

Masterplan voor het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi syndroom

*Mirjam Harmsen
Mariëlle Ouwens*

29 november 2013





Masterplan voor het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi syndroom

Werkgroep

Scientific Institute for Quality of Healthcare (IQ healthcare), Radboudumc:

Dr. Mirjam Harmsen, Joost Wammes MSc, Dr. Mariëlle Ouwens MBA

Projectgroep

Stichting Kind en Groei te Rotterdam:

Prof. dr. Anita Hokken-Koelega (tevens Erasmus MC Rotterdam), Dr. Dederieke Festen (tevens Stichting Ipse de Bruggen, Nootdorp)

Radboudumc te Nijmegen:

Dr. Janiëlle van Alfen, Dr. Barto Otten, Prof. dr. Ria Nijhuis-van der Sanden

Maastricht Universitair Medisch Centrum te Maastricht

Prof. dr. Leopold Curfs (tevens Gouverneur Kremers Centrum), Prof. dr. Constance Stumpel

Prader-Willi Fonds:

Ir. Ingeborg Hoenders, Drs. Gertjan van den Beuken

Prader-Willi/Angelman Vereniging:

Mw. Wil Tanja

Subsidiegever

Prader-Willi Fonds

Contactpersoon: Ir. Ingeborg Hoenders

Correspondentie

Radboudumc, IQ healthcare

Dr. Mirjam Harmsen

Postbus 9101 (114 IQ healthcare), 6500 HB Nijmegen

T: 024-3619048/b.g.g. 024-3615305

E: mirjam.harmsen@radboudumc.nl

Inhoudsopgave

Voorwoord	5
1 Achtergrond	6
1.1 Het Prader-Willi syndroom	7
1.2 Maatschappelijke ontwikkelingen	9
1.3 Huidige situatie	12
1.3.1 Zorg	13
1.3.2 Welzijn	15
1.3.3 Onderzoek	17
1.4 Het Prader-Willi Fonds en de Prader-Willi/Angelman Vereniging	17
2 Methode	19
2.1 Gehanteerd model businesscase	19
2.2 Informatieverzameling	20
2.3 Besluitvorming	21
3 Opzet expertisecentrum	22
3.1 Missie, visie en doelstellingen	24
3.2 Aanbod en kernactiviteiten Expertisecentrum Prader-Willi syndroom	25
3.2.1 Fysiek Expertisecentrum Prader-Willi syndroom	25
3.2.2 Digitaal Expertisecentrum Prader-Willi syndroom	26
3.2.3 Kernactiviteiten Expertisecentrum Prader-Willi syndroom	26
3.3 Doelgroepen, relaties en kanalen	32
3.3.1 Doelgroepen	32
3.3.2 Relaties en kanalen	33
3.4 Benodigde productiemiddelen en sleutelpartners	33
3.4.1 Productiemiddelen	33
3.4.2 Sleutelpartners	35
4 Bekostiging	37
4.1 Huidige bekostiging ziekenhuiszorg Prader-Willi syndroom	37
4.2 Bekostiging expertisecentra algemeen	38
4.3 Bekostiging Expertisecentrum Prader-Willi syndroom	41
4.3.1 Fysiek centrum	41
4.3.2 Digitaal centrum	41
4.3.3 Financieringsbronnen	42
5 Organisatie en Implementatie	44
5.1 Organisatie	44
5.2 Implementatie	44
6 Samenvatting	50
Referenties	55
Bijlage 1: Overige bronnen	58
Geraadpleegde bronnen	58
Wetenschappelijke output projectgroep	62

Bijlage 2: Inventarisatielijst expertise	68
Bijlage 3: Overzicht mogelijke onderwerpen	71
Bijlage 4: Programma van eisen digitaal expertisecentrum	74

Voorwoord

Het is juist voor mensen met een bijzondere, niet veel voorkomende aandoening belangrijk dat diagnostiek, behandeling en wetenschappelijk onderzoek optimaal worden afgestemd en dat de persoon met de aandoening centraal staat. Dit vraagt om centralisatie van zorg en het opzetten van expertisecentra. In Nederland wordt hard gewerkt aan een Nationaal Plan Zeldzame Ziekten,¹ aan de hand waarvan de komende periode besluiten gaan worden genomen over de opzet van expertisecentra en de eisen die daarvoor gaan gelden.

In het voorliggende masterplan voor een Nederlands Expertisecentrum Prader-Willi syndroom is een brede verkenning gedaan naar de factoren die daarbij een rol spelen vanuit verschillende perspectieven. U vindt in deze notitie achtergrondinformatie over deze factoren en aanbevelingen hoe te komen tot een Nederlands expertisecentrum, met daarbij de verwachtingen die ouders hebben van een dergelijk centrum.

Wij hopen dat dit Masterplan een routekaart vormt om op korte termijn te komen tot daadwerkelijke realisatie van een expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom en dat dit centrum kan bijdragen aan optimale kwaliteit van zorg en een hoog welzijn van kinderen en volwassenen met dit syndroom en dat tevens de kennis van hun behandelaars, ouders/verzorgers en andere betrokkenen hierdoor wordt vergroot.

Nijmegen, november 2013

Dr. Mirjam Harmsen
Dr. Mariëlle Ouwens, MBA
IQ healthcare, Radboudumc

1 Achtergrond

Het Prader-Willi syndroom (PWS) is een zeldzame genetische aandoening die meestal wordt gediagnosticeerd in de zuigelingenperiode. Het is een syndroom met grote gevolgen voor de persoon met het Prader-Willi syndroom zelf en zijn of haarⁱ omgeving. De laatste jaren is het inzicht in het syndroom toegenomen, hetgeen heeft geleid tot een overzicht van problemen en behandelingsmogelijkheden per levensfase en duidelijkheid over wat de meest optimale zorg is. Toch blijft het stellen van de diagnose en het in kaart brengen van alle consequenties een ingewikkeld proces en is levenslange zorg van belang, omdat er geen genezende behandeling voorhanden is. Het betreft een dermate kleine patiëntengroep dat het noodzakelijk is om de benodigde expertise te concentreren in academische centra.

Zoals wordt aangegeven op de website van het Nationaal informatiecentrum erfelijkheid (ERFO-centrum), bestaat er in Nederland nog geen expertisecentrum voor mensen met het Prader-Willi syndroom (www.erfelijkheid.nl). Op het Europese portaal voor zeldzame aandoeningen en weesgeneesmiddelen (www.Orpha.net) is te zien dat er binnen Europa voor het Prader-Willi syndroom wel verschillende expertisecentra bestaan.

In deze notitie – een zogenaamd masterplan – wordt uitgewerkt wat nodig en wenselijk is voor de totstandkoming van een expertisecentrum voor mensen met het Prader-Willi syndroom in Nederland.

Leeswijzer

In dit eerste hoofdstuk wordt nader toegelicht wat het Prader-Willi syndroom inhoudt en wordt ingegaan op enkele relevante maatschappelijke ontwikkelingen. Daarna volgt een paragraaf over de huidige situatie wat betreft zorg en welzijnⁱⁱ voor personen met het Prader-Willi syndroom. Dit hoofdstuk wordt afgesloten met een beschrijving van het Prader-Willi Fonds – en hun initiatief tot dit masterplan – en van de Prader-Willi/Angelman Vereniging. In hoofdstuk 2 staat beschreven welke methoden zijn gehanteerd bij het opstellen van het masterplan. Hoofdstuk 3 is de kern van deze notitie waarin de opzet van het beoogde expertisecentrum wordt beschreven, beginnende met een overzicht van de missie, visie en doelstellingen. Hoofdstuk 4 gaat in op de kosten en financieringsmogelijkheden van het expertisecentrum. Het vormgeven en implementeren van een expertisecentrum gaat niet vanzelf. Hoofdstuk 5 geeft weer hoe de organisatie van het centrum eruit kan zien, wat belemmerende en bevorderende factoren zijn bij implementatie van het centrum en doet suggesties voor implementatiestrategieën. Het masterplan wordt afgesloten met een samenvatting en aanbevelingen in hoofdstuk 6. De cijfers in superscript verwijzen naar de referentielijst volgend op hoofdstuk 6. De nummering met behulp van kleine Romeinse cijfers in superscript verwijst naar voetnoten op de pagina zelf.

ⁱ Voor de leesbaarheid wordt in het vervolg gesproken in de mannelijke persoonsvorm. Daar waar hij/zijn staat, kan uiteraard ook zij/haar worden gelezen.

ⁱⁱ Wat precies met deze termen wordt bedoeld, staat in paragrafen 1.3.1 en 1.3.2 over de huidige zorg

1.1 Het Prader-Willi syndroom

In Nederland worden jaarlijks ongeveer 10-12 kinderen met het syndroom van Prader-Willi geboren.² In 2011 waren 1250-1500 personen in Nederland bekend met het Prader-Willi syndroom.³ Om hoeveel personen het exact gaat, is niet aan te geven, aangezien er in Nederland geen landelijke en uniforme registratie van mensen met zeldzame ziekten is.¹ Het Prader-Willi syndroom werd in 1956 voor het eerst beschreven door de Zwitserse artsen Prader, Labhart en Willi. Zij constateerden bij een aantal personen dezelfde combinatie van symptomen, namelijk spierslapte, korte lichaamslengte, onbedwingbare eetlust, overgewicht en specifieke gedragskenmerken. Inmiddels is bekend dat de oorzaak van het Prader-Willi syndroom meestal het ontbreken van een stukje erfelijke informatie op chromosoom 15 is.

Er zijn aanwijzingen dat kinderen met het Prader-Willi syndroom een stoornis in het centrale deel van de hersenen – de hypothalamus – hebben. Het niet goed functioneren van de hypothalamus is de oorzaak van de combinatie van de gevonden symptomen van het Prader-Willi syndroom. Bij zuigelingen met het Prader-Willi syndroom valt een aantal kenmerken op: de baby drinkt slecht, moet dikwijls met een sonde worden gevoed, groeit langzaam en heeft een aangeboren spierslapte, die zich uit in weinig bewegen en zwak huilen. Het slechte eten van de zuigeling verandert na enkele jaren in een enorme eetlust die kan leiden tot extreem overgewicht. Een kind met het Prader-Willi syndroom heeft na het eten geen verzadigd gevoel. Daarbij komt dat de energiebehoefte van het lichaam ongeveer dertig procent lager is dan gemiddeld. De lage spierkracht en het tekort aan spiermassa in combinatie met de relatief hoge vetmassa kan ademhalingsmoeilijkheden veroorzaken, maar leidt ook tot een grote achterstand in de motorische ontwikkeling. De verstandelijke ontwikkeling van kinderen met Prader-Willi syndroom is over het algemeen vertraagd en het uiteindelijke niveau van functioneren ligt meestal onder het gemiddelde. In veel gevallen geeft het gedrag van opgroeiende kinderen met het Prader-Willi syndroom problemen. Driftaanvallen en buien van humeurigheid, prikkelbaarheid en koppigheid komen regelmatig voor. Vanaf de puberleeftijd bestaat er een sterk vergrote kans op psychoses. Veel kinderen hebben hormonale afwijkingen welke te maken hebben met het groeihormoon, het schildklierhormoon, stresshormonen en geslachtshormonen. Ziektesymptomen zijn niet altijd gemakkelijk te herkennen bij mensen met Prader-Willi syndroom. Omdat mensen met Prader-Willi syndroom vaak een verminderde mogelijkheid hebben om over te geven, een hoge pijngrens hebben en een onvoorspelbare koortsreactie, worden ziektes vaak verlaat gediagnosticeerd.⁴ In tabel 1 zijn per leeftijdsfase de belangrijkste kenmerken van het Prader-Willi syndroom weergegeven.

