



V S O P

DUTCH PATIENT ALLIANCE FOR RARE AND GENETIC DISEASES

Patient involvement in the development of rare disease standards of care

Edinburgh, 26 May 2016

Silvia van Breukelen
Manager Quality of Care



Stichting AA & PNH Contactgroep • Stichting Amyloidose Nederland • Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxia Vereniging Nederland (ADCA) • Belangengroep Multiple Endocriene Neoplasie (M.E.N.) • Belangenvereniging Beckwith-Wiedemann Syndroom (BWS) • Belangenvereniging Van Kleine Mensen (BVKM) • Belangenvereniging Von Hippel-Lindau (VHL) • Borstkanker Vereniging Nederland (BVN) • Contactgroep Marfan Nederland • DSDNederland • Fabry Support & Informatie Groep Nederland (FSIGN) • Fybrodysplasia Ossificans Progressiva Stichting Nederland (FOP) • Fragiele X Vereniging Nederland • Galactosemie Vereniging Nederland (GVN) • Nederlandse ouderen patiëntenvereniging voor HEmangiomen en VASculaire malformaties (HEVAS) • HME-MO Vereniging Nederland • Interstitiële Cystitis Patiëntenvereniging (ICP) • Jeugdreuma Vereniging Nederland (JIA) • Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsafwijkingen (LAPOSA) • LGD Alliance Nederland • Macula Degeneratie Vereniging (MD) • Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) • Nederlandse Hypofyse Stichting • Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV) • Longfibrose Patiëntenvereniging • Nederlandse patiëntenvereniging voor mensen met Epidermolysis Bullosa (DEBRA) • Nederlandse Phenylketonurie Vereniging (PKU) • Nederlandse Vereniging van Hemofilie Patiënten (NVHP) • NephcEurope • Bijniervereniging NVACP • Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) • NINA Foundation • OSCAR Nederland • Parkinson Vereniging • Patiëntenvereniging MED SED • Prader-Willi Fonds • Prader-Willi/Angelman Vereniging • SGA Platform • Stichting De Ontbrekende Schakel (DOS) • Stichting Diagnose Kanker (SDK) • Stichting Downsyndroom (SDS) • Stichting Hernia Diafragmatica • Stichting Marshall-Smith Syndrome Research Foundation (MSS) • Stichting MRK-vrouwen (Mayer-Rokitansky-Kuster syndroom) • Nierpatiënten Vereniging Nederland • Stichting Noonan Syndroom • Stichting Primaire Ciliaire Dyskinesia Belangengroep (PCD) • Stichting Pulmonale Hypertensie Associatie Nederland (PHA NL) • Nederlandse Vereniging van Patiënten met Sternocostoclaviculaire Hyperostosis (SCCH) • Stichting Rubinstein Taybi Syndroom (RTS) • Stichting Lynch Polyposis • Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland (TSC) • Syringomyelie Patiënten Vereniging (SPV) • Stichting voor Afweerstoornissen (SAS) • Vasculitis Stichting • Vereniging Anusatresie (VA) • Vereniging Oog in Oog • Vereniging Osteogenesis Imperfecta (VOI) • Vereniging Oudergroep Klompvoetjes • Spierziekten Nederland • Vereniging van Allergie Patiënten (VAP) • Vereniging van Ehlers-Danlos Patiënten (VED) • Vereniging van Huntington • Vereniging van Patiënten met Erythropoëtische Protoporphyrurie (EPP) • Vereniging voor mensen met het 'Van Lohuizen syndroom' (CMTC) • Vereniging voor Ouderen en Kinderen met een Slokdarmafsluiting (VOKS) • Vereniging Ziekte van Hirschsprung •



- Advocacy / awareness
- Quality of care
- Genetics, reproductive choices and perinatal care
- Patient involvement in research
- National & European projects
- 22 employees

Difference between Guidelines and Standards of Care

Clinical Guidelines:

- Developed **by** and **for** medical professionals;
- Primairily based on perspective of healthcare providers
- Evidence-based medicine;
- Development usually initiative of healthcare providers;

Standards of Care:

- Initiated and developed **by** patient organisations **in close cooperation with** healthcare providers **to be used by** healthcare providers;
- Based on both the patients' perspective and the medical/scientific perspective;
- Eminence-based medicine (patient and expert opinion)
- Important elements:(1) Early recognition & prevention
- (2) Diagnostics, (3) Treatment options, (4) Monitoring, relapse-prevention, revalidation and reintegration.

Clinical guidelines & standards of care = quality standards

- “Nothing about us without us”
- Structured patients’ input (survey, focus groups) based upon their experiences/ needs (care, research, communication)
- Patients & healthcare providers share the same interests
- Start / intensify collaboration between patient organisation and healthcare providers / CoE /ERN

Why developing Quality Standards for rare diseases?

