuitwisseling en “shared care” is de laatste jaren duidelijker naar voren gekomen door zowel betrokken patiënten als ook de zorgverleners en zorgverzekeraars. Belangrijk hierbij is dat er samenwerking en kennisuitwisseling plaatsvindt tussen patiënten, naasten/mantelzorgers, expert-behandelaars en andere (perifere) zorgverleners. Voor dit doel worden in de deelprojecten 1 en 2 reeds een aantal producten ontwikkeld, waarbij de mens met een zeldzame ziekte een centrale rol inneemt om als informatiedrager richting zorgverleners (zoals bijvoorbeeld de specialist, huisarts, fysiotherapeut, de

tandarts of bedrijfsarts) te fungeren. Patiënten worden hiertoe toegerust door middel van een patiëntversie van de kwaliteitsstandaard, door middel van e-health applicaties en door middel van informatiebrochures/-bronnen voor zorgverleners. Dit informatiemateriaal kan via de patiënt aangereikt worden aan zorgverleners, zo mogelijk gekoppeld aan klinische informatiesystemen. Deze producten richten zich echter óf op patiënten óf op afzonderlijke groepen zorgverleners. Juist om de communicatie en kennisuitwisseling tussen alle betrokkenen te faciliteren, zal in dit derde deelproject een generieke, digitale infrastructuur worden neergezet met geïntegreerd daarin een aantal ziekte-specifieke netwerken. Deze ziekte-specifieke netwerken hebben de status van pilots, waaruit lering kan worden getrokken voor patiëntenorganisaties en zorgverleners van andere zeldzame aandoeningen die in een later stadium willen aanhaken.

Dit deelproject is gebaseerd op de kennis en ervaringen die zijn opgedaan met digitale communicatienetwerken voor minder zeldzame chronische aandoeningen in Nederland, zoals het ParkinsonNet ([www.parkinsonnet.nl](http://www.parkinsonnet.nl)) en het hiervan afgeleide [www.digitalepoli.nl](http://www.digitalepoli.nl). Een tweede meer recent ontwikkeld communicatienetwerk is het Huidhuis ([www.huidhuis.nl](http://www.huidhuis.nl)) voor kinderen met een huidaandoening en hun ouders. Voor zowel het ParkinsonNet als het Huidhuis is wetenschappelijk aangetoond dat ze de kwaliteit van de zorg en de kwaliteit van leven voor patiënten verbeteren zonder kostenverhogend te zijn. ParkinsonNet en digitalepoli.nl hebben de structuur van een besloten beveiligde community met gerichte en efficiënte communicatie, maar richtten zich vooral op zorgverleners. Het Huidhuis is een kennis-, behandel- en interactieplatform vanuit patiëntperspectief, maar mist een aantal faciliteiten, waaronder een community voor beveiligde communicatie tussen zorgverleners en patiënten, zorgverleners onderling en patiënten onderling. Beide systemen zijn dus complementair aan elkaar en zouden als model voor het communicatienetwerk kunnen dienen. Voor de communicatie in beide netwerken is een persoonlijk gezondheidsdossier (PGD) noodzakelijk. Aan het Huidhuis is het zogenaamde “Patiënt1” als PGD gekoppeld; het meest logisch is dan ook om dit te koppelen aan beide systemen van communicatie voor zeldzame aandoeningen. Bovendien is het Huidhuis partnerinitiatief geworden in het landelijk project PGD2020<sup>9</sup>. Het Huidhuis is recent ook geadopteerd door de NFU voor verdere uitwerking van de e-health implementatie-agenda van minister Schippers, gekoppeld aan het Citrienfonds.

Uitgangspunt bij het opzetten van de digitale communicatienetwerken is dat de mens met een zeldzame ziekte de centrale persoon is in de communicatie. Patiënt en hoofdbehandelaar delen kennis en kunde in een digitaal platform waar de zorg volgens de kwaliteitsstandaard (of een vergelijkbaar document) beschreven staat. Verder kunnen patiënten in een afgeschermd en beveiligde omgeving (community) op elk gewenst moment met zorgverleners en met elkaar communiceren over bijvoorbeeld het omgaan met symptomen, diagnostiek of het wijzigen van een specifiek behandelplan. Op deze manier wordt expliciet gestalte gegeven aan het “shared decision-making” concept. Patiënten kunnen in deze afgeschermd omgeving in het PGD ook andere (perifere) zorgverleners uitnodigen om deel te nemen aan de communicatie over hun zorg (“shared care”). Op die manier kunnen patiënten informatie doorgeven en vragen stellen, alsook diverse zorgverleners met elkaar in contact brengen. Juist voor zeldzame aandoeningen is deze methode bij uitstek geschikt, omdat experts in de zorg (en/of een eventueel

---

<sup>9</sup> De Patiëntenfederatie NPCF voert in samenwerking met Zorgverzekeraars Nederland, de KNMG en het Innovatiefonds het project “PGD kader 2020 uit. In dit project worden functionele eisen waaraan goede “Persoonlijk Gezondheidsdossiers” moeten voldoen opgesteld en worden getoetst bij benoemde partnerinitiatieven. Recent is het Huidhuis met daaraan gekoppeld Patient1 aan deze kaders getoetst door de NPCF en Capgemini. Hierbij zijn ze benoemd tot partnerinitiatief binnen het project “PGD kader 2020”.

expertisecentrum) en de patiënt en diens overige zorgverleners (huisarts, fysiotherapeut, bedrijfsarts etc.) zich geografisch vaak ver uit elkaar bevinden. Het gaat bij zeldzame aandoeningen vaak om multidisciplinaire zorgverleners en de patiënt zal daarbij als informatiedrager het meest geschikt zijn. Bijkomend kunnen patiënten ook onderling communiceren en informatie uitwisselen, wat niet alleen de zorg verbeteren kan maar ook voor zorgverleners tot efficiëntere zorg kan leiden. De efficiëntie voor zowel patiënten als zorgverleners zal zitten in verminderde poliklinische bezoeken, verminderde zoektochten naar de juiste specialist of zorgverlener en verminderde lange reistijden. Ook zullen (geanonimiseerde) data uit het PGD en de communities verkregen kunnen worden. Deze data kunnen voor wetenschappelijk onderzoek en voor beleidsmatig onderzoek (van overheid en zorgverleners) beschikbaar gemaakt worden. De data kunnen gecodeerd gekoppeld worden aan (inter-)nationale databases volgens geldende beveiliging en juridische voorwaarden. Parallel aan de ontwikkeling van het communicatienetwerk (generiek en ziekte-specifiek voor vijf zeldzame aandoeningen) zal een evaluatie worden uitgevoerd, teneinde inzicht te krijgen in de effecten van het gebruik van het platform en de ziekte-specifieke netwerken en een kosten/baten-analyse van het gebruik. Aan de hand hiervan zal een gedegen governance structuur worden voorgesteld voor voortzetting na afloop van het project. De eerste afspraken rond een nulmeting voor bijnierziekten zijn reeds gemaakt en derhalve kan deze nulmeting snel van start gaan.