In eerste instantie wordt op grond van kenmerken zoals beschreven in tabel 1 de diagnose Prader-Willi syndroom verondersteld. De diagnose kan worden bevestigd met genetisch onderzoek, te weten de bloedtest 'DNA methylatie-analyse op Prader-Willi syndroom'.⁵ Prenataal onderzoek, waarmee wordt gekeken of een ongeborn kind het Prader-Willi syndroom heeft, is mogelijk als een eerder kind in het gezin het Prader-Willi syndroom heeft. In de toekomst zal de vernieuwing in de prenatale diagnostiek ook toenemend leiden tot toevallsbevindingen. Nadat de diagnose is gesteld, wordt het kind idealiter verwezen naar een kinderarts met ervaring op het gebied van het Prader-Willi syndroom.⁶

Tabel 1 Belangrijkste kenmerken Prader-Willi syndroom per leeftijdscategorie⁴

Leeftijd	Kenmerken*
Prenataal	Verminderde beweging Polyhydramnion (veel vruchtwater) Afwijkend postuur (te zien op een echogram)
Geboorte	Vaker stuitligging Vaker keizersnede
Neonaat (<30 dagen oud)	Hypotonie (zwakke spierspanning), m.n. in de nek Zwakke zuigreflexen Hypoplasie externe genitalia (onvolledige ontwikkeling): Schommelende temperatuur Weinig spontane bewegingen Milde dysmorphic features (uiterlijke kenmerken in het gelaat) ♂ Cryptorchisme (niet ingedaalde testikels), onvolledig scrotum (balzak), kortere penislengte ♀ Onvolledige ontwikkeling schaamlippen
<2 jaar oud	Hypotonie (lage spierspanning) Spierzwakte
2-5 jaar oud	Oorspronkelijke eetproblemen verbeteren Excessief honger/geen verzadigingsgevoel Hyperfagie (eetbuien), vraatzucht, met als mogelijk gevolg extreem overgewicht Korte lichaamslengte Afwijkende lichaamssamenstelling (relatief hoog lichaamsvetpercentage, lage vetvrije massa) Karakteristiek postuur: afhangende schouders, zwaar middenlijf, genu valgum (X-benen), scoliose (zijdelingse kromming van de wervelkolom)
6-12 jaar oud	Intellectuele en sociale problemen worden zichtbaar, bijv. driftbuien (temper tantrums), eigenwijsheid, opkroppen emoties, skinpicking (pulken aan wondjes en andere oneffenheden van de huid), labiel, moeite met veranderende routines
12-18 jaar oud (puberteit)	Incomplete of vertraagde puberteit; soms juist heel vroege geslachtsbehandling Wellicht geen groeispurt Late of geen baardgroei/lichaamsbehandling, eerste menstruatie (menarche) blijft vaak uit, onregelmatig bloedverlies Kleine handen, taps toelopende vingers Kleine voeten Meer typisch pubergedrag (rebellie, gedragsproblemen), m.n. ten aanzien van eten ♂ Hypogonadisme (verminderde activiteit van de teelballen → lage hormoonspiegels → afgenomen geslachtsdrift, verminderde spiermassa en botdichtheid, vermoeidheid, anemie, depressie)

Vervolg tabel zie volgende pagina

Vervolg Tabel 1 Belangrijkste kenmerken Prader-Willi syndroom per leeftijdscategorie

Leeftijd	Kenmerken*
>18 jaar oud (volwassenen)	Risico op overgewicht aangezien toezicht ouders verminderd Zwakbegaafdheid of verstandelijke beperking (IQ van 50-85; 25% heeft een IQ >70) Slecht korte termijngeheugen Goed in visuopatiële taken (visueel-ruimtelijke vaardigheden, bijv. beelden en gezichten) – extreem goed in legpuzzels Secundair aan overgewicht: diabetes mellitus, longproblemen, OSAS (snurken), hypertensie, hart- en vaatziekten Psychoses Emotionele stoornissen Bij veel patiënten nemen de functionele vaardigheden af vanaf 40 jaar Vanaf de leeftijd van 50 jaar forse achteruitgang op het gebied van ADL, psychisch functioneren, lichamelijk functioneren en zorgafhankelijkheid
Overlijden	Op jonge leeftijd betreft het m.n. wiegendood en op de puberleeftijd m.n. overlijden als gevolg van maagperforaties. Volwassenen overlijden m.n. ten gevolge van aan overgewicht gerelateerde hart- en vaatziekten en longproblemen

* Niet alle kenmerken komen in dezelfde mate voor en van persoon tot persoon bestaan er grote verschillen. De tabel geeft weer op welke leeftijd de meeste kenmerken zich voor het eerst openbaren. Veel kenmerken zullen ook op latere leeftijd nog van toepassing zijn.

Het Prader-Willi syndroom is niet te genezen. De behandeling richt zich op het verminderen en hanteren van de klachten. De behandeling bestaat vaak uit een combinatie van medicijnen en (gedrags)therapie. Groeihormoon verbetert de lichaamssamenstelling en stimuleert de groei. Fysiotherapie en spraaktherapie kunnen helpen om de ouders te ondersteunen in de verzorging en de ontwikkeling van de kinderen te stimuleren. Een diëtist kan een dieet samenstellen om overgewicht te voorkomen of tegen te gaan. Psychosociale begeleiding kan deel uitmaken van de behandeling van gedragsproblemen.²

1.2 Maatschappelijke ontwikkelingen

Diverse maatschappelijke ontwikkelingen zijn gaande wat betreft zeldzame ziekten, waaronder ook het Prader-Willi syndroom valt. Zeldzame ziekten zijn levensbedreigende of chronisch invaliderende ziekten met een zo geringe prevalentie dat gecombineerde inspanningen noodzakelijk zijn om een grote morbiditeit en perinatale en vroegtijdige mortaliteit te verminderen en de kwaliteit van leven of van het sociaaleconomisch potentieel te optimaliseren. In Europa wordt een ziekte zeldzaam genoemd wanneer niet meer dan 5 op de 10.000 (= 1:2000) inwoners in de Europese Unie deze aandoening hebben. De schatting van het aantal zeldzame aandoeningen ligt tussen de 5.000-8.000 verschillende ziekten of syndromen, waarvan 80% erfelijk is. Vermoed wordt dat in Europa tussen de 27 en 36 miljoen mensen een zeldzame aandoening hebben, dat is ongeveer 6-8% van de bevolking.¹

Stuurgroep Weesgeneesmiddelen en expertisecentra

In de periode 2001-2012 is de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen actief geweest. De stuurgroep werd op 6 april 2001 ingesteld door de toenmalige minister van VWS, mevrouw Borst, en had als taken het stimuleren van de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en het verbeteren van de situatie van patiënten met een zeldzame ziekte, in het bijzonder het versterken van de informatievoorziening over zeldzame ziekten.⁷ De Stuurgroep gaf in haar rapportage over 2005-2009⁸ aan dat expertisecentra een toegevoegde waarde hebben voor zeldzame aandoeningen. Voor zeldzame complexe aandoeningen is het stellen van de diagnose alleen onvoldoende. De stuurgroep zag de verdere ontwikkeling van expertisecentra (of het centraal verzamelen van kennis) als een belangrijk instrument om diagnostiek, onderzoek en behandeling van zeldzame aandoeningen te bevorderen en te verbeteren. De verwachting is dat een betere levensverwachting en ook een betere kwaliteit van leven voor een patiënt met een zeldzame aandoening kan worden bereikt door een continu en consistent beleid ten aanzien van symptomatische of causale behandeling en een goede follow-up volgens de meest recente wetenschappelijke inzichten en vanuit verschillende disciplines en gecoördineerd vanuit een centrum. Eind 2011 is de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen opgeheven. Een gedeelte van haar taken is overgenomen door ZonMw (Nationaal Plan Zeldzame Ziekten) en het Forum Biotechnologie & Genetica.

Nationaal Plan Zeldzame Ziekten

ZonMw werkt aan een Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. In dit Nationaal Plan¹ staan aandachtspunten die onverkort ook van toepassing zijn op een expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom (zie box 1 en hoofdstuk 5). Ten aanzien van informatie wordt geadviseerd deze samenhangend aan te bieden vanuit een centraal loket. Daarnaast wordt benadrukt dat optimale afstemming in de totale keten van belang is en dat een expertisecentrum een cruciale rol kan spelen in de coördinatie van zorg met een netwerk van zorg om de patiënt heen. In Nederland is echter nog niet geregeld dat zorgprofessionals en zorgaanbieders op basis van criteria formeel (en centraal) worden aangewezen als expertisecentrum.

Over Informatie, kennis en educatie:

"Zoals blijkt uit [het bovenstaande] is er veel informatie verzameld en zijn verschillende initiatieven gestart met projecten om de informatievoorziening te verbeteren. De informatie is echter nog te versnipperd over verschillende websites, organisaties en personen. Er is behoefte aan een **centrale vindplaats**, van waar men zou kunnen worden doorverwezen. De verschillende initiatieven zouden **nauwer moeten samenwerken**. Het ligt voor de hand dat patiëntenorganisaties samen met bestaande informatiecentra en ziekenhuizen hierin een centrale rol vervullen. Ook is het belangrijk dat men ergens terecht kan voor het melden van problemen binnen de zorg of bijvoorbeeld de vergoeding van een therapie. Een loket heeft in die zin ook een **signaleringsfunctie**. Primair hoort zo'n functie thuis bij patiëntenorganisaties. Kennis over zeldzame ziekten is veelal beperkt tot een enkele behandelaar of een kleine groep behandelaars en onderzoekers in een ziekenhuis. Belangrijk knelpunt is dat momenteel niet transparant is waar expertise zich bevindt en waar deze expertise aan voldoet. In regionale ziekenhuizen en bij de jeugdgezondheidszorg of de huisarts ontbreekt het veelal aan algemene kennis over, en alertheid op zeldzame ziekten. De **uitwisseling van informatie** tussen experts en andere zorgverleners en daarmee het benutten van elkaars expertise vindt nog onvoldoende plaats. Mogelijkheden van **ICT** (zoals e-mail en ook e-learning) kunnen bijdragen aan het uitwisselen van kennis. Er worden ook voor steeds meer groepen ziekten applicaties ontwikkeld die ook voor het uitwisselen van kennis over zeldzame ziekten van nut zouden kunnen zijn. Voor veel zeldzame ziekten is er behoefte aan het **genereren van meer kennis door onderzoek**."

Over Zorgⁱⁱⁱ:

Niet alleen is men op zoek naar een diagnose, maar ook naar de juiste plek waar men kennis heeft over de zorg en behandeling van een specifieke zeldzame ziekte. Hoewel in Nederland de algemene gezondheidszorg voor alle mensen met een chronische ziekte beschikbaar is, ervaren patiënten en ouders die betrokken zijn bij zeldzame ziekten voornamelijk een gebrek aan coördinatie van de zorg en versnippering van de schaarse kennis. In de zorg voor volwassenen is vaak geen integrale benadering door een **multidisciplinair team**. Voor verschillende klachten die allen bij de zelfde zeldzame ziekte horen wordt men doorverwezen naar verschillende behandelaren. Dit vraagt een grote regie vanuit de patiënt. Een **expertisecentrum** kan een cruciale rol spelen in de **coördinatie** van zorg met een **netwerk** van zorg om de patiënt heen. Over langere termijn kunnen centra een toegevoegde waarde hebben in de zorg als het gaat om tijdige diagnostiek, voorkomen van complicaties, organisatie van de zorg (thuis - ziekenhuis), verbreden van de kennis over zeldzame ziekten en onderzoek bijvoorbeeld naar een nieuwe behandeling. Door decentralisatie komen onderdelen van de zorg onder regie van de gemeente (WMO). Ook deze onderdelen dienen integraal te worden opgenomen in een keten. Ketenzorg is nu nog geen praktijk."

