



# Referentiecentrum Zeldzame Ziekten UZ Brussel

# Europese regelgeving (Richtlijn 2011/24/EU)

- Bevorderen van de ontwikkeling van Europese netwerken op het gebied van zeldzame ziekten
- Oprichten en deelname aan ERN's

# Belgisch Plan Zeldzame Ziekten

(2013)

## Belgisch plan voor Zeldzame Ziekten



**Laurette  
ONKELINX,**

Minister van  
Sociale Zaken en  
Volksgezondheid

# Belgisch Plan Zeldzame Ziekten (2013)

*Zeldzame ziekten worden gedefinieerd als aandoeningen met een prevalentie van minder dan 1 persoon op 2.000. België engageerde zich om de Europese oproep te volgen en een actieplan voor Zeldzame Ziekten te ontwikkelen voor het einde van 2013. Het "Plan Zeldzame Ziekten" wil zorgen voor billijke en rechtvaardige toegang tot gepaste diagnose en gespecialiseerde, up-to-date en multidisciplinaire zorg, opgebouwd en georganiseerd in multilevel-netwerken, met als uiteindelijk doel de levenskwaliteit van deze patiënten op peil te brengen en de kennis, informatie en bewustwording over zeldzame aandoeningen te verhogen.*



# Belgisch Plan Zeldzame Ziekten (2013)

## Domein 1: Diagnose en informatie aan de patiënt

Actie 1: Verbeterde financiering van testen voor diagnose en opvolging van zeldzame ziekten, uitgevoerd in België of in het buitenland

Actie 2: Kwaliteitsbeheer in de centra voor Menselijke Erfelijkheid

Actie 3: Genetische counseling in de expertisecentra voor zeldzame ziekten

Actie 4: Multidisciplinaire consultatie

Actie 5: Patiëntgerichte communicatie

Actie 6: Europlan

## Domein 2: Optimalisatie van de zorg

Actie 7: Concentratie van de expertise en versterking van de huidige expertisecentra: introductie van een zorgcoördinator

Actie 8: Expertisecentra voor hemofilie

Actie 9: Functie Zeldzame Ziekten

Actie 10: Netwerken voor zeldzame ziekten

Actie 11: Nieuwe expertisecentra

Actie 12: Medische voeding voor zeldzame ziekten

Actie 13: Snelle communicatie van medische noden: gebruik van het multidisciplinair elektronisch patiëntendossier

Actie 14: Unmet medical need

Actie 15: Inventaris van niet ten laste genomen noden

## Domein 3: Informatiemanagement

Actie 16: Centraal register zeldzame ziekten

Actie 17: Orphanet Belgium

Actie 18: Opleiding van de zorgverleners

Actie 19: Codificatie en terminologie

## Domein 4: Governance en duurzaamheid

Actie 20: Evaluatie en monitoring van het Plan

# Belgische regelgeving

(KB 25 april 2014)

- Functie “zeldzame ziekten”
- Expertisecentra “zeldzame ziekten”  
→ Referentiecentra
- Netwerk “zeldzame ziekten”

# Functie “zeldzame ziekten” – normen

- Centrum voor menselijke erfelijkheid
- Multidisciplinair team (per groep van zeldzame ziekten)
  - Artsen met aantoonbare ervaring
  - Klinisch geneticus
  - Verpleegkundige, paramedische en psychosociale omkadering
  - Coördinator
- Multidisciplinaire commissie
  - Minstens één vertegenwoordiger van elk multidisciplinair team

# Functie “zeldzame ziekten” – normen

- Geneesheer–diensthoofd
  - Bewezen ervaring op vlak van wetenschappelijk onderzoek
  - Hirsch–index > 15
- Opdrachten commissie voor zeldzame ziekten:
  - Ontwikkelen van een meerjarenplan
  - Uitwerken lijst van zeldzame ziekten waarop de functie zich richt
  - Uitwerken van een strategie voor wetenschappelijk onderzoek
  - Uitwerken van initiatieven rond opleiding en bijscholing
- Multidisciplinair kwaliteitshandboek
  - Richtlijnen mbt. diagnosestelling, behandeling en opvolging
  - Afspraken mbt. verwijzing van patiënten in kader van netwerken
  - Verwijzing naar expertisecentra “zeldzame ziekten”



# Netwerken zeldzame ziekten normen

## Netwerkcomité

- Afspraken verwijzen en terugverwijzen van patiënten
- Gemeenschappelijke procesbewaking en kwaliteitsopvolging
- Overleg over het uitwerken van zorgcircuits
- Sensibiliseren zorgaanbieders en het publiek
- Ondersteuning bij het opstellen van het multidisciplinair kwaliteitshandboek
- Overleg met andere netwerken