### Opbredingen

- een digitaal generiek communicatienetwerk (zorgplatform of “huis” en bijbehorende communities) voor mensen met een zeldzame aandoening en hun zorgverleners
- ziekte-specifieke communicatienetwerken voor vijf pilotaandoeningen
- Persoonlijk Gezondheidsdossier (PGD) voor patiënten gekoppeld aan de communicatienetwerken
- geanonimiseerde gecodeerde datageneratie (“patient registries”) ten behoeve van (inter-) nationaal onderzoek, zowel wetenschappelijk als beleidsmatig
- algemene en specifieke kennis over de effecten van het gebruik van het platform en de communicatienetwerken bij zeldzame aandoeningen

### Plan van aanpak

Dit deelproject behelst een zevental activiteiten:

1. Implementatie van een governance structuur en businessmodel voor dit deelproject (samenbrengen van patiëntenorganisaties, gespecialiseerde zorgverleners en leveranciers van de communicatienetwerken),
2. Ontwikkeling en uitbreiding van het generiek digitaal communicatienetwerk (bijvoorbeeld: [www.zeldzame-ziekte.nl](http://www.zeldzame-ziekte.nl)) met gekoppeld PGD en communities,
3. Ontwikkeling en piloting van vijf ziekte-specifieke communicatienetwerken gebaseerd op het generieke model,
4. Uitbreiding van bestaand Persoonlijk Gezondheidsdossier (PGD) met behandelplannen voor de vijf aandoeningen gekoppeld aan de vijf communicatienetwerken,
5. Genereren van geanonimiseerde data ten behoeve van (inter-)nationaal onderzoek (patiënt registries),
6. Evaluatie van de effecten van de vijf pilot-netwerken op de gezondheid en kwaliteit van leven van patiënten en kosten van de zorg,
7. Implementatie van een governance structuur en een business-model voor onderhoud, continuering, actualisatie en verbreding na afloop van het huidige deelproject.



1. **Implementatie governance structuur:** De werkzaamheden zullen beginnen met het maken en vastleggen van een governance structuur zodat vanaf het begin alle werkzaamheden, besluiten en producten goed worden vastgelegd en gedocumenteerd. Bij aanvang van het deelproject (looptijd drie jaar) wordt een stuurgroep gevormd met daarin vertegenwoordigers van de zorgverleners en patiëntenorganisaties behorende bij de vijf betrokken zeldzame aandoeningen. De stuurgroep zal lopende het deelproject de voortgang en financiële status borgen alsook zo nodig extra financiële steun verwerven, die met name ten goede moet komen van het business model en het bevorderen van de continuïteit van het project op de lange termijn.
2. **Ontwikkeling en uitbreiden van het generiek digitaal platform ([www.zeldzame-ziekte.nl](http://www.zeldzame-ziekte.nl))**

Dit deelproject start met het door ontwikkelen van [www.zeldzame-ziekte.nl](http://www.zeldzame-ziekte.nl) met Wilco van Renselaar (ontwikkelaar) en en prof. dr. Suzanne Pasmans (ErasmusMC, initiator). Beide zijn tevens ontwikkelaar en initiator van het hieraan gekoppelde Patient1 (PGD). Zeldzameziekte.nl wordt zo geschikt gemaakt als generiek platform voor alle zeldzame ziekten/zieken. Hieraan dient een community gekoppeld te worden van [digitalepoli.nl](http://digitalepoli.nl) (Wouter Tuil, ontwikkelaar). Van de bouwers van beide producten zijn reeds offertes opgevraagd en kan een generiek communicatienetwerk (platform) neergezet worden met een bijpassende generiek community-model. Dit zal later het model zijn voor de specifieke zeldzame aandoeningen die als pilot zullen fungeren. Aan beide systemen zal ook een PGD (punt 4) gekoppeld moeten worden dat geschikt is als model voor de vijf zeldzame aandoeningen. De netwerken zullen zo worden ontwikkeld dat ze toegankelijk zijn via PC/laptop maar ook via tablet en/of smartphone via hiervoor ontwikkelde app's.
3. **Ontwikkeling en piloting ziekte-specifieke communicatienetwerken:** Vervolgens zullen vijf ziekte-specifieke communicatienetwerken worden ontwikkeld, die worden gebouwd conform het generieke platform en community. De onder punt 2 genoemde uniforme structuur zal door mensen met een zeldzame ziekte en expertisecentra of specialisten voor de vijf pilotaandoeningen gezamenlijk worden ingevuld. De medisch wetenschappelijk onderzoeker (zie punt 6) zal dit proces begeleiden en bewaken. Per ziekte-specifiek netwerk wijzen de betrokken patiëntenorganisatie en zorgverleners elk tenminste één persoon aan als 'Community Master' (dus twee of meer per netwerk). Deze Community Masters fungeren in de ontwerp- en pilotfase als aanspreekpunt voor zowel de ontwikkelaars als de eerste groep gebruikers (zorgverleners en mensen met een zeldzame aandoening) van het netwerk. De Community Masters van de verschillende netwerken komen geregeld bijeen om van elkaars ervaringen te leren en verbeteringen aan te brengen. Dit alles onder leiding van de coördinator van de community masters.
4. **Ontwikkeling ziekte-specifieke behandelplannen binnen het Persoonlijk Gezondheidsdossier (PGD) gekoppeld aan communicatienetwerken**

Binnen de communicatienetwerken zal een infrastructuur worden ontwikkeld voor de verzameling van persoonlijke data in een Persoonlijk Gezondheidsdossier (PGD), die door de patiënten beheerd zal worden. Een PGD wordt ontworpen volgens een algemeen format voor zeldzame aandoeningen, met tevens een ziekte-specifiek deel. "Patient1" is een logische keuze in deze, gezien zijn status als partnerinitiatief binnen het project PGD2020 (zie voetnoot 9). Bijkomend is koppeling aan het digitale "kind-dossier" van de Jeugdgezondheidszorg wenselijk. Bovendien zullen we open staan voor veranderingen in het zorgstelsel, met name de consequenties van de nieuwe Wet maatschappelijke ondersteuning in 2015.

