**26 februari 2024 - UZ Gent**

**Overleg ivm opvolging patiënten met zeldzame aandoeningen**

Overleg met klinisch geneticus en medisch diensthoofd Prof dr Fransiska Malfait en kinesitherapeute dr Inge De Wandele, Centrum medische genetica UZ Gent

En Lynn De Pelsmaeker, Michèle Pieters en Carl Windels, samenwerkingsverband geïntegreerde zorg De Brug

 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Probleemschets**

"No other condition in the history of modern medicine has been neglected in such a way as Ehlers-Danlos Syndrome”.

 - Professor Rodney Graham, a lead EDS expert

Patiënten met een zeldzame aandoening zoals het Ehlers Danlos syndroom (EDS), een genetische bindweefselziekte met 13 verschillende subtypes (12 met een gekend gendefect, voor hEDS werd dit nog niet gevonden), moeten vaak jaren lang ijveren vooraleer ze hun diagnose hebben en botsen op muren in de opvolging van hun behandeling omdat het probleem vaak onvoldoende gekend is of omdat specialisten de verantwoordelijkheid voor de zorg doorschuiven naar anderen.

Dit issue is nog pertinenter voor de patiënten die lijden aan het hypermobiel type van EDS (hEDS) of hiervoor net niet voldoende punten scoren en de diagnose *hypermobility spectrum disorder* (HSD) krijgen. Hoewel in de praktijk het ziektebeeld van deze patiëntengroepen en hun zorgnood grotendeels gelijkaardig is, werd [deze opsplitsing](https://www.ehlers-danlos.com/ehlers-danlos-info/) volgens internationale criteria gemaakt in de hoop sneller het gendefect voor hEDS te vinden. Iets wat tot op vandaag nog niet gebeurde en meteen de reden is waarom patiënten met hEDS/HSD niet (langer) in het centrum medische genetica (CMG) terecht kunnen. Hoewel het CMG van het UZ Gent een referentiecentrum is voor genetische bindweefselaandoeningen, kan men enkel de patiënten diagnosticeren en adviseren waarvan gendefecten gekend zijn, kortom de andere en meer zeldzamere subtypes van EDS, de ziekte van Marfan, Loeys-Dietz syndroom etc. Het CMG is geen behandelcentrum en verwijst hiervoor door naar andere artsen. Ze hebben noch de financiële middelen, noch het personeel om patiënten te behandelen.

*Hypermobiliteit, zeldzaam?*

Ongeveer 30% van de bevolking is hypermobiel (lakse gewrichten), al veroorzaakt dit zeker niet bij iedereen symptomen. Hypermobiliteit wordt als een spectrum gezien met aan de ene zijde mensen met 1 laks gewricht zonder gezondheidsklachten en aan de andere zijde mensen met globaal lakse gewrichten die gepaard gaan met pijn en andere symptomen.
Het is deze laatste groep die de diagnose HSD krijgt, een diagnose die niet onder de zeldzame ziektes valt. Bij een kleine subgroep is een gendefect de oorzaak voor de hypermobiliteit en ziet men naast de musculoskeletale klachten problemen met fragiel bindweefsel (bv huidproblemen, verzakkingen blaas of baarmoeder, maag- of liesbreuk…). Hier is dan sprake van een genetische bindweefselziekte, bv EDS, wat wel een zeldzame ziekte is. Het hypermobiel subtype van EDS, hoewel niet opgevolgd door het CMG wegens een nog niet ontdekt gendefect, wordt tot op vandaag wél als een zeldzame genetische ziekte gezien, net zoals de andere types van het Ehlers Danlos syndroom.

Hypermobiliteit mét problemen (HSD)

Met HSD

4 …

3

2.

1. EDS

Brede populatie met hypermobiliteit met beperkte of geen moeilijkheden

Zeldzame aandoeningen

*Ziektebeeld hEDS/HSD*

HSD en hEDS zijn complexe aandoeningen met een gelijkaardig klachtenpatroon. In beide patiëntengroepen worden hypermobiliteit met subluxaties of luxaties van gewrichten gerapporteerd, in combinatie met pijnklachten, verminderde proprioceptie, overbelastingsletsels, vermoeidheid, maagdarmklachten en problemen met bloeddrukregulatie. Het is belangrijk om te vermelden dat het verschil tussen HSD en hEDS niet gemaakt wordt op basis van de ernst van de hypermobiliteit, de ernst van de pijn of de ernst van de multisystemische klachten. De hypermobiliteits- en pijnklachten kunnen in beide groepen variëren van mild tot zeer opvallend. De ernst van de systemische klachten kan eveneens in grote mate verschillen tussen patiënten en komen ook bij andere aandoeningen voor zoals bijvoorbeeld bij CVS en fibromyalgie. **Het verschil tussen HSD en hEDS situeert zich voornamelijk op vlak van de fragiliteit van de zachte weefsels** ([EDS Vlaanderen](https://www.eds.vlaanderen/diagnose/)).