Box 1 Enkele citaten uit het werkplan van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten¹

Concentratie van zorg

De afgelopen jaren zijn in de Nederlandse ziekenhuiszorg minimumnormen ontwikkeld en geïmplementeerd met name voor hoogcomplexere operaties en behandelingen van ernstige ziekten die niet vaak voorkomen. De achterliggende gedachte is dat er een relatie is tussen een hoger behandelvolume en een betere kwaliteit van zorg. Hoewel dit in een aantal situaties inderdaad het geval is, is deze relatie niet altijd aangetoond en vaak helemaal niet onderzocht. Volume kan een rol spelen bij betere zorg, maar andere aspecten zijn ook van belang, zoals de aanwezigheid en samenwerking van verschillende specialismen en

ⁱⁱⁱ Zorg omvat vele aspecten, vanaf de diagnostiek tot aan de dagelijkse en specialistische zorg, thuis, in het ziekenhuis, of in andere zorginstellingen. Zorg omvat ook chronische zorg (langdurige ketenzorg, thuiszorg), psychosociale en maatschappelijke zorg.

zorgverleners, het verwerven en op peil houden van specialistische expertise van het medisch, paramedisch, verplegend en ondersteunend personeel, en de mate waarin de organisatie de ruimte biedt voor verdere specialisatie en training en het opbouwen van ervaring in multidisciplinair werken. In een rapport van het Consortium Onderzoek Kwaliteit van Zorg worden twee barrières genoemd met betrekking tot concentratie van zorg voor hemofiliepatiënten, namelijk: ziekenhuizen, die door concentratie een belangrijke gespecialiseerde functie verliezen, en patiënten, die door concentratie mogelijk verder moeten reizen voor hun reguliere zorg.⁹

De Raad voor de Volksgezondheid & Zorg (RVZ) geeft in haar rapport aan dat de noodzaak aan concentratie van zorg, vormgegeven door middel van expertisecentra voor zeldzame ziekten, breed wordt erkend. Zij stelt dat een expertisecentrum belangrijk is om kwaliteit van zorg aan patiënten met zeldzame ziekten te vergroten, onderzoek naar diagnose en behandeling te bevorderen en kennis over zeldzame ziekten te verbeteren. Expertisecentra dienen bij voorkeur te zijn ingebed in de zorgstructuur van universitaire medische centra (UMC's).¹⁰ Ook de complexe problemen van mensen met het Prader-Willi syndroom vergen een multidisciplinaire behandelaanpak in een gespecialiseerd centrum.²

Topreferente zorg

Op de website van de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (www.nfu.nl) staat een omschrijving van topreferente zorg die geleverd wordt in Universitaire Medische Centra. Het gaat daarbij om zeer specialistische patiëntenzorg, die gepaard gaat met bijzondere diagnostiek en/of behandeling, waarvoor geen doorverwijzing meer mogelijk is. Het wordt aangeboden aan patiënten waarbij:

- de diagnose ingewikkeld is;
- er geen behandeling voorhanden is of de behandeling (nog) experimenteel is;
- de aandoening complex is of er sprake is van meerdere aandoeningen tegelijkertijd en/of;
- het een dermate kleine patiëntgroep betreft dat de benodigde expertise geconcentreerd is in bepaalde academische centra (waaronder bijvoorbeeld patiënten met zeldzaam voorkomende aandoeningen, ofwel weesziekten vallen).

Voor topreferente zorg is een infrastructuur nodig waarbinnen vele disciplines op het hoogste deskundigheidsniveau samenwerken ten behoeve van de patiëntenzorg en die onlosmakelijk gekoppeld is aan de uitvoering van fundamenteel en toegepast patiëntgericht wetenschappelijk onderzoek naar nieuwe vormen van diagnostiek en behandeling, die vervolgens worden toegepast in de zorg. Onderzoek en zorg gaan hand in hand. Ook voor het Prader-Willi syndroom vormen bovenstaande criteria het uitgangspunt om goede kwaliteit van topreferente zorg te garanderen.

1.3 Huidige situatie

In deze paragraaf wordt ingegaan op de huidige situatie in Nederland ten aanzien van de zorg aan en het welzijn van mensen met het Prader-Willi syndroom en het wetenschappelijk onderzoek naar dit syndroom. Tevens worden definities gegeven van zorg en welzijn.

1.3.1 Zorg

De klinisch geneticus vervult een centrale rol tijdens de diagnostiekfase. De diagnostische bloedtest, DNA methylatie-analyse op Prader-Willi syndroom, kan momenteel worden uitgevoerd in vier klinisch genetische laboratoria:⁵

- Maastricht Universitair Medisch Centrum, Klinische Genetica, DNA-diagnostiek unit,
- Radboudumc te Nijmegen, Genetica, sectie DNA Diagnostiek,
- Erasmus MC te Rotterdam, Klinische Genetica, DNA Diagnostiek Laboratorium, en
- AMC Amsterdam, Klinische Genetica, DNA Diagnostiek Laboratorium.

Na de diagnose is de kinderarts(-endocrinoloog) de centrale zorgverlener op kinderleeftijd en op latere leeftijd de internist(-endocrinoloog) en/of de arts verstandelijk gehandicapten (AVG). Een goede transitie is dus van groot belang. Omdat mensen met het Prader-Willi syndroom verschillende klachten en hulpvragen kunnen hebben, zijn er nog legio andere zorgverleners waarmee zij te maken kunnen hebben in de verschillende levensfasen (zie box 2).

• Kinderarts-endocrinoloog	• Klinisch geneticus	• Arts verstandelijk gehandicapten (AVG)
• Verpleegkundige/verzorgende/doktersassistent	• Kinderarts	• Fysiotherapeut en/of revalidatiearts
• Orthopeed/orthopedisch chirurg	• Kinderdiëtist/diëtist VG	• Kinderarts-uroloog
• KNO-arts	• Pedagoog/psycholoog	• Gynaecoloog
• Cardioloog	• Oogarts	• Maatschappelijk werk
• Internist	• Psychiater	• Thuiszorg
• Tandarts/orthodontist	• Logopedist	• Orthopedagoog
• Consultatiebureauarts	• Huisarts	• Woon-zorggroepbegeleider
	• Slaapexpert/neuroloog	
	• Ergotherapeut	

Box 2 Zorgverleners mogelijk betrokken bij de zorg aan personen met Prader-Willi syndroom^{2,11}

De meeste personen met het Prader-Willi syndroom zijn onder controle van drie centra:

- Erasmus Medisch Centrum en Stichting Kind en Groei in Rotterdam,
- Radboud universitair medisch centrum in Nijmegen,
- Maastricht Universitair Medisch Centrum.

Daarnaast worden ze vaak ook gevolgd en behandeld in perifere ziekenhuizen en uiteraard in de eerstelijnszorg en in instellingen. Sommigen worden alleen gezien en behandeld in perifere ziekenhuizen of een UMC. bovenstaande geldt met name voor de kinderen; een deel van de volwassenen met Prader-Willi syndroom is nog niet bekend/onder behandeling.

Binnen de zorg voor patiënten met een verstandelijke beperking is het behandelen van de eetproblematiek toegewezen aan de SeysCentra (www.seyscentra.nl, onderdeel van Pluryn, waartoe ook De Winkelsteegh behoort (www.pluryn.nl). Zij hebben jarenlange ervaring op eetgebied, maar echter niet specifiek met betrekking tot het Prader-Willi syndroom. Daar zijn zij nu mee begonnen, in samenwerking met de kinderpsychiater verbonden aan De Hondenberg (www.dehondenberg.nl, onderdeel van De Koraalgroep www.koraalgroep.nl), de organisatie die deze zorg in eerste instantie verleende. Daarnaast is er een aantal personen met expertise die niet meer vanuit de organisaties de zorg verlenen, maar nog wel erg

berokken zijn bij de zorg aan mensen met het Prader-Willi syndroom, zoals José Veen (kinderdiëtiste),¹² Sylvia Rasenberg (orthopedagoge)^{iv} en Jacqueline Heeren (speltherapeute en ouderbegeleider).¹³

Hieronder wordt de zorg vanuit de drie academische centra kort toegelicht.

Erasmus MC (www.erasmusmc.nl) en Stichting Kind en Groei (www.kindengroei.nl)

Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering vindt plaats binnen de afdeling Klinische Genetica van het Erasmus MC. Kinderen worden tot ongeveer hun 24^{ste} gezien door een kinderarts of een kinderarts-endocrinoloog. Vanaf de leeftijd van ongeveer 16 jaar stroomt bij voorkeur de arts Verstandelijk Gehandicapten in, zodat de adolescenten alvast aan deze persoon kunnen wennen. Dit duurt tot en met hun 24^{ste}, daarna gaan ze over naar de arts VG en een internist-endocrinoloog (die ook al iets eerder betrokken wordt in verband met gewenning). De Stichting Kind en Groei begeleidt het unieke landelijk Prader-Willi syndroom cohort, waarin sinds 2002 175 kinderen en jongvolwassenen worden behandeld. Daarnaast heeft de Stichting Kind en Groei een belangrijke taak in het doen van wetenschappelijk onderzoek. In het kader van een landelijke studie die door de Stichting wordt gecoördineerd wordt bijna elk kind en jong-volwassenen tot 25 jaar met het Prader-Willi syndroom en groeihormoonbehandeling jaarlijks in Rotterdam gezien en onderzocht door een multidisciplinair team. De verpleegkundige en de arts-onderzoekers hebben een mobiel nummer waarop ze altijd bereikbaar zijn voor de ouders en andere zorgverleners. Daarnaast vinden elke drie maanden controles plaats op locatie door de eigen kinderarts in combinatie met arts-onderzoekers en een verpleegkundige van het landelijk PWS team. Afhankelijk van het meetmoment worden de kinderen en jong-volwassenen tot 25 jaar ook gezien door een psycholoog, diëtist, orthopeed en eventueel een psychiater. Ongeveer 20 ziekenhuizen zijn hierbij betrokken. De Raad van Bestuur van het ErasmusMC staat positief ten opzichte van een PWS expertisecentrum voor kinderen en volwassenen in Rotterdam.