## **5. Genereren van geanonimiseerde data voor onderzoek**

Om geanonimiseerde data te genereren voor onderzoek en beleid moet een beveiligde opslag gecreëerd worden. De data zullen gestandaardiseerd uit het PGD worden gehaald waarbij de patiënt zelf bepaalt in hoeverre zijn data mogen worden opgeslagen en gebruikt mogen worden.

Onderzoeksdata kunnen ontsloten worden binnen het aan Patient1 gekoppelde onderzoekshuis.nl. Deze beveiligde opslag zal dus binnen het budget vallen van het PGD (Patient1). Randvoorwaarden voor ontsluiting van onderzoeksdata zijn: 1. waarborging van de privacy (geanonimiseerde data); 2. voldoen aan relevante wet- en regelgeving betreffende data registraties; 3. statutair vastleggen, binnen een separate entiteit, van beheer en gebruik van de geanonimiseerde data, waarin ook verwerkt de informed consent van betrokken patiënten; en 4. economische modelering. Alleen indien aan deze voorwaarden kan worden voldaan zal worden gestart met de gecodeerde geanonimiseerde datageneratie en -opslag.

## **6. Evaluatieonderzoek naar effecten pilot-netwerken**

Door de afdeling Health Evidence (dr. Iris van Rooij, epidemioloog) en IQ Health Care (dr. Marjan Faber) van het Radboudumc zal gedurende de looptijd van dit deelproject (36 maanden) een evaluatieonderzoek worden uitgevoerd om inzicht te krijgen in de effecten van het gebruik van de communicatienetwerken (incl. PGDs). Hiertoe zal een medisch wetenschappelijk onderzoeker aangesteld worden. De medisch wetenschappelijk onderzoeker zal tevens de in punt 3 genoemde ontwikkeling van de ziekte-specifieke communicatie platforms en communities als grote taak hebben. De evaluatie kent een algemeen deel en ziekte-specifieke delen. Zowel in het algemene deel als in de ziekte-specifieke delen zullen effecten/veranderingen op uitkomstmaten worden onderzocht ten aanzien van drie thema's: 1. kwaliteit van leven van patiënten en naasten, 2. ervaren kwaliteit van zorg door patiënten, naasten en zorgverleners, 3. gebruik van zorg (aantal e-health consulten, aantal poliklinische bezoeken, aantal keren (en tijdsbesteding) van zorgverleners aan communicatie via netwerk, e-mail, telefonisch en face-to-face). 4. mate van compliance aan de afgesproken zorg. Hiertoe zal een nulmeting verricht worden en een meting op 12 en 24 maanden na het starten van het onderzoek. Naast het digitaal invullen van enquêtes over kwaliteit van leven (algemeen en ziekte-specifiek) en ervaren kwaliteit van zorg door patiënten en zorgverleners, zal er ook een digitale registratie zijn over de tijdsbesteding van zowel de zorgverlener als patiënt op het netwerk en de community. Met dit laatste zal inzicht verkregen worden in de veiligheid van het digitale systeem, de efficiency en de mate van kostenreductie die het voortbrengt.

## **7. Ontwikkeling "governance" structuur en business model**

In overleg met zorgverleners, patiëntenorganisaties, overheid (landelijk en regionaal), juristen en zo mogelijk commerciële partijen zal een governance model worden uitgewerkt voor de implementatie van het communicatieplatform, de community en PGD voor zeldzame aandoeningen in het zorgstelsel. Hieruit moet gaan blijken of de communicatienetwerken enerzijds geborgen kunnen worden in het zorgstelsel (DBC gelieerd, PGB gelieerd, etc.). Anderzijds zal onderzocht moeten worden waar financiering kan worden gevonden, bijvoorbeeld bij de expertisecentra, middels een eigen bijdrage van patiënten of de verkoop van data uit de database (voor beleid en research). Het "governance model" zal parallel aan punt 6, door de afdeling Health Evidence en IQ Health Care worden uitgewerkt conform eerdere kosten-baten analyses verricht door deze afdeling.

## Planning

Deelproject 3:	2015				2016				2017			
- Ontwikkeling governance structuur project												
- Overleg "veldpartijen" en toetsen resultaten naar wensen												
- Ontwikkeling van generiek communicatienetwerk												
- Ontwikkeling van generieke community												
- Ontwikkeling van vijf ziekte-specifieke communicatienetwerken												
- Ontwikkeling van ziekte-specifieke PGDs												
- Ontwikkeling van tool-set voor datageneratie												
- Genereren data voor onderzoek												
- Evaluatie van effectiviteit netwerken												
- Ontwikkeling definitief governance structuur en business model												

## Deelproject 4: Coördinatie en borging

### Participanten

Naam	Organisatie	Functie in deelproject	Ten laste van	
			Innovatiefonds	Overig
Dhr. dr. C. Oosterwijk	VSOP	Deelprojectleider	X	
NN, diverse VSOP medewerkers	VSOP	Uitvoerder	X	
Vertegenwoordigers deelprojecten 2 en 3		Lid stuurgroep		Eigen deelbudget

### Doelstelling

Dit deelproject heeft in de eerste plaats tot doel om gedurende de looptijd van het project (2015-2017) de aansturing van het totale project *Zorg voor zeldzaam*, de afstemming tussen de verschillende deelprojecten van dit project en met het zusterproject *Vroegsignalering* te faciliteren (*doel 1: coördinatie en afstemming*). Een tweede doel betreft het ondersteunen van de samenwerking tussen alle participanten bij de uitvoering van de deelprojecten (*doel 2: bevorderen samenwerking*). Het derde doel van dit deelproject is het exploreren van de mogelijkheden om de in dit project ontwikkelde (modules van) kwaliteitsstandaarden en informatie- en communicatieproducten te borgen en periodiek te actualiseren (*doel 3: borging*).