# Samenwerkingsverband Vlaamse UZ

- Zorgnet-Icuro
- Domus medica
- Patiënten verenigingen Radio-org en Vlaams patiënten platform
- Patiënten vertegenwoordigers
- Vertegenwoordigers uit algemene ziekenhuizen en revalidatie centra

# Projectgroep “Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten”

- Vlaamse overheid + 4 Vlaamse UZs
- Eén Vlaams netwerk zeldzame ziekten (VNZZ)
  - met participatie van de 4 Vlaamse Uzs = 4 functies zeldzame ziekten
- Gemeenschappelijk “Zorgstrategisch Plan”

# Gemeenschappelijk Zorgstrategisch Plan

- Gemeenschappelijk kader voor aanmelding / opvang / doorverwijzing / ...
- Gemeenschappelijk kwaliteitshandboek
- Registratie en uitwisseling van gegevens
- Nationale en internationale samenwerking
- EUCERD (European Commission Expert Group on Rare Diseases)
  - 22 domeinen
    - Zeldzame leverziekten
    - Zeldzame hartziekten
    - Zeldzame huidaandoeningen
    - ...
  - Interuniversitaire domeinnetwerken

# Structuur en organisatie “Zeldzame ziekten” UZ Brussel

- Referentiecentrum Zeldzame Ziekten UZ Brussel

=

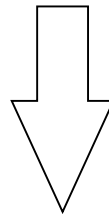
(intern) netwerk van (EUCERD-)domein-specifieke  
expertises

aangestuurd door een centraal multidisciplinair team  
(dagelijks bestuur)

# Huidige organisatie en structuur in de UZs

## Multidisciplinaire Commissie Zeldzame Ziekten

- Diensthoofd
- Bureau / dagelijks bestuur met één vertegenwoordiger per team
- Coördinator



**22 multidisciplinaire teams**

**(Pediatrie, Inwendige GK, HK, Genetica, Labo, ..)**

# Centraal multidisciplinair team – kerntaken

- **Multidisciplinaire bespreking van individuele patiëntendossiers**
  - opstellen van een gepersonaliseerd diagnostisch en/of zorgtraject, in samenwerking met de betreffende domeingroepen
- **Raadpleging zeldzame ziekten**
  - eerste intake met grondige anamnese, stamboom en fysiek onderzoek
  - of rechtstreekse verwijzing naar expert
- **Beheer van het Referentiecentrum Zeldzame Ziekten**

# Centraal multidisciplinair team UZ Brussel

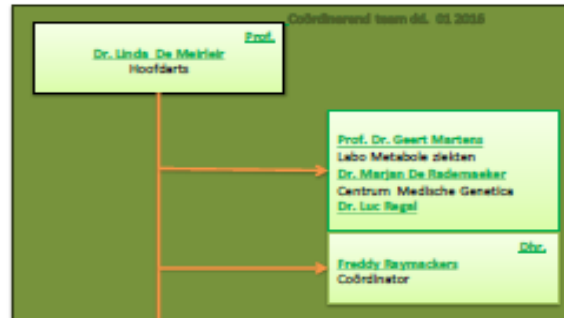
- **Prof. dr. Linda De Meirleir**
  - kinderneuroloog en specialist in metabole ziekten
  - diensthoofd Referentiecentrum Zeldzame Ziekten UZ Brussel
- **Prof. dr. Olivier Costa**
  - klinisch bioloog
- **Dr. Marjan De Rademaeker,**
  - kinderarts en klinisch geneticus,
  - adviseur mbt. gespecialiseerde genetische diagnostiek
- **Dr. Luc Regal**
  - kinderneuroloog, adviseur mbt. metabole en neuromusculaire ziekten
- **Dr. Peter Janssens**
  - interne geneeskunde
- **Dhr. Freddy Raymackers**
  - Hoofdverpleegkundige en centraal coördinator
  - Verantwoordelijk voor interne communicatie en aanspreekpunt voor patiënten en doorverwijzers



# Referentiecentrum "Zeldzame ziekten" UZ Brussel



Universitair  
Ziekenhuis  
Brussel



Referentie  
Centrum  
Zeldzame  
Ziekten

## Klinische diensten



# In opbouw binnen Vlaams netwerk

- Bindweefsel –musculoskeletaal
- Bot
- Metabole aandoeningen
- Multi–systeem vasculair en hart
- Neuromusculaire aandoeningen

## Centrum voor Zeldzame Ziekten

[Wat doen we?](#)

[Wie zijn we?](#)

[Raadpleging](#)

[Zoeken](#)



ZOEKEN  
WETEN  
HELPEN

### Centrum voor Zeldzame Ziekten

Het UZ Brussel heeft een belangrijke expertise in de diagnostiek en opvolging van zeldzame ziekten. Het beschikt over een uitgebreid netwerk dat bestaat uit specialisten in de diverse ziekten, en dit zowel binnen het UZ Brussel zelf als in vele centra in binnen- en buitenland.