Radboudumc (www.radboudumc.nl)

Na het vermoeden op een afwijking, stuurt de (perifere) kinderarts door naar de afdeling Klinische Genetica van het Radboudumc voor diagnostiek en erfelijkheidsadvisering. Na de diagnosestelling worden de kinderen met het Prader-Willi syndroom voor behandeling en follow-up gezien op een gespecialiseerde polikliniek. Vier keer per jaar vindt de multidisciplinaire Prader-Willi syndroom-poli plaats. De patiënten zien dan een vast team van een kinderarts, een verpleegkundig specialist en een fysiotherapeut en, als wordt deelgenomen aan de landelijke trials met groeihormoon, een arts-onderzoeker van de Stichting Kind en Groei. Andere disciplines, zoals de revalidatiearts, orthopeed, kinderpsycholoog, orthopedagoog of kinderpsychiater, kunnen in consult worden geroepen. Vanuit Nijmegen wordt in de regio gewerkt binnen verschillende netwerken van kinderartsen en een landelijk netwerk kinderfysiotherapeuten. Als de kinderen als jong-volwassene nog in een landelijke groeihormoontrial zitten, worden ze nog op de multidisciplinaire polikliniek gezien. Zo niet, dan worden ze stapsgewijs overgedragen aan een internist-endocrinoloog,

^{iv} José Veen en Sylvia Rasenberg hebben het veelgebruikte Stippenplan opgesteld (<http://portal.happyweight.nl/portal/stippenplan/>)

die gespecialiseerd is in dit soort patiënten en waarmee goede contacten bestaan. Indien van toepassing, kan controle ook plaatsvinden bij de AVG-arts. De Raad van Bestuur van het Radboudumc is een verkenning gestart om te benoemen voor welke zeldzame aandoeningen zij als expertisecentrum de infrastructuur willen versterken; het Prader Willi Syndroom vormt onderdeel van deze verkenning, waarbij nadrukkelijk de samenwerking met andere centra is meegenomen.

Maastricht Universitair Medisch Centrum (www.azm.nl)

Sinds midden jaren '80 is er een klinisch genetisch centrum in Maastricht, waarbinnen het Gouverneur Kremers Centrum (www.qkc-um.nl) een centrale rol speelt. Naast het stellen van diagnoses, doet de afdeling ook aan follow-up. Binnen het klinisch genetisch centrum vindt deze follow-up plaats voor volwassenen met het Prader-Willi syndroom, samen met de Arts Verstandelijk Gehandicapten, en voor jongvolwassenen samen met de kinderarts. Tijdens deze bezoeken kunnen verschillende andere zorgverleners worden geconsulteerd. De speciale polikliniek is in het algemeen gericht op volwassenen met een verstandelijke beperking en/of een genetische afwijking. De Raad van Bestuur van het Academisch Ziekenhuis Maastricht heeft expertisecentra benoemd voor personen met bepaalde zeldzame aandoeningen waaronder het Prader-Willi syndroom. Het onderzoek naar volwassenen met het Prader-Willi syndroom wordt, in samenwerking met de afdeling Klinische Genetica, verricht binnen het Gouverneur Kremers Centrum. Zij beheren een uniek landelijk cohort met phenotype en genotype gegevens van volwassen personen met Prader-Willi syndroom.

1.3.2 Welzijn

Naast zaken die de zorg betreffen, zijn welzijnszaken als wonen, onderwijs, werk en vrijetijdsbesteding (waaronder sporten), van groot belang voor de kwaliteit van leven van personen met het Prader-Willi syndroom. Hieronder volgt een korte – niet uitputtende – toelichting op deze aspecten. Onder andere de Stichting MEE (www.mee.nl) heeft veel informatie over opvoeding & ontwikkeling, leren & werken, samenleven & wonen en regelgeving & geldzaken voor en over personen met een beperking.

Wonen

De meeste kinderen wonen nog thuis, al dan niet met aanpassingen in huis,¹⁴ zoals sloten op de keukenkastjes en de koelkast. Jongvolwassenen met het Prader-Willi syndroom leven in verschillende woonvormen, soms ook thuis met een eigen woonruimte. Zelfstandig wonen komt niet veel voor, maar ze kunnen wel begeleid zelfstandig wonen: bijvoorbeeld bij ouders/familie, verzorgd wonen, beschermd wonen of in een korte opvang wonen.⁶ Uit het onderzoek van Margje Sinnema⁴ bleek dat bijna 80% van de volwassen participanten met Prader-Willi syndroom in zorginstellingen leefde, 20% thuis met ouders/familie en één persoon woonde zelfstandig met enige professionele begeleiding. In Nederland is er één woongroep die speciaal is opgezet voor volwassenen met het Prader-Willi syndroom. Deze is onderdeel van ASVZ (www.asvz.nl), een organisatie voor zorg- en dienstverlening aan mensen met een verstandelijke beperking.¹⁵ Tevens is er het Prader-Willi Huis in het Friese dorp Molenend, een kleinschalige woonvorm voor jongvolwassenen (www.praderwillihuis.nl).

Op dit moment voert staatssecretaris Van Rijn grote hervormingen door in de langdurige zorg, waar wonen een onderdeel van is. De verwachting is dat er voor mensen met Prader-Willi syndroom en een hoge zorgzwaartepakket (ZZP)-indicatie niet veel zal veranderen, alhoewel dat niet met zekerheid is te stellen. Daarentegen zal er voor degenen met lagere ZZP-indicaties en/of een persoonlijk budget wel veel veranderen: lagere ZZP-klassen krijgen geen verblijfsindicatie meer en worden geacht om in een normale woning te verblijven. Dit is ondanks de huurtoeslag en wat kleine tegemoetkomingen in de kosten in veel gevallen niet of nauwelijks te financieren. Hiernaast wordt het persoonsgebonden budget (PGB) sterk ingeperkt, de overheid gebiedt burgers eerst te zoeken naar oplossingen in het sociale domein. Dit heeft tot gevolg dat veel zorg die vroeger uit het PGB bekostigd werd, nu door ouders en mantelzorgers verleend zal moeten worden.¹⁶

Onderwijs

Wanneer de peuterleeftijd is bereikt, kunnen kinderen met het Prader-Willi syndroom naar een peuterspeelzaal, medisch kinderdagverblijf (MKD), een kinderdienstencentrum (KDC) of revalidatiecentrum. Afhankelijk van het ontwikkelingsstadium van het kind, de wensen van ouders, het aanbod en de beschikbaarheid en kosten van de opvang wordt een keuze gemaakt. Vanaf de leeftijd van vier jaar gaan kleuters naar het reguliere of speciale basisonderwijs. Kinderen met het Prader-Willi syndroom komen op dit moment nog in aanmerking voor leerlinggebonden financiering. Ouders mogen kiezen of zij dit op een reguliere basisschool inzetten (door middel van een 'rugzakje') of hun kind op een school voor speciaal onderwijs plaatsen. Op 1 augustus 2014 treedt de Wet passend onderwijs in werking, waarmee scholen (basis- en voortgezet onderwijs) de verplichting hebben een passende plek voor leerlingen te zoeken.¹⁷ Rond de leeftijd van 12 jaar gaan de meeste kinderen met het Prader-Willi syndroom naar het voortgezet speciaal onderwijs (VSO); een enkeling start in het reguliere voortgezet onderwijs.⁶

In de interviews met de ouders kwamen zeer veel verschillende onderwijsvormen naar voren: regulier onderwijs, revalidatieklas, kinderdagcentrum, IOBK-school (in de ontwikkeling bedreigde kleuters), mytyschool (voor kinderen met een lichamelijke meervoudige handicap of leerlingen met functionele beperkingen), school voor spraak-/taalontwikkeling, ZMLK-school (zeer moeilijk lerende kinderen), cluster 4 school (voor kinderen met ernstige gedragsproblemen en/of psychiatrische problemen en voor kinderen verbonden aan pedologische instituten), schakelschool (tussen basis- en middelbaar onderwijs) en regulier vervolgonderwijs. Ook werd gesproken over het door de ouder zelf onderwijzen van het kind.¹⁴

Werk

Na de lerende fase moet een jongere met Prader-Willi syndroom toewerken naar een fase met (eventueel) werkverrichtingen, zoals bijvoorbeeld werken met dieren op een zorgboerderij of in de horeca.⁶ Hoeveel mensen met het syndroom daadwerkelijk werk hebben, is niet bekend. Uit de interviews met de ouders bleek dat het kunnen werken, afgezien van de fysieke en cognitieve mogelijkheden van de persoon met Prader-Willi syndroom, ook afhankelijk is van onder andere de medewerking van leidinggevenden/collega's en de mogelijkheid van subsidies.¹⁴

Vrijtijdsbesteding

Vrijtijdsbesteding is een ruim begrip. Op de website van ASVZ is bijvoorbeeld te lezen dat de cliënten het fijn vinden om in hun vrije tijd te computeren, te puzzelen, of televisie te kijken. Maar de cliënten gaan ook regelmatig sporten of met de groep uitstapjes maken. Jaarlijks hebben ze een gezamenlijke week vakantie op de groep en maken daguitstapjes. Enkele cliënten gaan op vakantie met een reisgezelschap (www.asvz.nl). Op de website van de Prader-Willi/Angelman Vereniging wordt echter ook verteld over de moeite die personen met het Prader-Willi syndroom hebben om sociale contacten aan te gaan (<http://www.praderwillisyndroom.nl/nieuws.html>). Hier moet goed aandacht aan worden besteed.

Gezien de vertraagde stofwisseling en het risico op overgewicht bij de ongeremde eetlust, is het van belang om lichamelijke beweging op te nemen in de dagstructuur. Lichamelijke activiteit zorgt voor meer energieverbranding, maar ook voor sterkere spieren, wat weer een positief effect heeft op de motorische ontwikkeling, het meer (zelf) kunnen doen en het zelfvertrouwen, maar ook noodzakelijk is om comorbiditeit ten gevolge van overgewicht tegen te gaan.⁶ Onder andere het Fonds Gehandicaptensport zet zich in om sport voor iedereen met een handicap structureel mogelijk te maken, het sportaanbod kwalitatief en kwantitatief te verbeteren en meer aandacht te vragen voor de gehandicaptensport (<http://www.fondsgehandicaptensport.nl/sporters>).

1.3.3 Onderzoek

Alle drie centra (Rotterdam, Nijmegen en Maastricht) zijn betrokken bij wetenschappelijk onderzoek naar het verbeteren van de zorg en welzijn voor personen met het Prader-Willi syndroom. In Rotterdam is de stichting Kind en Groei, een kenniscentrum op het gebied van groei en ontwikkeling bij kinderen gesitueerd. Deze landelijk werkende stichting wordt gevoed door kennis van onderzoekers van het Erasmus MC maar is geen onderdeel daarvan (www.kindengroei.nl en www.groeienco.nl). Vanuit deze stichting is in 2002 een studie gestart bij kinderen met het Prader-Willi syndroom. Dit was de eerste cohortstudie in Nederland voor deze patiëntengroep. Anno 2013 doet een groot deel van de kinderen met Prader-Willi syndroom in Nederland mee aan de studies van Kind en Groei. Het wetenschappelijk onderzoek in Nijmegen met betrekking tot het Prader-Willi syndroom heeft zich de afgelopen periode met name gericht op onderzoek naar het effect van bewegen en krachttraining in combinatie met groeihormoon bij kinderen. Het MoTraP onderzoek (Motorische Training bij Prader-Willi syndroom, www.motrap.nl) was gericht op de motorische ontwikkeling van jonge kinderen (0-3 jaar) met Prader-Willi syndroom. Het Gouverneur Kremers Centrum is een kenniscentrum voor onderzoek naar de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap. Met name Maastricht werkt met dit centrum samen. Binnen dit centrum liep een cohortonderzoek naar *gezond ouder worden met het Prader-Willi syndroom* (www.gkc-um.nl).