*NB: Dit deelproject is niet bedoeld om het management van alle deelprojecten onder één dak te brengen. Elk deelproject heeft één eigen hoofdaannemer, die verantwoordelijk is voor een kwalitatief goede uitvoering van het betreffende deelproject volgens het opgestelde plan van aanpak en de bijbehorende planning. Deze hoofdaannemer is tevens inhoudelijk en financieel penvoerder van het deelproject richting het Innovatiefonds, en derhalve verantwoordelijk voor het tijdig aanleveren van de interim- en eindrapportages en de eindafrekening over het deelproject. De hoofdaannemer vervult ook de bankiersfunctie richting de andere participanten in het deelproject.*

## Achtergrond

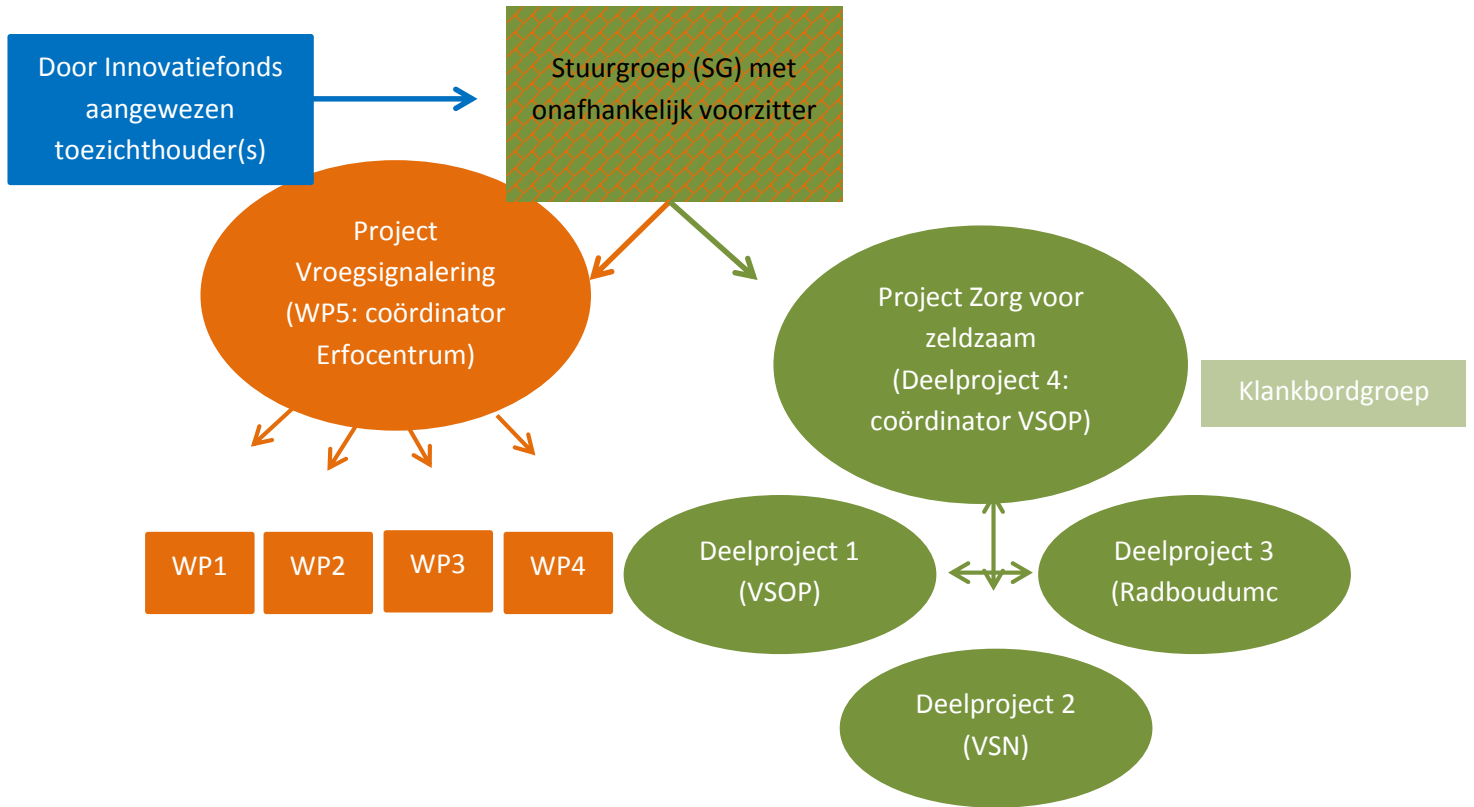
Alle onderdelen van het projectvoorstel Zorg voor Zeldzaam hangen nauw met elkaar samen en tevens zijn de projectpartners in veel gevallen afhankelijk van een gemeenschappelijke werkwijze en van elkaars voortgang:

- Voor het aanbrengen van de samenhang in de inhoud van de projectonderdelen is de VSOP afhankelijk van de aandoenings-specifieke kennis van de projectpartners.
- Alle producten die ontwikkeld gaan worden zijn gerelateerd aan de ontwikkeling van de (modulaire) kwaliteitsstandaarden.
- De generieke bouwplannen zijn op hun beurt afhankelijk van de ervaringen die worden opgedaan met de ontwikkeling van de kwaliteitsmodules/standaarden en de daarop gebaseerde producten.
- De projecten *Vroegdiagnostiek* en *Zorg voor zeldzaam* zijn complementair. Immers, het thema vroegdiagnostiek zal deel moeten uitmaken van (volledige) kwaliteitsstandaarden en ook expertisecentra spelen een belangrijke rol in het bevorderen van vroegdiagnostiek binnen hun zorgnetwerken.

## VSOP

De VSOP zal deze samenwerking vorm geven. De organisatie is met 70 lidorganisaties de nationale koepelorganisatie voor zeldzame (en genetische) aandoeningen. Zowel met Nederlandse als Europese samenwerkingsprojecten heeft de VSOP ruime ervaring. Met vrijwel alle voor zeldzame aandoeningen relevante veldpartijen onderhoudt de VSOP structurele contacten. Dat omvat ook de in deelproject 1 genoemde sleutelpartijen: Zorginstituut Nederland, Orde van Medisch Specialisten en Patiëntenfederatie NPCF. Bovendien zijn bij de VSOP veel specialistische kennis en expertise aanwezig op het terrein van de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden, toetsing van expertisecentra en specifieke producten zoals patiëntversies van zorgstandaarden en huisartsenbrochures (patiënt als informatiedrager).

Figuur 2 Organogram voor beide projecten (Vroegsignalering en Zorg voor zeldzaam)



### Toelichting op organogram:

**Projecten:**

Er zijn twee projecten: *Vroegsignalering* en *Zorg voor zeldzaam*. Het project *Vroegsignalering*, bestaande uit een aantal workpackages, kent één hoofdaannemer, die tevens penvoerder is richting het Innovatiefonds, te weten het Erfocentrum. Zie subsidieaanvraag *Vroegsignalering* voor de overige participanten in dat project.