- Hardly any evidence-based quality instruments available for rare diseases since patient populations are too small for classical scientific evidence (Randomised Clinical Trial);
- Patient-experience based initiatives to improve quality of care for rare diseases, are therefore important;
- Official national recognition and registration by the National Health Care Institute of The Netherlands: patient involvement prerequisite for all Quality Standards

- Hereditary breast and ovarian cancer
- Li-Fraumeni Syndrome
- Autosomal dominant cerebellar ataxia (ADCA)
- Neurofibromatosis type 1
- Neurofibromatosis type 2
- Myotonic dystrophy
- Hirschsprung's disease
- Nephrotic syndrome
- Marshall Smith Syndrome (international)
- Paraplegia
- Mitochondrial diseases
- Noonan's Syndrome
- Craniofacial disorders

- Vasculitis
- Adrenal gland diseases
- Fragile X syndrome
- Esophagus atresia
- Primary Sclerosing Cholangitis
- Anorectal malformations
- Rare types of Parkinson's Disease

Development by VSOP, in cooperation with disease-specific patient organizations and healthcare providers / medical associations.

1. Communication and awareness
2. Farmaceutical care
3. Genetics
4. General Practitioner care
5. Oncogenetics
6. Preconception and perinatal care
7. Psychosocial care
8. Registries
9. Self-management
10. Concentration & organization of care
11. Transitional care (child->adult) for mental disorders

Authorization of quality standards (standards of care)

Scientific and professional associations involved

1. Nederlands Instituut van Psychologen (NIP), sectie neuropsychologie & sector jeugd
2. Nederlands Oogheelkundig Gezelschap;
3. Nederlandse Federatie voor Nefrologen (NfN);
4. Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN);
5. Verpleegkundigen en Verzorgenden Nederland;
6. Nederlandse Vereniging Medische beeldvorming en Radiotherapie (NVM BR);
7. Nederlandse Vereniging van Diëtisten (NVD)
8. Nederlandse Vereniging van Maatschappelijk Werkers (NVM W)
9. Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen;

Nederlandse Vereniging voor

10. Arbeids- en Bedrijfsartsen (NV AB);
11. Cardiologie (NV CC);
12. Dermatologie en Venereologie;
13. Gastrointestinale Chirurgie;
14. Heelkunde;
15. Keel-Neus-Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied (KNO)
16. Kinderchirurgie (NvvKch), subvereniging van Nederlandse Vereniging voor Heelkunde (NVvH);
17. Kindergeneeskunde (NVK)
18. Kinderneurologie;
19. Klinische Fysica;
20. Logopedie en Foniatrie (NVLF).
21. Mondziekten, Kaak- en Aangezichtschirurgie (NVM KA);
22. Neurochirurgie;
23. Neurologie;
24. Obstetrie en Gynaecologie (NVOG);
25. Plastische Chirurgie (NVPC);
26. Psychiatrie;
27. Psychosociale Oncologie (NVPO);
28. Radiologie (NVvR);
29. Schisis en Craniofaciale Afwijkingen (NVSCA);

Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen

Zeldzame
Ziekten

Home | Sitemap | Contact | A A A

Volg ons ook op:

Home | Zorgstandaarden | Zorgstandaarden Zeldzaam | Nieuws | Agenda | FAQ | Links | Contact

Laatste nieuws

- 13-03-2014
Zorgstandaard voor de Ziekte van Hirschsprung
- 06-02-2014
Multidisciplinaire zorg Nefrotisch Syndroom beschre ...
- 06-01-2014
Zorgstandaard Dwarslaesie in Register KI

Home

Home

Komende agenda

- 19-05-2014
Netwerkoverleg Zorgstandaarden voor Zeldzame Aandoe ...
- 13-11-2014
Symposium Zorgstandaarden voor Zeldzaam

Zorgstandaard voor de Ziekte van Hirschsprung

De VSOP en de vereniging Ziekte van Hirschsprung hebben de zorgstandaard Ziekte van Hirschsprung (ZvH) gereed. De Vereniging Ziekte van Hirschsprung presenteert de zorgstandaard tijdens haar 25 jarig jubileum op 15 maart 2014. In de zorgstandaard staat omschreven waar goede zorg voor patiënten met ZvH aan moet voldoen en hoe de zorg goed georganiseerd is.

De zorgstandaard is het resultaat van een samenwerking tussen de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patientenorganisaties (VSOP), de Vereniging Ziekte van Hirschsprung, de Nederlandse Vereniging Voor Heelkunde (NVH met de subverenigingen: de Nederlandse Vereniging voor Kinderchirurgie (NVC) en de Nederlandse Vereniging voor GastroIntestinale Chirurgie (NIGIC)), de Nederlandse Stomavereniging, een psycholoog en een klinisch geneticus.

Voor ZvH bestaat geen multidisciplinaire richtlijn. De zorgstandaard is een weergave van consensus over de zorg voor ZvH en kan gezien worden als uitgangspunt voor een multidisciplinaire richtlijn voor patiënten met ZvH.

Twee jaar heeft de VSOP samen met de Vereniging Ziekte van Hirschsprung gewerkt om dit resultaat te bereiken.

Beijk [hier](#) de zorgstandaard Ziekte van Hirschsprung.