**Secretariaat centrum voor zeldzame ziekten:**  
02 801 27 01

**Secretariaat medische genetica:** 02 477 68 67

**E-mail:** [zeldzameziekten@uzbrussel.be](mailto:zeldzameziekten@uzbrussel.be)

[Patiënt](#) →

[Bezoeker](#) →

[Zorgverstrekker](#) →

[UZ Brussel](#) →

[Kinderziekenhuis](#) →

[Spoed](#) →

[Diensten](#) →

[Bereikbaarheid](#) →

[Nieuws](#) →

[Over UZ Brussel](#) →

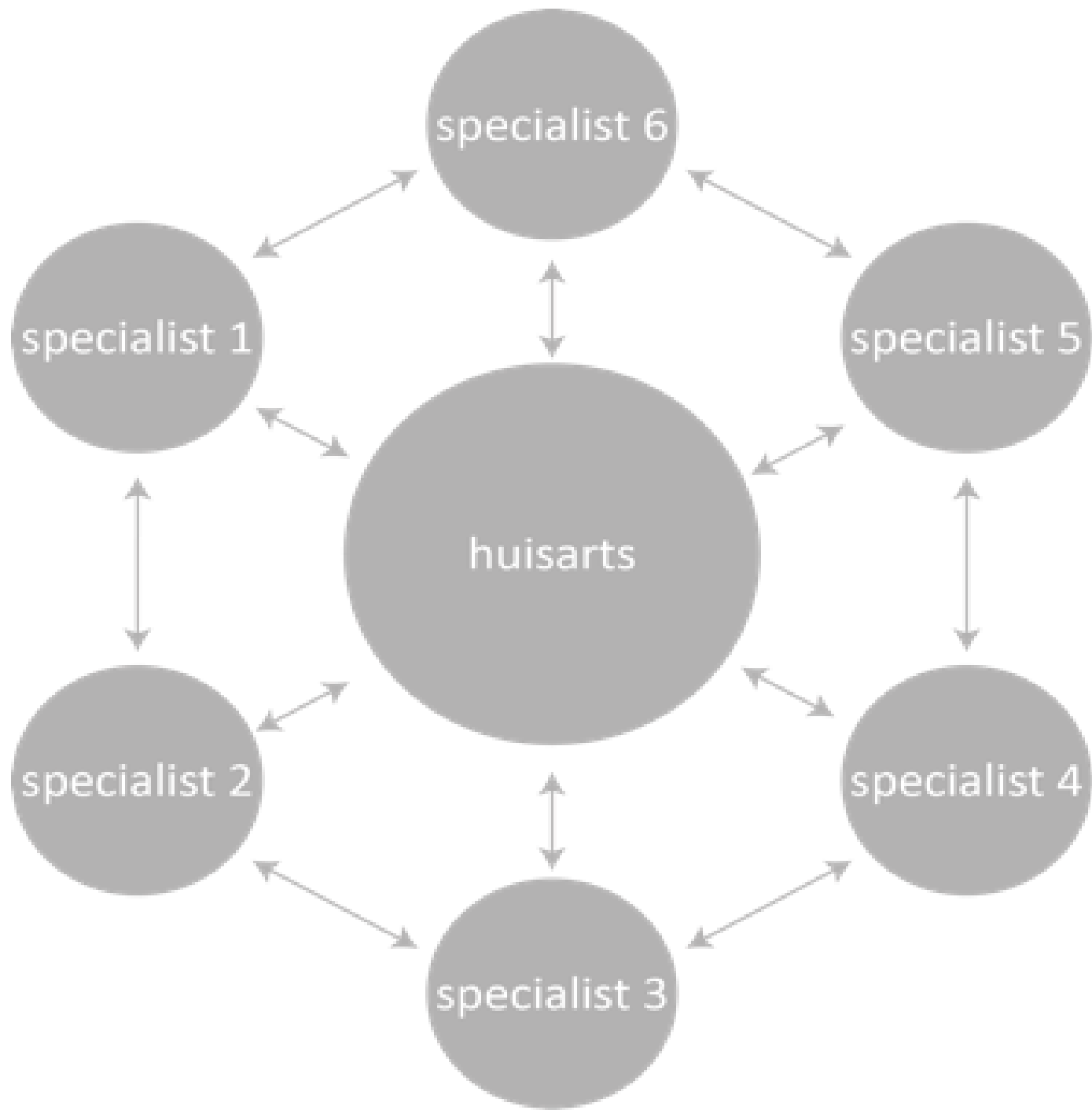
[Contact](#) →

[FAQ](#) →

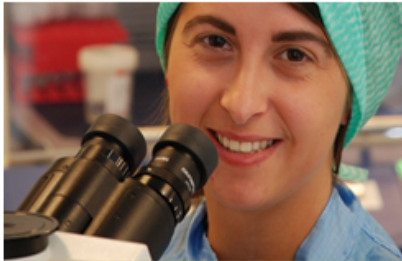
[Sitemap](#) →

[Pers](#) →

[Links](#) →



# Folder voor patiënten en verwijzers



INFORMATIE voor de patiënt

## Referentiecentrum Zeldzame Ziekten

### Wat zijn zeldzame ziekten?

Ziekten die voorkomen bij minder dan 1 op 2000 mensen worden beschouwd als zeldzaam. Wereldwijd zijn er al duizenden zeldzame aandoeningen beschreven.

### Waarom een Referentiecentrum?

Een patiënt die te maken krijgt met een zeldzame ziekte, legt vaak een lange weg af vóór de diagnose gekend is en de behandeling op punt staat. Daarom hebben we onze jarenlange ervaring met diagnose en opvolging gebundeld en een Referentiecentrum in het UZ Brussel opgericht.

Zowel kinderen als volwassenen kunnen er terecht, met een vermoeden van zeldzame ziekte of nadat de diagnose werd gesteld.



### Onze doelstellingen:

- Grondige oppuntstelling en diagnose,
- De juiste behandeling,
- Opvolgen van de evolutie,
- Zorg op maat en in begrijpbare taal, met inbreng van patiënt en familie,
- Psychosociale ondersteuning,
- Expertise uitwisseling binnen het ziekenhuis maar ook met externe instellingen, specialisten, opleidingscentra, patiëntengroepen, netwerken in binnen- en buitenland.

### Werking:

#### Eerste raadpleging

De verantwoordelijke arts, Prof. De Meirleir en Dr. De Rademaeker maken een grondige evaluatie en bespreken met u welke onderzoeken en behandelingen nodig zijn.