Het project *Zorg voor zeldzaam* bestaat uit een aantal deelprojecten, die elk een eigen hoofdaannemer/penvoerder richting het Innovatiefonds hebben. Voor deelproject 1 is dat de VSOP, voor deelproject 2 Spierziekten Nederland, voor deelproject 3 het Radboudumc en voor deelproject 4 (coördinatie van het gehele project en borging) de VSOP. Voor dit project zal tevens een klankbordgroep worden ingesteld (*zie punt 2 van het Plan van aanpak van deelproject 4*).

**Stuurgroep:**

De stuurgroep zal bestaan uit vertegenwoordigers van de hoofdaanemers van alle (deel-) projecten, onder voorzitterschap van een onafhankelijk voorzitter. Naast de voorzitter, zijn dus in de stuurgroep vertegenwoordigd: Erfocentrum, VSOP, Spierziekten Nederland en Radboudumc. Zij vertegenwoordigen binnen de stuurgroep alle participanten binnen de twee projecten. De stuurgroep monitort en begeleidt de voortgang van de twee projecten en de samenhang tussen de daaronder vallende deelprojecten en WP's. De VSOP organiseert de stuurgroepvergaderingen en levert daarvoor secretariële en praktische ondersteuning.

**Toezichthouder(s):**

Het Innovatiefonds zal, bij honorering van de projecten, een of meer toezichthouders aanwijzen. De toezichthouder(s) heeft/hebben tot taak erop toe te zien dat de projecten worden uitgevoerd zoals vastgelegd in de door het Innovatiefonds gehonoreerde subsidieaanvragen.

### Opbrengsten

- Synergie tussen de diverse deelprojecten
- Functionele Stuurgroep (SG)
- Tenminste zes SG-vergaderingen gedurende de projectperiode
- Functionele klankbordgroep
- Drie bijeenkomsten van de klankbordgroep
- Faciliteit voor interne communicatie
- Website voor externe communicatie
- (Invitational) conference

## Plan van aanpak

Dit deelproject omvat de volgende activiteiten:

### 1. Oprichting stuurgroep en bijeenkomsten stuurgroep

In de opstartfase van het project (januari t/m maart 2015) zal de stuurgroep worden ingesteld (zie figuur 2).

Er zullen door de VSOP gedurende de looptijd van het project tenminste zes fysieke SG-bijeenkomsten worden georganiseerd (tenminste halfjaarlijks) en secretariael worden ondersteund.

### 2. Oprichting klankbordgroep en bijeenkomsten klankbordgroep

De VSOP zal voor het gehele project Zorg voor Zeldzaam een klankbordgroep (KG) opzetten, en faciliteren, met vertegenwoordigers van de relevante veldpartijen (exclusief reeds participerende projectpartners). Onder andere vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties, Zorginstituut Nederland, Orde van Medisch Specialisten, Patiëntenfederatie NPCF, VWS/Fonds PGO en zorgverzekeraars zullen hiervoor worden uitgenodigd. De rol van de KG omvat het geven van gevraagd en ongevraagd advies ten aanzien van generieke vraagstukken (met name de bouwplannen) en het bijdragen aan borging en opschaling van de kwaliteitsstandaarden en overige producten binnen hun organisaties en achterbannen.

Er zullen door de VSOP gedurende de looptijd van het project drie KG-bijeenkomsten worden georganiseerd en secretariael worden ondersteund.

### 3. Ondersteuning en synergie deelprojecten

In principe zijn de deelprojecten voor wat betreft de day-to-day uitvoering onafhankelijk van de VSOP als coördinator. Afstemming binnen het project vindt plaats in de stuurgroep, waar nodig aangevuld met fysiek, telefonisch of elektronisch overleg met de betrokkenen. Ook zullen de diverse overleggen over de generieke bouwplannen voor samenhang gaan zorgen. Waar nodig en relevant voor het project, zal de VSOP haar kennis van Europese en internationale ontwikkelingen delen met de projectpartners.

### 4. Interne en externe communicatie

De VSOP zal de interne communicatie binnen het project ondersteunen door het delen van documenten en het stroomlijnen van de communicatie in 'de cloud'. Voor de externe communicatie zal de VSOP een (eenvoudige) project-specifieke website laten ontwikkelen en, in afstemming met de projectpartners, zorg dragen voor de content.

### 5. (Invitational) conference

Aan het eind van het project organiseert de VSOP een (invitational) conference om de resultaten van alle projectonderdelen breder bekend te maken en bij te dragen aan verdere implementatie, borging en continuïteit.

## Planning

Deelproject 4:	2015			2016			2017		
1. Oprichten stuurgroep (SD)	■								
Bijeenkomsten stuurgroep	■		■		■		■		■
2. Oprichten klankbordgroep	■								
Bijeenkomsten klankbordgroep			■		■			■	
3. Ondersteuning en synergie deelprojecten		■	■	■	■	■	■	■	■
4. Interne en externe communicatie		■	■	■	■	■	■	■	■
5. (Invitational) conference								■	■

## Bijlage I Beschrijving pilotaandoeningen

**Amyloïdose** is de verzamelnaam voor ziekten veroorzaakt door abnormale neerslag van eiwitten in weefsels en organen, zoals nieren, hart, lever, maagdarmkanaal en zenuwen. De ziekte kan slechts één gebied of lichaamsdeel treffen (lokale amyloïdose), terwijl bij systemische amyloïdose de abnormale eiwitten verspreid over het lichaam neerslaan. Systemische amyloïdose kan ernstige of zelfs levensbedreigende vormen aannemen, afhankelijk van welke delen van het lichaam of welke organen in hun functie worden beïnvloed. Amyloïdose kan worden ingedeeld naar de oorzaak in primair, secundair en familiair.

Verworven AL-amyloïdose ontstaat als gevolg van een (al dan niet kwaadaardige) groei van plasmacellen in het beenmerg. Het voorlopereiwit is een kappa of lambda lichte keten van een immunoglobuline (antilichaam). Dit leidt tot een veelheid aan verschijningsvormen, waaronder sterke vermagering en vermoeidheid, hartfalen, leververgroting, grote tong, grote milt, nefrotisch syndroom (ernstig eiwitverlies via de nieren), ernstige diarree of verstopping, maagdarmlaedingen, carpaletunnelsyndroom (een zenuwaantasting in de pols met verschijnselen in de hand) en schade aan zenuwen van de benen en armen (perifeer) alsook aan de zenuwen die allerlei lichaamsfuncties regelen (autonoom).