Dankzij de internationale criteria kan in principe elke specialist een hEDS/HSD diagnose stellen. Velen voelen zich hier onvoldoende bekwaam voor en verwijzen deze patiënten naar het CMG UZ Gent. Wie uiteindelijk wel gediagnosticeerd raakt, moet op basis van de symptomen zelf een (regionaal) behandelteam samenstellen en botst op de gebrekkige kennis van artsen over de ziekte. Er is geen ziekenhuisspecialisme overkoepelend verantwoordelijk voor deze patiëntengroep. Er is geen zorgpad voor handen of multidisciplinair team, hoewel het uiteenlopende ziektebeeld hier duidelijk nood aan heeft oa fysisch geneesheer, pijnarts, maag-darmspecialist, neuroloog, orthopedist, kinesitherapeut, ergotherapeut, psycholoog, diëtist, bandagist, podoloog, maatschappelijk assistent…

*Visie CMG*

Professor Malfait beaamt de moeilijkheden. Een deel van de groep patiënten met hypermobiliteit komt terecht in het CMG als referentiecentrum genetische bindweefselaandoeningen. Enkel de patiënten waarvan men een gendefect vermoed, kunnen op consultatie komen. De groep HSD/hEDS patiënten kunnen voor diagnose niet meer in het CMG terecht.

Het CMG botst ook op de problematiek dat geen enkele specialisatie zich verantwoordelijk voelt voor de patiëntengroep met hEDS/HSD.

**KERNPROBLEMEN**

1. In het geneeskundig landschap voelt geen enkele specialist zich verantwoordelijk voor de groep met hypermobiliteit zie zich in de probleemzone bevindt (blauwe groep met rode punt). De voor de hand liggende specialisaties zijn:
	* Fysische geneeskunde, maar richt zich meer op behandeling dan diagnostiek. Geven aan onvoldoende kennis te hebben om diagnose te stellen.
	* Reumatologen gespecialiseerd in multisysteem problemen komen in principe het meest in aanmerking voor de opvolging van de problematiek, maar stoten dit op heden af. Patiënten hebben vaak een breed spectrum aan moeilijkheden die ook een brede opvolging vergen waar helemaal geen correcte vergoeding tegenover staat.
	* Bij een opstoot van symptomen, al dan niet getriggerd door een externe factor (bv bloeddrukproblemen bij een hittegolf, verhoogde pijn door een infectie, verzwakt door aanhoudende misselijkheid met ondervoeding tot gevolg door maag-darmproblemen…) kunnen patiënten niet of moeilijk opgenomen worden in het ziekenhuis. Opnieuw omdat geen enkele arts zich verantwoordelijk voelt.
2. Patiënten worden voor diagnose door (huis)artsen doorgestuurd naar het Genetisch referentiecentrum in vnl UZ Gent.
	* Hier horen ze niet thuis tenzij voor diagnostische inschaling van de patiënten mét een groot vermoeden van genetische aandoening (dus niet hEDS/HSD)
		+ Na diagnosestelling is geen behandelingsopvolging mogelijk, enkel screening ifv opvolging van onderzoek van de genetische aandoening.
	* Het UZ Gent krijgt een overload aan patiënten waardoor er kostbare tijd verloren gaat voor de kernopdracht van het referentiecentrum.
	* Voor cliënten is het vaak héél lang wachten vooraleer ze in het referentiecentrum terecht kunnen. Hierdoor duurt het ook heel lang vooraleer er duidelijkheid komt over de aandoening die ze hebben.
	* Het referentiecentrum heeft de keuze gemaakt een duidelijker filter te zetten op de patiënten die worden doorverwezen door middel van een uitgebreide medische vragenlijst. Patiënten waarbij te weinig duidelijke aanwijzingen zijn dat het gaat om een zeldzame aandoening veroorzaakt door een genetisch defect vallen uit de boot. De frustratie bij patiënten loopt hoog op, want er zijn weinig tot geen alternatieven voor diagnose en medische zorg.
3. Ook in de eerstelijn zijn zorgverleners onvoldoende op de hoogte van hEDS/HSD. Bij gebrek aan een coördinerende specialist, valt de zorgcoördinatie op de huisarts die ook niet genoeg kennis heeft over de ziekte en vragende partij is voor ruggensteun van een specialist. Daarnaast spelen kinesisten een grote rol in het stabiliseren van de symptomen, mits ze voldoende inzicht hebben in hypermobiliteit. We zien een toenemende kennis bij kinesisten over de ziekte, mede dankzij de link tussen het CMG UZ Gent en de opleiding kinesitherapie UGent ikv wetenschappelijk onderzoek waar onder andere studenten voor hun masterproef aan meewerken.
4. In tegenstelling tot oa [neuromusculaire ziekten](https://www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/neuromusculair-referentiecentrum), mucoviscidose, hemofilie, stofwisselingsziekten… is er voor hEDS/HSD geen conventie die multidisciplinaire en gespecialiseerde opvolging mogelijk maakt. Opvolging door de artsen dient te gebeuren tegen gewoon consultatietarief en er is geen financiering voor uitgebreide patiëntenopvolging.
5. Voor HSD is er geen erkenning voor een E-pathologie, dagelijks terugbetaalde kinesitherapie wegens een zware aandoening. hEDS staat wel op de [lijst](https://www.riziv.fgov.be/nl/professionals/individuele-zorgverleners/kinesitherapeuten/voor-welke-zware-aandoeningen-geniet-uw-patient-van-een-voorkeurstarief-voor-zijn-kinesitherapie-behandeling-) voor een E-pathologie, maar we krijgen ook hier steeds meer signalen over afgekeurde of niet verlengde aanvragen. Indien er wel een goedkeuring komt, is de duurtijd korter dan vroeger (1 jaar ipv 3 jaar), een tendens die er bij de andere zware aandoeningen niet is. Dit is problematisch gezien de cruciale rol kinesitherapie speelt in beide ziektebeelden.
6. Mutualiteiten, FOD Sociale zekerheid, VAPH… erkennen hEDS/HSD diagnoses gesteld door artsen buiten CMG UZ Gent niet altijd. Ook dit is een problematische tendens gezien hEDS/HSD patiënten voor diagnose niet meer in UZ Gent terecht kunnen.