#### Vervolg

We maken de nodige afspraken en volgen het verloop op. Als een uitgebreid bilan nodig is, kan een daghospitalisatie aangewezen zijn.

#### Resultaat

Eens de resultaten gekend, geeft de arts van het Referentiecentrum of een arts gespecialiseerd in uw type aandoening u uitleg en behandeling.

### Wie zijn onze medewerkers?

- De coördinerende artsen:  
**Prof. Dr. Linda De Meirleir**,  
Hoofdarts referentiecentrum,  
**Dr. Marjan De Rademaeker**,  
specialist Medische genetica,  
**Prof. Dr. G. Martens**,  
Hoofdarts labo Metabole Ziekten.
- De verpleegkundige-coördinator:  
**Freddy Raymackers**,
- Artsen-specialisten en de paramedici van uiteenlopende disciplines die het team kunnen aanvullen in functie van de problematiek.

### Contactinformatie

Voor advies of voor een afspraak, kunt u rechtstreeks of via uw behandelende arts, contact opnemen met ons...



## Referentie Centrum Zeldzame Ziekten

Coördinator: Freddy Raymackers

Tel: 02 801 27 01

Email: [zeldzameziekten@uzbrussel.be](mailto:zeldzameziekten@uzbrussel.be)

Website: [www.uzbrussel.be/zeldzameziekten](http://www.uzbrussel.be/zeldzameziekten)

Informatie over de bereikbaarheid van het ziekenhuis vindt u op [www.uzbrussel.be](http://www.uzbrussel.be)

Deze folder is indicatief en geeft enkel informatie van algemene aard. Volledige informatie, aangepast aan de situatie van elke patiënt, wordt door de arts verstrekt. Uwvriendelijkheid van de tekst is niet toegestaan. Voor reacties op deze brochure: [Annie.vandenbroeck@uzbrussel.be](mailto:Annie.vandenbroeck@uzbrussel.be)

UZ Brussel  
Brussels Health Campus  
Laarbeeklaan 101  
1090 Brussel  
tel: 02 477 41 11 [www.uzbrussel.be](http://www.uzbrussel.be)  
[info@uzbrussel.be](mailto:info@uzbrussel.be)

Uitgave: december 2015  
Verantwoordelijke uitgever: Prof. dr. M. Noppen