**Anorectale malformaties** zijn aangeboren aandoeningen van de anus en urinewegen. Anusatresie is een vorm van anorectale malformatie. Bij anusatresie ontbreekt de anus of is niet goed aangelegd. Als de anus er wel is, zit deze helemaal of voor een deel dicht. De aandoening ontstaat tijdens de zwangerschap. Bij anusatresie kan de ontlasting het lichaam niet uit waardoor verstoppingen in de darmen ontstaan. Meestal komen bij anusatresie ook aandoeningen van de nieren en de urinewegen voor. In Nederland worden jaarlijks ongeveer 40 baby's geboren met anusatresie. Als een kind met een anusatresie geboren wordt, is de kans dat een volgend kind van deze ouders dit ook heeft ongeveer 1% (1 op 100).

**Bijnierziekten** zijn aandoeningen veroorzaakt door afwijkingen in het functioneren van de bijnieren.

De bijnierziekten waarvoor in dit project kwaliteitsstandaarden ontwikkeld worden zijn de Ziekte van Addison, de Ziekte van Cushing, het Adrenogenitaal Syndroom en de Ziekte van Conn.

De ziekte van Addison is een voorbeeld van een aandoening van de bijnierschors (primaire bijnierschorsinsufficiëntie). Het gevolg is dat de bijnierschors niet genoeg, of helemaal geen cortisol en aldosteron maakt. Hierdoor ontstaan problemen als vermoeidheid en een slap gevoel, vochtverlies, gewichtsverlies, een bruine verkleuring van de huid, lage bloeddruk, een verminderde eetlust en misselijkheid. Meestal is de oorzaak van deze aandoening auto-immuniteit. De ziekte van Addison kan ook ontstaan door andere aandoeningen, bijvoorbeeld HIV of tuberculose. Ook kunnen enkele erfelijke aandoeningen van de bijnieren de ziekte veroorzaken. Afhankelijk van de oorzaak, komt de ziekte van Addison al of niet vaker in sommige families voor. Ongeveer 1 tot 4 op 100.000 mensen heeft de ziekte van Addison.

**FSHD** (facioscapulohumerale dystrofie) is een spieraandoening die dominant overerft. De ziekte tast de spieren aan in het gezicht, de schouders en rond het bekken. De ernst van de ziekte verschilt van individu tot individu. Soms openbaart de ziekte zich al op zeer jonge leeftijd, soms ook zijn mensen lang klachtenvrij. De ziekte is progressief. De ene patiënt raakt rolstoel-gebonden en moet beademd worden, de andere ervaart vooral een beperkte spierzwakte. Kenmerkend voor de ziekte is de verlamming van de aangezichtspieren, waardoor elke uitdrukking uit het gezicht verdwijnt. Het aantal patiënten in Nederland ligt waarschijnlijk tussen de 650 en 700. In het project beperken we ons tot volwassen patiënten (18 jaar en ouder).



**Shwachman syndroom** is een erfelijke aandoening waarbij verschillende delen van het lichaam aangedaan kunnen zijn. Meestal gaat het om het skelet, het beenmerg en de alvleesklier. Bij deze aandoening is men vatbaarder voor infecties en is er een grotere kans op leukemie. Omdat de alvleesklier minder enzymen maakt, kan het lichaam een kleinere hoeveelheid voedingsstoffen opnemen en kan er sprake zijn van een vette ontlasting. Ook komt bij kinderen achterstand in groei en gewicht voor. Het Shwachman syndroom erft autosomaal recessief over. Het syndroom komt voor bij ongeveer 1 op 75.000 pasgeboren baby's. Men schat dat ongeveer 20 tot 50 mensen in Nederland deze aandoening hebben.

**SMA** (spinale musculaire atrofie) is een recessief erfelijke aandoening van de zenuwen die tot ernstige verlamming kan leiden. De ziekte kan zich direct na de geboorte openbaren. Het kindje heeft dan geen spierkracht. De levensverwachting is ongeveer een jaar. Maar er zijn ook 'mildere' varianten waarvan de effecten pas in de loop van jeugd aan het licht komen. Er worden op basis van klinische verschijnselen vier types onderscheiden. De meeste mensen met SMA zijn van kinds af aan rolstoelgebonden. De ziekte is licht progressief. In Nederland zijn naar schatting iets meer dan 1.000 mensen met SMA. Bij de ontwikkeling van (modules voor) de kwaliteitsstandaard zal de nadruk liggen op de kinderen tot 18 jaar.

De **ziekte van Hirschsprung** is een aangeboren aandoening van de darmen waarbij zenuwen in de wand van de darmen ontbreken. Meestal in een deel van de darmen, maar soms in de hele darm. Door het ontbreken van zenuwen bij de ziekte van Hirschsprung, kunnen de darmen op die plek niet de bewegingen maken waarmee ze ontlasting moeten verplaatsen. De ontlasting hoopt zich dan op. Hierdoor kunnen de darmen van binnen ontstoken raken. Als de ziekte van Hirschsprung op zichzelf staat, erft de aandoening mogelijk autosomaal dominant over. In Nederland komt de ziekte van Hirschsprung voor bij 1 op de 5.000 kinderen. Per jaar worden ongeveer 40 kinderen geboren met deze aandoening.

## Bijlage II Toelichting onderdelen generiek raamwerk

Deze bijlage licht de verschillende onderdelen van het generieke raamwerk, dat in figuur 1 geschetst is, toe.

### Zorg zonder standaard (A1)

Voor slechts enkele zeldzame aandoeningen is inmiddels een kwaliteitsstandaard (richtlijn en/of zorgstandaard) ontwikkeld, voor de meeste is dat nog niet het geval. Voor zeldzame aandoeningen is de ontwikkeling van een volledige kwaliteitsstandaard vaak (nog) een brug te ver. Dat kan komen omdat het bijvoorbeeld om een zeer zeldzame (ultra-rare) ziekte gaat, maar het kan ook te maken hebben met het feit dat er nog te weinig onderzoek gedaan is en/of er geen consensus bij experts is over de beste behandeling en zorg. In die gevallen kunnen mogelijk wel een aantal modules voor een kwaliteitsstandaard worden ontwikkeld, dus onderdelen van zo'n standaard. Een eerste stap in dit proces is een verkenning van het beschikbare materiaal: zijn er internationaal *standards of care* beschikbaar, zijn er centra in de wereld met specifieke ervaring of protocollen, is er een systematic review of een Cochrane review uitgevoerd over (onderdelen van) de zorg voor de betreffende aandoening? Afhankelijk van wat al beschikbaar is, wordt duidelijk welke vervolgstap in het proces kan worden gezet.