1.4 Het Prader-Willi Fonds en de Prader-Willi/Angelman Vereniging

Het Prader-Willi Fonds (www.prader-willi-fonds.nl) is een stichting opgericht in 2003 door Ingeborg Hoenders en Gertjan van den Beuken, ouders van Max, een jongeman met het Prader-Willi syndroom. Zij zeggen op hun website: *"Door de dagelijkse zorg werden wij geconfronteerd met het gebrek aan kennis over het syndroom. Er moet hoognodig meer*

onderzoek plaatsvinden." Het Prader-Willi Fonds organiseert jaarlijks samen met vrijwilligers activiteiten en evenementen om financiële middelen te werven. Vervolgens worden deze middelen ingezet om onderzoeken en projecten financieel te ondersteunen. Het Prader-Willi Fonds werkt samen met de oudervereniging Prader-Willi/Angelman (www.praderwillisyndroom.nl) en medisch specialisten en wetenschappers. De Prader-Willi/Angelman vereniging stelt zich tot taak informatie te verschaffen over het Prader-Willi- en Angelman syndroom aan ouders, artsen en andere hulpverleners daarnaast willen zij het ouder-oudercontacten bevorderen.

Het Prader-Willi Fonds wil stimuleren dat er een expertisecentrum komt, waar alle kennis over het Prader-Willi syndroom wordt gebundeld en beschikbaar wordt gesteld. Het gaat daarbij om een fysiek expertisecentrum, waar mensen met Prader-Willi syndroom naar toe kunnen, maar het gaat ook om een digitaal centrum, waar alle relevante informatie digitaal beschikbaar is en waar alle betrokkenen informatie kunnen uitwisselen. Met subsidie van het Prader-Willi Fonds heeft het Scientific Institute for Quality of Healthcare (IQ healthcare) van het Radboudumc (www.iqhealthcare.nl), samen met relevante stakeholders in relatie tot de zorg voor mensen met het Prader-Willi syndroom, gewerkt aan een masterplan met daarin de uitgangspunten en voorwaarden om dit te kunnen realiseren. Dit plan heeft als doel het verbeteren van de kwaliteit van leven van mensen met het Prader-Willi syndroom door het stimuleren van de totstandkoming van een expertisecentrum in Nederland.

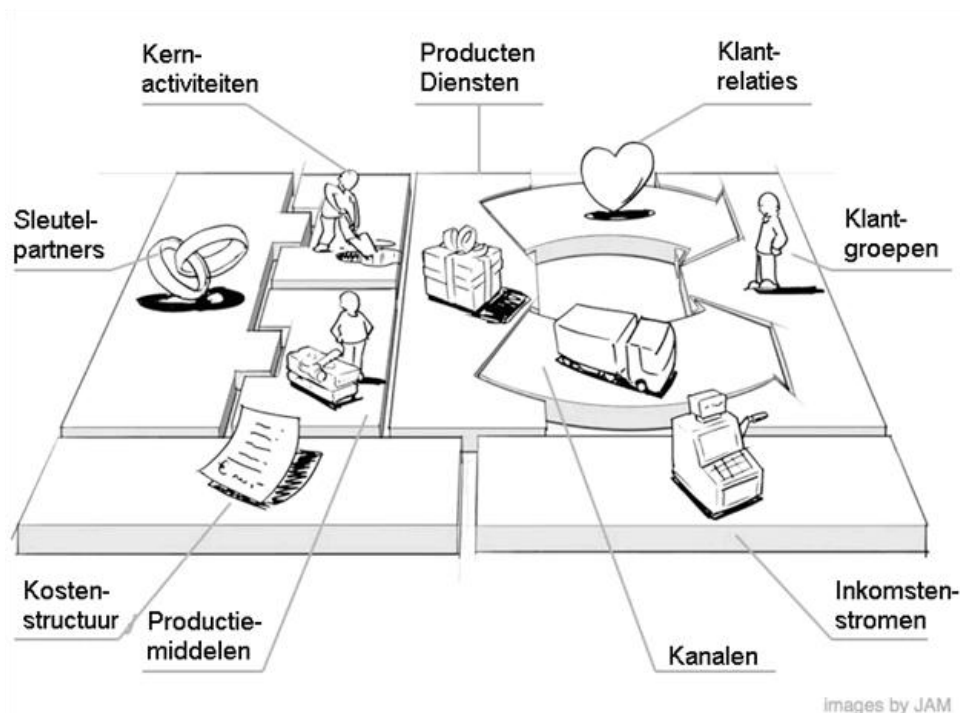
2 Methode

Doel van het project was te onderzoeken wat de mogelijkheden zijn voor de totstandkoming van een Nederlands expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom. In dit hoofdstuk wordt beschreven hoe we te werk zijn gegaan.

2.1 Gehanteerd model businesscase

Het Masterplan is opgezet als een businesscase. In een *businesscase* wordt een inhoudelijke en financiële rechtvaardiging gegeven om een bepaalde keuze te maken en/of een investering te doen. Deze rechtvaardiging kan een strategische keuze zijn, of nodig zijn voor kostenbeperking of omzetverhoging, of om een hogere kwaliteit te behalen. In ons geval gaat het om het verhogen van de kwaliteit van zorg voor patiënten met het Prader-Willi syndroom. Op basis van onderzoek naar verschillende modellen heeft Alexander Osterwalder (www.alexosterwalder.com) een eigen nieuw model gemaakt dat wij voor dit masterplan hebben gebruikt. In essentie gaat het om wat er wordt geleverd, aan wie en hoe en wat het verdienmodel daarbij is. Vaak wordt de term businessmodel verward met de term *verdienmodel*. Een verdienmodel gaat echter alleen in op de financiële aspecten; een businessmodel beschrijft alle facetten die invloed hebben op het creëren van waarde voor bedrijven, klanten en de maatschappij. De term businessmodel heeft dus een veel ruimere betekenis.

Het model van Alex Osterwalder heeft negen bouwstenen die samen het 'Business model canvas' worden genoemd. Dit model is uitvoerig beschreven in het boek *Business Model Generatie*.¹⁸ In figuur 1 is het model weergegeven.



Figuur 1: Business Model Canvas¹⁸

images by JAM

Hieronder volgen de negen blokken met een korte toelichting:

1. Klantgroepen of doelgroepen (Target customer): Een beschrijving van de klant of klantgroep waar het centrum zich met haar producten en diensten op richt;
2. Producten en diensten of waardeproposities (Value propositions): Het aanbod van het centrum, de producten en diensten die waarde creëren voor een specifieke klantgroep;
3. Kanalen (distribution channels): De manier waarop het centrum in contact komt met haar klanten via communicatie-, distributie- en verkoopkanalen;
4. Klantrelaties (Customer relationships): Het managen van de relatie tussen het centrum en de klanten of klantsegmenten;
5. Productiemiddelen: Middelen (fysiek, financieel, intellectueel of menselijk) die nodig zijn om de waardepropositie te kunnen leveren;
6. Kernactiviteiten (Core capabilities): De kernactiviteiten van het centrum die nodig zijn voor het uitvoeren van het business model (productie, probleemoplossing, platform/netwerk);
7. Sleutelpartners (Partner network): Samenwerkingsverbanden met andere bedrijven die invloed hebben op het succes van het businessmodel;
8. Kostenstructuur (Cost structure): De financiële consequenties van het business model ofwel alle kosten die worden gemaakt om het model te laten werken.
9. Inkomstenstromen (Revenue model): Het resultaat van waardeproposities die met succes aan klanten worden aangeboden;

Wij hebben gewerkt met als startpunt steeds het midden van het model, namelijk het aanbod (expertisecentrum). Vervolgens komen aan bod de klantengroepen die daarmee worden bediend en wat de relaties met hen zijn en hoe ze zijn te bereiken. Daarna volgen de mensen en middelen om dit allemaal te bereiken, welke kernactiviteiten worden uitgevoerd, welke sleutelpartners hierbij een rol spelen en welke productiemiddelen nodig zijn om het uit te voeren. Als laatste is er aandacht voor de financiën, namelijk de inkomsten(stromen) en uitgaven (kostenstructuur).

2.2 Informatieverzameling

Voor de informatieverzameling zijn verschillende methoden toegepast, zoals literatuuronderzoek, individuele interviews, groepsinterviews en het bekijken van relevante websites. Het totale overzicht van alle geraadpleegde bronnen is te vinden in **bijlage 1**.

Literatuuronderzoek

De informatieverzameling vond plaats via de zogenaamde 'sneeuwbalmethode'. Dit is een methode waarbij men alle literatuurreferenties van belangrijke artikelen controleert. Van de nieuw verkregen sleutelartikelen worden opnieuw alle referenties nagetrokken, net zolang totdat deze procedure niets meer oplevert. Hiermee wordt getracht alle relevante literatuur op een bepaald gebied op te sporen.¹⁹ Naast literatuurreferenties werd in dit project ook gekeken naar rapporten, websites, presentaties, Dvd's, etc. Daarnaast zijn de onderwerpen

geanalyseerd waarover op de (besloten) Facebookpagina *Prader-Willi Groep*^v werd gesproken (analyse tot en met 20 februari 2013).

Interviews

De volgende interviews hebben plaatsgevonden:

- Twee groepsinterviews met ouders/zussen van mensen met Prader-Willi syndroom (totaal 12 deelnemers);
- Interview met leden van het zorgverlenersteam van het Radboudumc: Dr. Barto Otten, Dr. Janielle van Alfen, Prof. Dr. Ria Nijhuis, Drs. Linda Reus;
- Telefonisch interview met leden van het zorgverlenersteam van de Stichting Kind en Groei: Prof. Dr. Anita Hokken, Dr. Dederieke Festen;
- Interview met leden van het zorgverlenersteam van het Maastricht Universitair Medisch Centrum en het Gouverneur Kremers Centrum: Prof. Dr. Leopold Curfs, Prof. Dr. Constance Stumpel, Dr. Margje Sinnema;
- Telefonisch interview met José Veen, diëtist.

Deze interviews zijn opgenomen op tape en uitgetypt (in het geval van de groepsinterviews letterlijk). De verslagen zijn opgestuurd aan de geïnterviewden voor correcties en aanvullingen. Vervolgens zijn de interviews geanalyseerd.

Tevens zijn gesprekken gevoerd met personen met kennis over het opzetten van websites en de bekostiging van expertisecentra (digitaal en/of fysiek).

2.3 Besluitvorming

De informatie werd door de leden van de werkgroep verzameld en verwerkt tot een werkplan. De concepten werden telkens voorgelegd aan en besproken met de leden van de projectgroep (Prof. Dr. Anita Hokken-Koelega, Dr. Dederieke Festen, Dr. Janiëlle van Alfen, Dr. Barto Otten, Prof. dr. Ria Nijhuis-van der Sanden, Prof. dr. Leopold Curfs, Prof. dr. Constance Stumpel, Ir. Ingeborg Hoenders, Drs. Gertjan van den Beuken, Mw. Wil Tanja). Tijdens het opstellen van het plan is de werkgroep drie keer fysiek bijeen geweest. Het gereed gekomen plan is vervolgens besproken in een bijeenkomst waarin ook afspraken zijn gemaakt voor het vervolg.

^v De Facebookpagina Prader-Willi Groep (<https://nl-nl.facebook.com/pages/Prader-Willi-Fonds/150490638330620>) is een platform voor ouders, broers, zussen en andere familieleden. Tevens is het een platform voor zorgverlener, fysiotherapeuten, artsen onderwijskrachten en vele anderen, die in hun dagelijks leven te maken hebben met kinderen en volwassenen met Prader-Willi Syndroom. En niet in de laatste plaats is het ook een platform voor mensen die het Prader-Willi Syndroom hebben. Op dit platform kan kennis worden gedeeld, kunnen vragen worden gesteld, tips worden gegeven en discussies worden opgezet. Doel is elkaar te helpen. In eerste instantie betrof het een open groep, maar naarmate de onderwerpen meer privé werden, is besloten er een besloten groep van te maken.