**Wat gebeurde er reeds ? Wie zijn de partners ? Waar liggen opportuniteiten voor verder stappen ?**

* Vanuit Europa werd naar elk land aanbevelingen geformuleerd om 23 netwerken op te richten rond zeldzame aandoeningen. Op die manier werd het **‘[Vlaams netwerk voor Zeldzame Ziektes opgericht](https://www.radiorg.be/nl/zeldzame-ziekten-radiorg/netwerken/)’ (VNZZ).** Deze netwerken zijn niet gefinancieerd door de Vlaamse overheid. Hun succes hangt af van de vrijwillige inzet van de deelnemers. Voor EDS-patiënten is dit VNZZ eerder een lege doos wegens gebrek aan interesse van de leden voor de ziekte, aldus prof dr Malfait.
* Vooral de **patiëntenverenigingen** nemen het heft in handen (Zebrapad vzw en Bindweefsel vzw, met de ruggensteun van het Vlaams Patiëntenplatform als koepelorganisatie). In December werden de patiëntenverenigingen ontvangen op het patiëntenforum van het RIZIV (Jelle Coenegracht) om de nood aan een conventie en erkenning voor een E-pathologie te bespreken. Jelle Coenegracht vond de piste van geïntegreerde zorg iets om verder te verkennen.
* [**EDS Vlaanderen**](https://www.eds.vlaanderen/)  (Fabienne Dujardin en Bert Vanholen) informeert zorgverleners over de ziekte. Op 24 februari was er nog een congres met Prof Veerle Foulon als moderator. EDS Vlaanderen trekt mee aan de kar bij het Riziv rond de problematiek van de E-pathologie. Ze dienen in maart samen met Lynn De Pelsmaeker en Zebrapad vzw een dossier in bij het KCE in kader van het [NEED-project](https://kce.fgov.be/nl/project-need-onvervulde-behoeften).
* **Team Prof Malfait UZ Gent**
	+ “Wij zijn een eenzame stem in de woestijn”, maar bereid om mee te werken.
	+ Bereidheid om mee aan te sluiten bij volgende gesprekken met het RIZIV .
	+ Uitfilteren van zeldzame ziekten uit doelgroep hypermobiliteit
	+ In samenwerking met locoregionale opvolging kunnen zij advies, expertise verlenen (bvb inzake uitwerken zorgpad, inzake opleidingen voor eerstelijnprofessionals)
	+ Betrokken partners:
	Kinesitherapeute dr Inge De Wandele inge.dewandele@ugent.be (midden april in zwangerschapsverlof)
	Kinesitherapeute dr Lies Rombout Lies.rombout@ugent.be (op moment van dit overleg afwezig, onduidelijk voor hoe lang)
* [The Ehlers-Danlos society](https://www.ehlers-danlos.com/), deze internationale non-profit probeert zowel patiënten als professionals over de ziekte te informeren. Ze organiseren regelmatig geaccrediteerde vormingen voor verschillende medische disciplines. Daarnaast is er veel informatie op hun website te vinden. Tot slot proberen ze onderzoek te stimuleren en te lobbyen voor betere zorg voor deze patiënten.