### Van groep van experts naar expertisecentrum (A2)

Wanneer voor een bepaalde zeldzame aandoening een expertisecentrum aanwezig is, dan helpt dat zeer bij de ontwikkeling en beschrijving van goede zorg. Indien een expertisecentrum ontbreekt, kan een patiëntenorganisatie samen met medisch adviseurs en ad hoc uitgenodigde deskundigen aan de slag gaan om kennis over goede zorg te verzamelen en te ontsluiten<sup>10</sup> en/of tot oprichting van een expertisecentrum over te gaan. Als er wel een expertisecentrum is, kan het nodig zijn de positie daarvan in een expertisenetwerk en de rol richting perifere en maatschappelijke zorg, nader uit te werken. Hoe een dergelijk proces het beste kan worden ingericht en kan leiden tot een organisatorische kwaliteitsmodule, zal in dit project door de VSOP in deelproject 1 aan de hand van de opgedane ervaringen met de pilootaandoeningen worden geanalyseerd en beschreven in een generiek bouwplan.

### Vaststellen van de focus (B1)

Om vast te stellen welke modules voor een kwaliteitsstandaard ontwikkeld zullen gaan worden, is het nodig om niet alleen te weten welke kennis en ervaring (inter-)nationaal aanwezig is, maar ook voor welke onderdelen van de zorg of ondersteuning een standaard of richtlijn het meest wenselijk c.q. nodig is. Hiertoe kunnen de belangrijkste knelpunten in de zorg en ondersteuning voor patiënten met een bepaalde zeldzame aandoening worden vastgesteld door de betreffende patiënten(-organisatie) in samenspraak met betrokken zorgverleners/beroepsgroepen. Dit kan op verschillende manieren worden gedaan, bijvoorbeeld door enkele diepte-interviews of focusgroepen te houden, door een invitational conference voor patiënten en zorgverleners te organiseren en/of een enquête uit te zetten. De precieze invulling van de knelpunteninventarisatie is casusafhankelijk. De te ontwikkelen modules zullen zich vervolgens, mede afhankelijk van het budget, op de belangrijkste knelpunten richten. Vervolgens zal literatuuronderzoek worden gedaan (waarbij casuïstiek en onderzoek van een laag kwaliteitsniveau zo veel mogelijk buiten beschouwing worden gelaten) om na te gaan wat er bekend is aan evidence-based dan wel veelbelovende vormen van behandeling, (organisatie van) zorg en ondersteuning gericht op vermindering van de

---

<sup>10</sup> Een dergelijke aanpak zou ook de opmaat kunnen zijn voor het inrichten en starten van een expertisecentrum.

betreffende knelpunten. Een laatste stap betreft de organisatie van consensusbijeenkomsten, die uiteindelijk resulteren in een breed gedragen beschrijving van wat goede zorg (of onderdelen daarvan) voor een bepaalde zeldzame aandoening is.

De hiervoor geschetste aanpak is in grote lijnen hetzelfde als bij de ontwikkeling van een complete kwaliteitsstandaard, zij het dat het niet het totale zorgtraject beschrijft maar er gefocust wordt op een aantal knelpunten in de zorg. Een tweede, belangrijk verschil is dat in dit traject ook ruimte is voor problemen die op het snijvlak liggen van zorg en welzijn. Hierbij kan bijvoorbeeld gedacht worden aan het behoud van betaald werk door gericht medisch advies.

Wanneer al een kwaliteitsstandaard is ontwikkeld, kan B1 worden overgeslagen.

### Wie, wat, wanneer? (B2, B3, B4)

Wanneer consensus is bereikt over de juiste zorg (op geprioriteerde thema's), zal in een aantal modules van een kwaliteitsstandaard worden vastgelegd wie welke zorg wanneer levert. Daarbij komen alle relevante disciplines in beeld, de wijze waarop moet worden doorverwezen alsmede de ontwikkeling van de zorg- en ondersteuningsbehoeften van patiënten, in het geval er sprake is van een progressieve aandoening. Wanneer deze fase is afgerond, is er een betrouwbare basis voor de ontwikkeling van een reeks informatie- en communicatieproducten (C en D) om de implementatie van de standaard(modules) c.q. de gezamenlijk vastgestelde goede zorg in Nederland te faciliteren.

### Procesbeschrijving: Hoe pak je het aan? (A,B)

Het bijeenbrengen van de juiste groep experts en het maken van (modules voor) een kwaliteitsstandaard zijn lastige klussen, omdat de meeste patiëntenorganisaties een dergelijk proces slechts eenmaal doorlopen en er derhalve weinig ervaring is. Veel problemen kunnen worden voorkomen wanneer de aanpak goed beschreven wordt in de vorm van een bouwplan (wegwijzer). In 2009 heeft de VSOP reeds een wegwijzer ontwikkeld die dit proces voor een deel in beeld brengt. Met relatief beperkte inspanning kan deze wegwijzer voor patiëntenorganisaties door de VSOP in lijn worden gebracht met de thans voorgestelde aanpak. Hiertoe zal gebruik worden gemaakt van de ervaringen die voortkomen uit de ontwikkeling van (modules voor) een kwaliteitsstandaard voor een aantal pilotaandoeningen in dit project. De ontwikkelde wegwijzer kan vervolgens weer worden gebruikt door patiëntenorganisaties die een zelfde traject willen ingaan.

### Producten voor zorgverleners (C1-C3)

De prioritering van de knelpunten en van de beschreven zorg bepalen wat de meest geëigende middelen zijn om (de modules van) de kwaliteitsstandaard te implementeren. Aangezien het in de meeste gevallen zal gaan om een multidisciplinaire aanpak, ligt het voor de hand dat er meerdere producten voor zorgverleners zullen worden ontwikkeld en ingezet. Belangrijk is dat er draagvlak is voor de betreffende informatie- en communicatieproducten onder de betrokken zorgverleners; alleen dan kunnen zij immers het gewenste effect sorteren. Voor dit draagvlak is het cruciaal dat de inhoud aansluit bij de taakopvatting van de zorgverlener, dat het product past bij de manier van praktijkvoering en dat het als betrouwbaar wordt gezien. Voor dit laatste is de medewerking van en/of draagvlak onder de diverse beroepsgroepen die betrokken zijn in de zorg onontbeerlijk. Afhankelijk van de betreffende modules, zijn dit dus bepaalde medische beroepsgroepen, maar ook paramedische beroepsgroepen en andere zorg- of hulpverleners.