3 Opzet expertisecentrum

De opdracht was het schrijven van een masterplan voor een Nederlands expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom. Dit hoofdstuk beschrijft het daadwerkelijke masterplan en vormt daarmee de kern van dit rapport. Na een algemene uiteenzetting over expertisecentra worden de missie, visie en doelstellingen van het centrum beschreven (paragraaf 3.1), gevolgd door het aanbod en de kernactiviteiten (paragraaf 3.2) en de doelgroepen, relaties en kanalen om deze te bereiken (paragraaf 3.3). Dit hoofdstuk wordt afgesloten met een overzicht van benodigde productiemiddelen en sleutelpartners (paragraaf 3.4).

De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen heeft een aantal criteria opgesteld voor expertisecentra (zie box 3),²⁰ die grotendeels overeen komen met de criteria voor Europese netwerken.²¹ Een expertisecentrum dient te voldoen aan al deze criteria. De bundeling van kennis over de specifieke zeldzame ziekten in (een netwerk van) centra (of in samenwerking met teams) is een van de belangrijkste kenmerken van een expertisecentrum. Deze kennis dient te worden vertaald in een hoge kwaliteit van multidisciplinaire (keten)zorg volgens de nieuwste inzichten. De combinatie van (fundamenteel wetenschappelijk en sociaal en/of gezondheids)onderzoek en onderwijs/educatie is ook een belangrijk aspect van een expertisecentrum.²⁰ Uitgegaan wordt van een integraal concept, bestaande uit registratie, onderzoek, zorgcoördinatie, kennisontwikkeling en kennisdeling, ook richting een netwerk van zorgverleners buiten de academische centra, inclusief de zorg dicht bij huis.²¹ Een ander belangrijk aspect is duurzaamheid en stabiliteit. Patiënten moeten er op kunnen rekenen dat de expertise behouden blijft en op niveau blijft. Dit betekent dat de kennis en kunde ten aanzien van de aandoening behouden moet blijven en moet worden overgedragen aan een volgende generatie behandelaars en andere disciplines.²⁰

Een centrum kan worden geclassificeerd als expertisecentrum, expertiseteam of behandelcentrum (zie ook **bijlage 2**).²²

Expertisecentrum

Een expertisecentrum voldoet aan alle criteria op het terrein van (fundamenteel) onderzoek, zorg en onderwijs (kennis delen). Bij voorkeur is er een hoogleraar verbonden aan het centrum. Indien het expertisecentrum niet gevestigd is in een academisch ziekenhuis (maar bijvoorbeeld in een Samenwerkend Topklinisch Ziekenhuis), dan dient er een sterke samenwerking te zijn met het fundamenteel onderzoek in een ander ziekenhuis/universiteit in Nederland of daar buiten. De belangrijkste taken zijn het vergroten en bevorderen van kennis over de zeldzame aandoening en het coördineren van zorg en behandeling (in samenwerking met de expertiseteams en behandelteams).

Expertiseteam

Een landelijk of regionaal expertiseteam gevestigd in een algemeen of academisch ziekenhuis, voldoet aan bijna alle bovengenoemde criteria, maar het accent ligt duidelijker op zorg en behandeling van de groep patiënten en minder op het doen van wetenschappelijk onderzoek. Eventueel vindt er wel klinisch (geneesmiddelen)onderzoek plaats. Het expertiseteam heeft up-to-date kennis van de zeldzame aandoening(en), werkt volgens

(Europese) behandelrichtlijnen en zorgstandaarden en werkt samen met de eventuele aanwezige Nederlandse expertisecentra.

Behandelteam

Een behandelteam kan bijvoorbeeld in een algemeen ziekenhuis of revalidatiecentrum gevestigd zijn. Nadruk ligt op de dagelijkse zorg, begeleiding en behandeling in de periferie (dicht bij huis). De behandeling vindt plaats volgens richtlijnen (indien aanwezig) en in overleg met het expertiseteam en/of expertisecentrum (als deze er is). Van belang is dat ook binnen de behandelteams toename van kennis plaatsvindt en dat deze expertise weer wordt teruggekoppeld naar het expertisecentrum of expertiseteam in het belang van onder meer de patiëntenzorg en het verzamelen van gegevens.

- Binnen het centrum is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep;
- De kennis en ervaring met onderzoek en patiëntenzorg is of wordt in de loop der jaren opgebouwd;
- Het centrum is *het* kenniscentrum en fungeert als informatieloket en vraagbaak voor beroepsbeoefenaren en patiënten en hun familie;
- Het centrum is - indien relevant voor de specifieke zeldzame aandoening - in staat tot het leveren van hoog gespecialiseerde complexe patiëntenzorg met een multidisciplinair team;
- Het centrum is - indien relevant - in staat tot gespecialiseerde verrichtingen zoals operaties of specifieke (genetische) diagnostiek (en bijbehorende counseling);
- (Basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening is één van de speerpunten van het centrum. De kwaliteit van onderzoek blijkt uit publicaties. Bij voorkeur is er een hoogleraar verbonden aan het centrum; Indien het expertisecentrum niet gevestigd is in een academisch ziekenhuis (maar bijvoorbeeld in een STZ ziekenhuis) dient er een sterke samenwerking te zijn met het fundamenteel onderzoek in een ander ziekenhuis/universiteit in Nederland of daar buiten;
- Er zijn aantoonbare buitenlandse contacten op het terrein van wetenschappelijk en klinisch en/of sociaal wetenschappelijk onderzoek;
- Het centrum draagt zorg voor na- en bijscholing en opleiding van nieuwe experts en de overdracht van kennis bijvoorbeeld vanuit de kindergeneeskunde naar de volwassenenzorg;
- Vanuit het centrum levert men inbreng bij de ontwikkeling van zorgstandaarden/richtlijnen samen met de relevante patiëntengroep en in overeenstemming met Europese of wereldwijde ontwikkelingen;
- De gegevens van (Nederlandse) patiënten worden verzameld in het centrum; en er is een direct contact met de patiënten(organisatie);
- Om kennis en ervaring te vergroten wordt in het centrum een minimaal aantal patiënten gezien/behandeld passend bij de prevalentie of bij de benodigde mate van multidisciplinaire zorg van de aandoening;
- De uitslagen van controle onderzoek en behandeling worden verwerkt in een database; de gegevens uit deze database sluiten aan bij een landelijke of liefst Europese registratie;
- Het centrum is bereid tot visitatie;
- Het centrum garandeert continue bereikbaarheid; (per e-mail of telefoon);
- Het centrum heeft de steun van de Raad van Bestuur.

Box 3 Criteria voor expertise²⁰

In het vervolg van dit hoofdstuk worden de contouren geschetst van een op te zetten Nederlands expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom.

3.1 Missie, visie en doelstellingen

Vanuit de criteria en doelstellingen van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (zie boxen 3 en 4) zijn voor het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi syndroom de missie, visie en doelstellingen bepaald. De missie van een organisatie is het bestaansrecht, waarbij de visie aangeeft hoe men daar tegenaan kijkt.

Wat willen we met expertisecentra voor zeldzame aandoeningen bereiken?

Voor de groep zeldzame complexe aandoeningen is het stellen van de diagnose alleen onvoldoende. De stuurgroep ziet de verdere ontwikkeling van expertisecentra (met name het centraal verzamelen van kennis) als een belangrijk instrument om onderzoek en behandeling van zeldzame aandoeningen te bevorderen. De verwachting is dat door een continu en consistent beleid ten aanzien van (symptomatische of causale) behandeling en follow-up volgens de meest recente wetenschappelijke inzichten (vanuit verschillende disciplines) een betere levensverwachting en ook een betere kwaliteit van leven kan worden bereikt.

Box 4 Doelstelling expertisecentra volgens Stuurgroep Weesgeneesmiddelen²⁰

Missie

De missie van het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi syndroom is het bevorderen van de levensverwachting en de kwaliteit van leven van personen met het Prader-Willi syndroom en hun naasten door het leveren van goede diagnostiek en zorg, het verzamelen, toegankelijk maken en verspreiden van kennis over zorg en welzijn en het uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek dat ten goede komt aan de zorg voor en het welzijn van personen met het Prader-Willi syndroom. Het expertisecentrum bestrijkt de hele levenscyclus van de persoon met het Prader-Willi syndroom ('van de conceptie tot het graf').

Visie

- Om personen met het Prader-Willi syndroom en hun naasten een goede kwaliteit van leven te kunnen bieden, zijn kennis over en expertise met het syndroom onontbeerlijk.
- Deze kennis en expertise betreffen zowel de zorg als het welzijn.
- Betrokkenen moeten niet alleen kennis en expertise hebben over het syndroom, maar ook praktische ervaring, empathie en interesse.
- De kennis moet specifiek en eenduidig zijn en kan zijn gebaseerd op wetenschappelijk onderzoek, maar ook op praktijkervaring.
- Alle kennis en informatie moet beschikbaar zijn voor ouders van personen met Prader-Willi syndroom, de persoon met Prader-Willi syndroom zelf, zorgverleners en andere betrokkenen zoals bijvoorbeeld onderwijzers en collega's.
- Multidisciplinaire samenwerking is essentieel wat betreft de specialistische zorg en welzijn, maar ook in combinatie met zorg en welzijn dichtbij huis.

Doelstellingen

De doelstellingen van het expertisecentrum zijn:

- Het leveren van goede, gespecialiseerde, multidisciplinaire diagnostiek, behandeling, zorg en welzijn volgens (inter)nationaal opgestelde richtlijnen.
- Het coördineren en uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek naar bijv. de oorzaak, diagnostiek, behandeling en zorg van personen met het Prader-Willi syndroom.
- Het opzetten en bijhouden van een Prader-Willi syndroomregister of -database voor kwaliteitsverbetering en onderzoek.
- Het verzamelen, up-to-date houden en overdragen van kennis en informatie over de zorg aan en het welzijn van personen met het Prader-Willi syndroom en hun ouders, verzorgers, zorgverleners en overige betrokkenen.
- Het stimuleren en faciliteren van informatie-uitwisseling tussen ouders, verzorgers, zorgverleners en overige betrokkenen.
- Het zoveel mogelijk concentreren van kennis en ervaring en delen van deze kennis en ervaring met expertiseteams of behandelteams buiten het expertisecentrum.
- Het opzetten en onderhouden van een kennisnetwerk rondom het expertisecentrum.

3.2 Aanbod en kernactiviteiten Expertisecentrum Prader-Willi syndroom

Het aanbod binnen het expertisecentrum bestaat uit een fysiek deel en een digitaal deel. Deze worden hierna achtereenvolgens beschreven. Daarna worden de verschillende activiteiten beschreven die samenhangen met de hierboven beschreven doelstellingen.