**De gedroomde toekomst**

1.       Ministap: erkenning e-pathologie voor HSD & geen issues meer voor hEDS

2.       Grote stap: multidisciplinaire aanpak via een conventie (cfr, NMRC voor neuromusculaire aandoeningen), met uitgestippelde zorgpaden voor de eerstelijnsactoren.

3.       Next steps De Brug:

·         Ri De Ridder bevragen: Waar kunnen we terecht om het probleem van de opvolging van de artsen voor te leggen + hoe ziet hij het regelen van geïntegreerde zorg voor deze verwaarloosde ziekte?

·         Jelle Coenegracht contacteren : connectie leggen met Prof Malfait, update vragen rond mogelijkheden conventie vanuit RIZIV en visie rond geïntegreerde zorg

·         “bedankt voor je betrokkenheid” campagne t.o.v. tot op heden betrokken (burn-out) zorgverleners (?)

* Informeren bij mutualiteiten naar terugbetaling revalidatietrajecten (cfr Mirabello) voor somatische problematieken
* Checken of er Europees meldpunt is voor het niet implementeren van de nodige zorg

Inspirerende voorbeelden

1.       “(getrainde) patiënten die huisartsen trainen ikv reumatische aandoeningen” => [patient partner program](https://www.rheuma.be/nl/patientpartnersprogramma/)

2.       [Mirabello](https://www.rcmirabello.be/) psychosociaal revalidatiecentrum voor mensen met een psychische kwetsbaarheid (in Kortrijk is dit De MaRe). Dr Inge De Wandele had enkele patiënten met goede ervaringen omdat ze handvaten kregen om te leren omgaan met de emotionele kant van ongeneeslijk ziek zijn. Velen liepen ook een traumatische kwetsuur op door het ongeloof en vele afwijzingen van medici.
De stap naar een revalidatiecentrum van de GGZ zal voor patiënten moeilijk liggen, gezien velen lang te horen kregen dat ze niet ziek waren en het probleem tussen hun oren zat. Daarnaast vergroten contacten met de GGZ het risico op stigmatisering door somatische professionals, met een nieuwe drempel tot zorg als gevolg.

Naar analogie van een psychosociaal revalidatiecentrum (maar dan obv een fysieke diagnose als terugbetalingscriterium) zou iets kunnen opgestart worden voor deze doelgroep. hEDS/HSD patiënten zouden in een context als deze heel nuttige skills kunnen leren bv. omgaan met chronische pijn, pacing strategieën, communiceren over je ziekte tov naasten of werk, ruimte voor levend verlies, praktische tips om X te doen zonder ontwrichtingen, wegwijs in het zorglandschap en je mogelijke rechten/hulpmiddelen/tegemoetkomingen…

3. [Plan zeldzame ziektes](https://www.radiorg.be/wp-content/uploads/2020/04/PUB-3009-BelgischPlanVoorZeldzameZiekten2011-DEF.pdf): Er bestaat al een volledig plan sinds 2014 (!) met aanbevelingen voor geïntegreerde zorg ikv zeldzame ziektes. Het wordt in de praktijk echter niet uitgevoerd, toch niet voor hEDS/HSD patiënten.

4. Het [Koninklijk besluit van 25 april 2014](https://www.zorg-en-gezondheid.be/koninklijk-besluit-van-25-april-2014-tot-vaststelling-van-de-karakteristieken-voor-het-aanwijzen-van) kondigt expertisecentra voor zeldzame ziektes aan. Hier zou men onderzoek doen, diagnosticeren en multidisciplinair werken. Tot op heden is [geen enkel expertisecentrum erkend](https://www.radiorg.be/nl/waarom-we-nog-wachten-op-de-erkenning-van-expertisecentra-voor-zeldzame-ziekten/).