### Contentontwikkeling behandelaars (C1)

Afhankelijk van de zeldzame aandoening en de geprioriteerde knelpunten, zullen gerichte zorgondersteunende informatie- en communicatieproducten moeten worden ontwikkeld.

Dit betreft o.a. informatiemateriaal voor verschillende groepen zorgverleners rond een bepaalde zeldzame aandoening (bijvoorbeeld huisartsen, fysiotherapeuten, kinderartsen, revalidatieartsen of bedrijfsartsen), waarbij gebruik wordt gemaakt van het principe van de patiënt als informatiedrager. Het informatiemateriaal voor een bepaalde groep zorgverleners focust specifiek op dat deel van de zorg dat voor een bepaalde groep zorgverleners relevant is. Wanneer gebruikt gemaakt wordt van het principe van de patiënt als informatiedrager, is het belangrijk om op het product zichtbaar te maken dat het door de beroepsvereniging of de in de betreffende zeldzame aandoening gespecialiseerde collega's wordt aanbevolen.

### Distributie en ontsluiting (C2)

Uit onderzoek blijkt dat voor het verspreiden van informatie onder zorgverleners het concept van de patiënt als informatiedrager effectief is: veel patiënten brengen informatiemateriaal onder de aandacht van hun zorgverleners. Bovendien versterkt dit de positie van de patiënt (empowerment).

Het is tegelijkertijd zinvol om ook andere mogelijkheden te benutten om de kennis over de juiste zorg en de organisatie ervan onder zorgverleners te verspreiden. Daarbij gaat het niet alleen om vergroting van de kennis onder bepaalde groepen zorgverleners, maar ook om het faciliteren van de communicatie tussen zorgverleners onderling en met de patiënt (en zijn naasten). Digitale communicatienetwerken bieden veel mogelijkheden tot informatie-uitwisseling tussen patiënt en diens (multidisciplinaire) zorgverleners. Digitale communicatienetwerken binnen de zorg voor mensen met zeldzame aandoeningen kennen bij voorkeur een generieke infrastructuur, zodat ze voor grote groepen patiënten en zorgverleners kunnen worden ingezet.

### Ontwikkeling vaardigheden (C3)

In bepaalde gevallen kan het nodig zijn dat zorgverleners zich nieuwe vaardigheden eigen maken voor de behandeling van mensen met (een cluster van) zeldzame aandoeningen. Hiertoe kunnen o.a. e-health applicaties worden ingezet.

### Expliciteren zorgtraject (D1)

Het is essentieel dat patiënten zelf een goed overzicht hebben van het zorgtraject. Dit kan door middel van het aanbieden van een patiëntversie van (de modules van) de kwaliteitsstandaard. Een dergelijke patiëntversie kan de vorm hebben van een brochure, maar ook van bijvoorbeeld een website of app ('zorgwijzer'). De patiëntversie is de ultieme basis voor het creëren van *shared decision-making* door patiënt en zorgverlener.

### Leren sturen en kiezen (D2)

Om de actieve rol van patiënten in het zorgproces te versterken (op het vlak van zelfmanagement en zelfzorg, de communicatie met zorgverleners, behoud van de regie en het participeren in besluitvormingsprocessen over de eigen behandeling en zorg), kunnen diverse middelen worden ingezet. Voorbeelden hiervan zijn o.a. het organiseren van scholingsbijeenkomsten voor patiënten (waarbij andere patiënten als ervaringsdeskundigen worden ingezet), het inzetten van een zorgcoach of het gebruiken van e-

health applicaties. In vergelijking tot het inzetten van face-to-face ondersteuning, zijn e-health applicaties een efficiënte manier om patiënten toe te rusten tot zelfmanagement en het nemen (of behouden) van de regie over hun zorg en hun leven met de zeldzame aandoening.

In een e-health module voor patiënten kan het zorgtraject worden verhelderd, kunnen zorgverleners hun rol toelichten, kunnen zorg en behandeling in beeld worden gebracht en de ervaringen van andere patiënten worden benut. Via interactieve toetsing kunnen belangrijke punten nog eens worden benadrukt. Het grote voordeel van een e-health applicatie is dat mensen op een zelf gekozen moment en in hun eigen tempo de informatie en scholing tot zich kunnen nemen. Een dergelijke e-health applicatie moet laagdrempelig zijn en toegankelijk voor een brede groep patiënten.

E-health modules hebben een (bij voorkeur generieke) beheeromgeving nodig. Het opzetten ervan vereist een eenmalige investering; voor het onderhoud is een (bescheiden) structurele financiering noodzakelijk. Samenwerking tussen partijen (binnen en buiten dit project) is daarvoor nodig.

### Applicaties voor overleg expert-behandelaar/expertisecentrum en patiënt (D3)

Bij veel patiënten met een zeldzame aandoening is de behoefte aan contact met de expert-behandelaar of het expertisecentrum buiten de spreekkamer duidelijk aanwezig. Bijvoorbeeld op momenten dat zich onvoorziene problemen aandienen en zorgverleners in de eerste (of tweede) lijn geen soelaas kunnen bieden. Vanwege tijdsdruk en de vaak grote afstand tot het expertisecentrum of de expert-behandelaar, is een face-to-face consult niet altijd (direct) mogelijk. E-consulten maken daarom steeds vaker deel uit van de reguliere zorg. Veelal gebeurt dit nu nog via (openbaar) email contact.

Digitale netwerken en applicaties voor overleg behoren nog niet tot het standaard zorgaanbod, maar ze bieden wel veel meer mogelijkheden voor communicatie en informatie-uitwisseling tussen de patiënt en diens zorgverlener(s). Belangrijk is dergelijke applicaties of digitale netwerken gemakkelijk toegankelijk en eenvoudig te gebruiken zijn voor patiënten en zorgverleners, dat de privacy en de veiligheid van de informatie-uitwisseling gewaarborgd zijn en dat ze voor meerdere zeldzame aandoeningen gebruikt kunnen worden, dat wil zeggen, dat ze een zo veel mogelijk generieke structuur bieden voor grote groepen patiënten en zorgverleners.