3.2.1 Fysiek Expertisecentrum Prader-Willi syndroom

Maastricht, Rotterdam en Nijmegen werden door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen al genoemd als mogelijke expertisecentra voor het Prader-Willi syndroom.²⁰ Het gaat in het bijzonder om de Stichting Kind en Groei/Erasmus MC te Rotterdam, het Radboudumc te Nijmegen en het Maastricht Universitair Medisch Centrum te Maastricht. Aangezien zij allen een eigen focus hebben op de zorg voor personen met Prader-Willi (Rotterdam richt zich op onderzoek bij kinderen en jongvolwassenen tot 25 jaar naar groeihormoontherapie en metabole afwijkingen, gedrag, psychiatrie en hersenontwikkeling bij kinderen. kinderen. In juli 2012 is in Rotterdam een poli voor volwassenen met Prader-Willi syndroom gestart met vergelijkbare onderzoeksgebieden. Nijmegen richt zich op kinderen en jong volwassenen en onderzoek naar het effect van trainen; Maastricht richt zich op de zorg voor de volwassenen), wordt niet gestreefd naar één fysiek centrum, maar naar een fysiek expertisecentrum dat bestaat uit drie locaties met elk hun eigen accent.

Diagnostiek vindt plaats op alle drie de locaties van het expertisecentrum. Na vaststelling van het Prader-Willi syndroom vindt er een uitvoerig face-to-face bezoek plaats bij het multidisciplinaire Prader-Willi syndroom Expertiseteam op één van de drie locaties.

Daarna kunnen de mensen met het Prader-Willi syndroom, in een voor de fase van het leven adequate frequentie, op één dag terecht bij alle relevante specialismen op één van de drie locaties van het expertisecentrum. Op deze locaties wordt op een eenduidige manier gewerkt conform de opgestelde richtlijnen voor het Prader-Willi syndroom. Een aantal van deze specialismen vormt een voor de leeftijdsfase adequaat kernteam met een

hoofdbehandelaar; deze wordt bij elk bezoek geconsulteerd en stelt het kernteam samen. Alle andere specialismen worden naar behoefte geconsulteerd (zie ook box 2).

Uitgangspunt is dat de zorg zo dichtbij huis wordt geleverd als mogelijk is. Daarom is het fysieke expertisecentrum ook vraagbaak voor alle zorginhoudelijke vragen van ouders en andere betrokkenen die te maken hebben met mensen met het Prader-Willi syndroom. Zorgverleners in perifere ziekenhuizen en/of de eerste lijn of woonzorginstellingen kunnen ook personen met het Prader-Willi syndroom zien en voor advies contact opnemen met het expertisecentrum. Voor spoedvragen is het expertisecentrum 24 uur per dag, zeven dagen per week bereikbaar wat betreft de hoofdbehandelaar of een andere gemandateerde persoon. Daarnaast is het mogelijk via beveiligde e-mail vragen te stellen die niet al kunnen worden beantwoord met informatie op het digitale expertisecentrum.

De keuze voor drie centra is gebaseerd op de, zoals al eerder aangegeven, specifieke expertise die elke bestaande locatie reeds heeft. Dit betekent echter dat er geen locatie is in het noorden van Nederland. Dit kan mogelijk worden opgelost door daar te werken met satellietpoliklinieken; het behandelend team reist naar een perifere kliniek in plaats van dat de persoon met het Prader-Willi syndroom en zijn begeleider(s) moeten reizen. Maastricht heeft bijvoorbeeld al een dergelijke polikliniek in het ziekenhuis in Veldhoven. Een vierde fysieke locatie is niet gewenst in verband met het kleine aantal mensen met Prader-Willi syndroom in Nederland en de aanbeveling om tot een feitelijk centrum te komen.

3.2.2 *Digitaal Expertisecentrum Prader-Willi syndroom*

De controles in de fysieke centra zullen maar een aantal keer per jaar plaatsvinden, terwijl kennis over het syndroom en alles wat daarbij komt kijken in het dagelijkse leven erg belangrijk is. Deze kennis is te vinden via het digitale expertisecentrum Prader-Willi syndroom, dat wordt gevoed door de ouders (via bijvoorbeeld de Prader-Willi-Angelman Vereniging en het Prader-Willi Fonds), experts van de fysieke centra en experts op het gebied van welzijn e.a., zoals de Stichting MEE.

Het digitale expertisecentrum is in eerste instantie bedoeld als informatiebron voor iedereen die te maken heeft met het Prader-Willi syndroom. Het is de enige plek in Nederland waar alle beschikbare informatie beschikbaar is over het Prader-Willi syndroom en alles wat daarbij komt kijken. De informatie van het digitale expertisecentrum moet dan ook 100% betrouwbaar en up-to-date zijn. Dit vraagt om een goede organisatorische en beheersmatige structuur. Een tweede functionaliteit is een forumfunctie ten behoeve van informatievoorziening en lotgenotencontact. Een laatste wens is – op termijn – een zorgdossier te kunnen bijhouden via de site, waar alle direct betrokkenen toegang toe hebben en waardoor de zorg nog beter kan worden afgestemd.

3.2.3 *Kernactiviteiten Expertisecentrum Prader-Willi syndroom*

Zoals hierboven beschreven, zal het Expertisecentrum bestaan uit een fysiek deel en een digitaal deel. De volgende kernactiviteiten zullen plaatsvinden: informatievoorziening, diagnostiek, behandeling, lotgenotencontact, zorgdossier, wetenschappelijk onderzoek en onderwijs (zie tabel 2). De verschillende activiteiten worden in deze paragraaf kort toegelicht.

Tabel 2 Kernactiviteiten per onderdeel expertisecentrum

Kernactiviteit	Digitaal expertisecentrum	Fysiek expertisecentrum
1. Informatievoorziening	X	X
2. Diagnostiek		X
3. Behandeling		X
4. Lotgenotencontact	X	X*
5. Zorgdossier	X	X
6. Wetenschappelijk onderzoek		X
7. Onderwijs	X	X

* Indien sprake is van een polikliniek waar meerdere mensen met het Prader-Willi syndroom tegelijkertijd voor controle komen

Informatievoorziening

Informatievoorziening gebeurt zowel face-to-face in het fysieke expertisecentrum als via het digitale expertisecentrum. In tabel 3 staat per doelgroep globaal weergegeven over welke onderwerpen behoefte is aan informatie. Deze informatiebehoefte wisselt per leeftijd van de persoon met Prader-Willi syndroom. In het schema staat aangegeven wanneer de behoefte het grootst is. Alle informatie is echter voor iedere doelgroep beschikbaar. Het taalgebruik en de soort informatie moeten worden afgestemd op de doelgroep.

De informatie kan op verschillende manieren worden aangeboden:

- Face-to-face tijdens een consult,
- Webteksten, eventueel met een link voor meer informatie (uitgebreidere tekst of verwijzing naar andere website),
- Downloadbare informatie (bijv. richtlijnen, Medical Alerts boekje,²³ pdf-documenten e.d. die bijvoorbeeld bij een vergoedingsaanvraag kunnen worden bijgevoegd),
- Samenvattingen van wetenschappelijk onderzoek,
- Lijsten/overzichten met relevante websites (bijv. scholen, zorgverleners, woonzorginstellingen).
- Een papieren informatieklapper of informatiefolder,
- Een welkomstpakket, waarin bijv. per leeftijdscategorie staat aangegeven waaraan ouders moeten of kunnen denken. De up-to-date informatie is dan via het digitale expertisecentrum te vinden.
- Een forumfunctie die fungeert als professionele vraagbaak: Vragen en opmerkingen over de zorg voor en het welzijn van personen met Prader-Willi syndroom kunnen worden gesteld en de reacties worden geverifieerd door medewerkers van het expertisecentrum. Zo nodig schakelen zij andere experts in. De forumonderwerpen worden gecategoriseerd, zodat er een archief ontstaat.

Tabel 3 Globale informatiebehoefte per doelgroep per leeftijdsfase

Doelgroep	Leeftijdscategorie persoon met Prader-Willi syndroom				
	0-4 jaar	4-12 jaar	12-18 jaar	18-30 jaar	≥30 jaar
Persoon met Prader-Willi syndroom		School Sociaal-emotionele ontwikkeling/zelfbeeld Motoriek/bewegen/sporten	Transitie	Voeding Lotgenotencontact Werk	
Ouders/verzorgers/ wettelijk vertegenwoordigers/ bewindvoerders	Diagnostiek (o.a. Groei-, Stresshormoon, Sondevoeding, medische aspecten bij het ouder worden)	Medische behandeling Zindelijkheidstraining School Motoriek/bewegen/sporten Gedragsproblemen Transitie		Werk Wonen Financiën	Wegvallen ouders
		Lotgenotencontact Voeding Psycho-sociale begeleiding Hulpmiddelen Correcte voorlichting (inhoudelijk, wet- en regelgeving, e.a.)			
Zorgverleners	Diagnostiek (o.a. Groei-, Stresshormoon, Sondevoeding, medische aspecten bij het ouder worden)	Medische behandeling Zindelijkheidstraining Motoriek/bewegen/sporten Gedragsproblemen Transitie		Voeding Psycho-sociale begeleiding Hulpmiddelen Correcte voorlichting	
Broers/zussen, overige familieleden, vrienden/kennissen			Gedragsproblemen		Wegvallen ouders
		Lotgenotencontact Correcte voorlichting (m.n. inhoudelijk)			
Overige betrokkenen		Zindelijkheidstraining Motoriek/bewegen/sporten Gedragsproblemen Voeding Psycho-sociale begeleiding Hulpmiddelen Correcte voorlichting (m.n. inhoudelijk)			
Wetenschappelijk onderzoekers	Alle onderwerpen kunnen voor wetenschappelijk onderzoekers interessant zijn				

De inhoud en volledigheid van de specifieke informatie over personen met het Prader-Willi syndroom moet worden samengesteld en beoordeeld door de betrokken experts/zorgverleners van het expertisecentrum. Hierbij kan gebruik worden gemaakt van de Wegwijzer Prader-Willi syndroom⁶ en de onderwerpen genoemd in **bijlage 3**.

Informatie over financiën en wettelijke regelingen zijn meer algemeen gericht en niet specifiek voor mensen met het Prader-Willi syndroom. Voor deze informatie kan worden verwezen naar relevante sites van andere organisaties. Indien deze sites niet voorhanden zijn, wordt samenwerking gezocht met bijvoorbeeld de Down-vereniging om passende informatie zelf te ontwikkelen. Ditzelfde geldt voor samenwerking met bijv. de Stichting MEE als het gaat om maatschappelijke vragen.

Een bestaande informatiebron is de brochure Medical Alerts,²³ een handzaam boekje dat de personen met Prader-Willi syndroom bij zich kunnen dragen. In dit boekje is kort beschreven wat het Prader-Willi syndroom is en waarmee in spoedeisende situaties rekening dient te worden gehouden. Een soortgelijke brochure is Dental alerts, met aandachtspunten op het gebied van de mondzorg voor mensen met Prader-Willi syndroom.²⁴

Diagnostiek

Een deel van het diagnostisch onderzoek kan worden gedaan in perifere ziekenhuizen:

- Lichamelijk onderzoek: Algemeen lichamelijk onderzoek met lengte, gewicht, schedelomtrek en tensie, motorisch onderzoek, genitaal onderzoek;
- Schildklierfunctie, LH, FSH, testosteron, estradiol.

Voor het vaststellen van het Prader-Willi syndroom moet tevens genetische diagnostiek worden uitgevoerd, te weten een DNA methylatie-analyse op Prader-Willi syndroom. Dit kan momenteel alleen worden uitgevoerd in:

- Maastricht Universitair Medisch Centrum, Klinische Genetica, DNA-diagnostiek unit,
- Radboudumc te Nijmegen, Genetica, sectie DNA Diagnostiek, en
- Erasmus MC te Rotterdam, Klinische Genetica, DNA Diagnostiek Laboratorium, en
- AMC Amsterdam, Klinische Genetica, DNA Diagnostiek Laboratorium.

