

## Waarom een portaal speciaal voor zeldzame aandoeningen?

De belangrijkste doelen van het Integraal Zorgakkoord zijn om in de toekomst de zorg toegankelijk, kwalitatief goed en betaalbaar te houden. Oplossingen die genoemd worden zijn is digitalisering bij samenwerking en netwerkzorg.

Bij zeldzame aandoeningen zijn juiste expertise, Passende Zorg, Juiste Zorg op de Juiste Plek cruciaal zowel op regionaal als nationaal niveau. De zorg en expertise rond zeldzame aandoening zijn nog niet optimaal georganiseerd in Nederland. Om dit te verbeteren is samen met medisch specialisten en patiënten dit digitale portaal voor zeldzame aandoeningen tot stand gekomen voor betere zorg bij mensen met zeldzame aandoeningen.

### Zeldzame Aandoeningen.



6-8% van Nederlanders heeft een zeldzame aandoening. Dit zijn aandoeningen die bij minder dan 1:2000 personen voorkomen. Er zijn circa 7000 zeldzame aandoeningen bekend. Enkele kenmerken van zeldzame aandoeningen: de aandoeningen zijn ernstig, chronisch, potentieel levensbedreigend, en hebben veelal een zeer lang diagnosetraject. De meeste aandoeningen zijn genetisch. 75% van de zeldzame aandoeningen beginnen op kinderleeftijd. Patiënten met een

zeldzame ziekte hebben verschillende problemen. Het kernprobleem is dat de ziekte heel weinig voorkomt en daardoor is kennis schaars. De organisatie van de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening is daarom erg ingewikkeld en er is op dit moment geen uniforme organisatiestructuur of werkwijze.

### Expertisecentra Zeldzame aandoeningen (ECZA)

De ECZA's zijn opgericht om te zorgen voor de nieuwste medische inzichten, via expertisenetwerken en wetenschap. Ze worden formeel benoemd en kennen strenge eisen. Medisch specialisten in perifere centra hebben vaak onvoldoende kennis aangaande het diagnostische- en behandeltraject van deze aandoeningen. Om zorg dichtbij de patiënt te houden in de periferie kunnen perifeer werkende medisch specialisten expertiseadvies vragen en dit wordt sinds januari 2023 vergoed via een DBC add-on.

Implementatie van netwerkzorg, invoering van de workflow van het expertiseadvies en digitalisering staat bij veel ECZA's nog in aan de beginfase. Om de workflow te verbeteren is er een speciaal portaal het Expertise Consultatie Portaal waar ECZA's op kunnen aansluiten om de samenwerking te verbeteren en de uitkomsten van de zorg te optimaliseren.