Direct naar

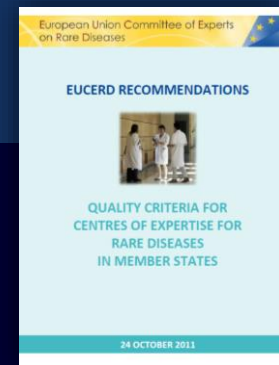
- VSOP
- Orphanet
- CVZ/Kwaliteitsinstituut

Copyright © 2012 - 2014 Zorgstandaarden.net - Alle rechten voorbehouden

Disclaimer | Privacy Verklaring

Our role:

- initiator;
- fundraiser;
- developer;
- coordinator;
- Influencing policy / advocacy;



Among others:

1. Capacity to produce and adhere to good practice guidelines for diagnosis and care.
2. Quality management in place to assure quality of care, including National and European legal provisions, and participation in internal and external quality schemes when applicable.
3. Capacity to propose quality of care indicators in their area and implement outcome measures including patient satisfaction. Demonstration of a multi-disciplinary approach, when appropriate, integrating medical, paramedical, psychological and social needs.
4. Organisation of collaborations to assure the continuity of care between childhood, adolescence and adulthood, if relevant.
5. Organisation of collaborations to assure the continuity of care between all disease stages.
6. Links and collaboration with other CE at national, European and international level.

- 301 designated Centres of Expertise in the Netherlands, accreditation based on Eucerd-criteria
- patient involvement in accreditation: VSOP: intermediary between patient organizations and academic centres

Centres of Expertise may collaborate with other EU CEs to form ERN's

Among others:

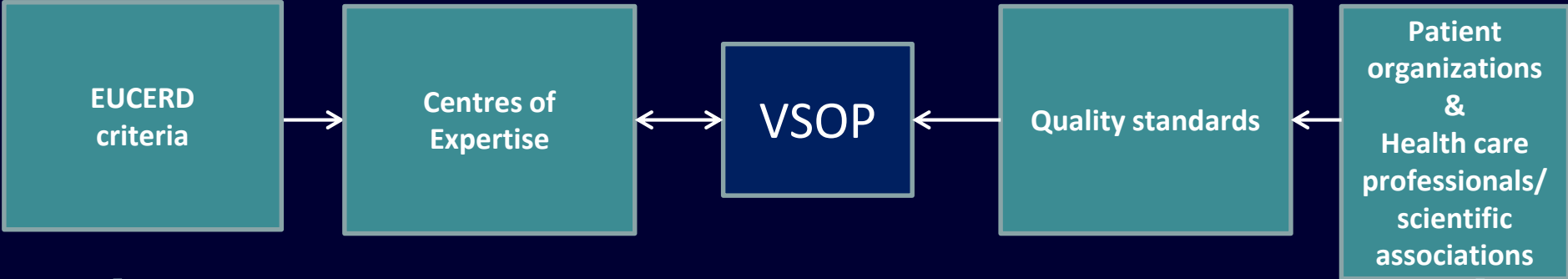
To develop/share and use standardised tools, like

- clinical guidelines and standards of care;
- registries
- patient pathways
- etc.

Preferably:

- With patients' perspective/needs incorporated;
- In cooperation with patient organizations;
- Applicable to all 28 EU health systems a/o easily adjustable

Health care insurance coverage



European Reference Networks

A Standard of Care for the Marshall-Smith Syndrome



I. Vajda and S. Bracke, “A standard of care for the ultra-rare Marshall-Smith syndrome: developmental process and lessons learned,” *Rare Dis. Orphan Drugs*, vol. 2, no. 1, pp. 9–15, Apr. 2015.

Consultation methods

Methods and media used	Direct purpose
Face-to-face interviews at homes, during the MSS family-days and through Skype	Gathering additional topics to those published in the MSS literature in order to develop a questionnaire for parents.
Online questionnaire in Dutch	Reaching all parents in The Netherlands
Online questionnaire in English (translated from the original Dutch questionnaire)	Reaching native or well-speaking non-native parents
E-mailed questionnaire in Croatian (translated from the original Dutch questionnaire)	Reaching parents in Croatia
Taking the questionnaire by telephone in Spanish, German and French by a sworn interpreter	Getting feedback from parents living in Mexico, Germany and France and not (sufficiently) speaking English to fill in the online English questionnaire.

Results of the consultation

- unknown physical and mental symptoms and handicaps and the ways these were treated or dealt with,
- the effects of these treatments from parental perspective,
- the gaps and bottlenecks in care and their solutions from parental perspective,
- details of everyday life and the psychosocial impact on parents and siblings,
- a more comprehensive picture of the syndrome's natural history.

In the final standard of care we reference the results gathered by the parent-consultation 65 times.

- Cooperation between Germany / Belgium / The Netherlands (region Aachen, Luik/Liege, Maastricht) concerning cross-border health care in relation to quality standards, registries and reimbursement by the national health insurance companies.
- VSOP: piloting the expanding of the “Dutch model for the developing of quality standards” within other health care systems.
- 3-Year project starting in October 2016

- Advocate for your rights and bring in patients' perspective in quality standards!
- Combine medical and patient perspectives equally;
- CEs should use quality standards; see to it!!
- CEs should bring in these quality standards, based on patients' and medical perspectives, into newly formed ERN's