Behandeling kinderen

De recent verschenen *Richtlijn Diagnostiek en behandeling van kinderen met het Prader-Willi syndroom* moet leidend gaan zijn voor de zorg die wordt verleend. De Richtlijn is opgesteld door diverse betrokken experts bij de zorg voor kinderen met Prader-Willi syndroom. Het vormt daarmee een goede basis voor een verdere beschrijving van de gewenste zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom. De Richtlijn zal nog verder worden geformaliseerd door deze voor te leggen aan de betreffende wetenschappelijke verenigingen en beroepsorganisaties.

De complexe problemen van de kinderen met Prader-Willi syndroom vergen een multidisciplinaire behandelaanpak in een gespecialiseerd centrum, zoals voorgesteld in de richtlijn. De kinderarts(-endocrinoloog) fungeert als zorgcoördinator en hoofdbehandelaar. Het multidisciplinaire team omvat hiernaast begeleiding door een kinderarts of arts voor verstandelijk gehandicapten, diëtist, logopedist, verpleegkundige, (kinder)fysiotherapeut,

kinderpsycholoog en een revalidatiearts. Daarnaast is het van belang dat diverse andere personen op consultbasis betrokken kunnen worden bij het behandelteam, zoals een slaapexpert/neuroloog, oogarts, orthopeed en cardioloog. Naast de multidisciplinaire aanpak in het gespecialiseerde centrum is het aan te bevelen dat het kind een algemeen kinderarts in de eigen regio heeft. Het streven is dat de consulten in het gespecialiseerde centrum worden afgewisseld met de consulten in de regio.² Belangrijk is het besef dat de behandeling niet alleen bestaat uit de medische behandeling, maar dat bijvoorbeeld maatschappelijk werk, gedragstherapeuten, leerkrachten en heel veel anderen ook een belangrijke rol spelen. Alle betrokken zorgverleners, ouders en verzorgers kunnen met vragen terecht bij het expertisecentrum 7 dagen per week en 24 uur per dag.

Behandeling tijdens de transitiefase

De kinderarts(-endocrinoloog) is de hoofdbehandelaar voor kinderen tot 18 jaar. Vanaf hun 18^{de} moeten ze eigenlijk naar de volwassenenzorg, dus bij een internist-endocrinoloog en/of AVG-arts. Deze overgangsfase heet de transitiefase. Er zijn nog niet veel artsen met expertise van volwassenen met het Prader-Willi syndroom. Daarom wordt geprobeerd om de kinderen zo lang mogelijk bij de kinderarts te houden.

Het is een algemeen erkend probleem dat de transitiefase voor – met name – zeldzame aandoeningen nog niet goed is geregeld.²⁰ Onlangs is van de Landelijke Werkgroep Transitie een *Handreiking transitie van zorg bij adolescenten met een verstandelijke beperking* verschenen.²⁵ Van april 2013 tot en met juni 2015 loopt een project van de Vereniging voor Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) voor zeldzame en genetische aandoeningen *Transitiezorg 'Verstandelijk beperkt, zorg in de toekomst'*. Het doel van het project is de realisatie van een Module Transitiezorg. Deze module richt zich voornamelijk op de zorgverleners betrokken bij de zorg voor verstandelijk beperkten en zal met name worden ingegaan op door ouders en patiënten ervaren knelpunten in de transitie van adolescenten-naar volwassenenzorg.²⁶

Behandeling volwassenen

De behandeling van volwassenen^{vi} met het Prader-Willi syndroom is op dezelfde manier vormgegeven als de behandeling van kinderen: een multidisciplinaire poli, waarbij de relevante disciplines op één dag worden gezien. Er is altijd behoefte aan een internist-endocrinoloog. Aangezien heel veel van de zorg voor volwassenen met het Prader-Willi syndroom lokaal goed loopt, is de hoofdbehandelaar in de periferie meestal de AVG, waarbij het Expertisecentrum een consultatiefunctie heeft. Deze consultatiefunctie is in principe 24/7 bereikbaar. In een wetenschappelijke studie van Sinnema et al. is een overzicht ontwikkeld met aandachtspunten voor medisch preventief onderzoek bij volwassenen. Naast bijvoorbeeld voeding en gewicht, endocriene onderwerpen als een bijnierinsufficiëntie en slaapproblemen, wordt ook aandacht gevraagd voor algemene zaken als bijvoorbeeld woon- en werkomstandigheden, relaties en seksualiteit en Gedragsproblemen, -verandering en management.^{11,27} De frequentie waarmee deze punten aandacht moeten krijgen, moet nog verder worden uitgekristalliseerd.

^{vi} Leeftijd vanaf 18 jaar. Dit is geen harde grens, zie ook het kopje Behandeling tijdens transitiefase

Lotgenotencontact

Lotgenotencontact wordt door ouders, naasten en mensen met Prader-Willi syndroom erg belangrijk gevonden,¹⁴ gezien ook de populariteit van de huidige Facebookpagina. Met name het digitale deel van het expertisecentrum vervult hierbij een belangrijke rol. Op het digitale expertisecentrum is ruimte voor een forum voor personen met Prader-Willi syndroom, hun verzorgers en andere betrokkenen zoals zorgverleners. Deze vervangt te zijner tijd naar alle waarschijnlijkheid de bestaande Facebookpagina. Zie ook het kopje *Informatievoorziening* voor andere functionaliteiten van het forum.

Een andere mogelijkheid voor lotgenotencontact zijn *early intervention days*: Bijeenkomsten voor ouders van Prader-Willi syndroom-kinderen van 0-4 jaar of van pas gediagnosticeerde kinderen. Op de poli zijn dan allerlei ouders en andere professionals aanwezig om vragen te beantwoorden, informatie te geven en ervaringen uit te wisselen.

Zorgdossier

Omdat er veel betrokkenen zijn bij de zorg voor personen met Prader-Willi syndroom, zou het ideaal zijn om een digitaal dossier te hebben dat beschikbaar is via het digitale deel van het expertisecentrum, zoals bijvoorbeeld mijnRadboud dossier,²⁸ MijnZorgnet,²⁹ Drimpy³⁰ of het Zorg- en WelzijnsInfoPortaal (ZWIP).³¹ Binnen deze besloten portalen kunnen gegevens worden uitgewisseld en het kan worden gebruikt voor digitale consulten of (acute) vragen en antwoorden (hiervoor zou in eerste instantie ook het forum kunnen worden gebruikt, of een beveiligde e-mailverbinding). Voor dit laatste kan binnen het Radboudumc bijvoorbeeld ook Facetalk³² worden gebruikt en in de regio Haaglanden is er de website PluhZ.nl, een site waar patiënten 24/7 vragen kunnen stellen aan huisartsen, chirurgen en andere zorgverleners³³. Belangrijk is dat de aanbieder van het zorgdossier voldoet aan alle wettelijke eisen, zoals de Wet bescherming persoonsgegevens³⁴ en diverse NEN-normen³⁵.

Wetenschappelijk onderzoek

Om te kunnen bijdragen aan het verbeteren van de levensverwachting en kwaliteit van leven van personen met Prader-Willi syndroom, is het doen van goed wetenschappelijk onderzoek belangrijk. Er bestaan twee unieke cohorten van personen met Prader-Willi syndroom in Nederland (voor de kinderen vanuit Rotterdam en voor de volwassenen vanuit Maastricht). Reeds verschillende relevante wetenschappelijk studies zijn met behulp van deze cohorten uitgevoerd (zie o.a. **bijlage 1**). De lopende studies in Nederland in relatie tot het Prader-Willi syndroom worden gecontinueerd. Vanuit het nieuwe expertisecentrum Prader-Willi syndroom wordt al dit onderzoek en nieuw op te zetten onderzoek in Nederland gecoördineerd naar de oorzaak, diagnostiek, behandeling en (welzijns)zorg van personen met het Prader-Willi syndroom. Daarnaast wordt er een register bijgehouden voor kwaliteitsverbetering en onderzoek.

Tijdens het klinische consult is er aandacht voor een goede balans tussen zorg en wetenschappelijk onderzoek, zodat deze relatief kleine groep niet overbelast wordt door deelname aan onderzoek.

In synergie met elkaar wordt door de onderzoekers en ouders de onderzoeksagenda bepaald.

Onderwijs

Het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom gaat kennis en ervaringen verzamelen, maar met name ook uitdragen en delen met expertiseteams of behandelteams buiten het expertisecentrum en alle andere betrokkenen in de zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom. Zij doet dit door middel van refereerbijeenkomsten, opleiden van (para)medici, master classes, informatieavonden, etc.

3.3 Doelgroepen, relaties en kanalen

Het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom wil het centrum zijn waar alle kennis en expertise is te vinden over zorg en welzijn van personen met het Prader-Willi syndroom. De doelgroepen die het centrum wil bedienen, worden hieronder beschreven, alsook de manieren waarop deze doelgroepen worden bereikt.

3.3.1 Doelgroepen

De doelgroepen van het Expertisecentrum zijn divers. Het centrum wil ten dienste staan van personen met het Prader-Willi syndroom zelf, de ouders en verzorgers, de overige familieleden en kennissen, alle betrokken zorgverleners en overige betrokkenen en onderzoekers. In tabel 4 staan de belangrijkste hoofdgroepen weergegeven.

Tabel 4 Doelgroepen Expertisecentrum Prader-Willi syndroom

Doelgroep	Digitaal centrum	Fysiek centrum
Personen met Prader-Willi syndroom	X	X
Ouders/verzorgers/wettelijk vertegenwoordigers/bewindvoerders	X	X
Broers/zussen, overige familieleden, vrienden/kennissen	X	
Zorgverleners (artsen, paramedici, maatschappelijk werkers, verzorgenden, etc., zowel in het expertisecentrum als in de periferie)	X	X
Overige betrokkenen bij de zorg en welzijn van mensen met Prader-Willi syndroom (activiteitenbegeleiding, leerkrachten, werkgevers, trainers etc.)	X	
Wetenschappelijk onderzoekers Prader-Willi syndroom	X	X

3.3.2 Relaties en kanalen

Met bovenstaande doelgroepen worden verschillende klantrelaties aangegaan. In tabel 4 is tevens per doelgroep aangegeven of de relatie wordt aangegaan via het digitaal centrum, het fysieke centrum of beiden.

Voor alle doelgroepen is het digitale centrum en belangrijk kanaal voor het aangaan van een relatie. Het digitale centrum kan worden gezien als een kanaal op zichzelf om de hierboven beschreven doelgroepen te bereiken. De manieren waarop de doelgroepen in contact kunnen komen met het digitale expertisecentrum zijn divers. De meest voor de hand liggende kanalen zijn Google of advies van de patiëntenvereniging, direct betrokken zorgverleners of de naasten van mensen met het Prader-Willi syndroom.

De distributiekkanalen voor het fysieke centrum, de manier waarop de klanten in contact kunnen komen met het aanbod, zijn divers. Een belangrijk kanaal vormen de artsen in perifere klinieken die de diagnose hebben gesteld of een vermoeden hebben op de diagnose Prader-Willi syndroom, of andere zorgverleners waarbij de persoon met Prader-Willi syndroom onder behandeling is. Ook de Prader-Willi/Angelman Vereniging en het Prader-Willi Fonds kunnen een belangrijk kanaal zijn waardoor de beoogde doelgroepen in aanraking kunnen komen met het centrum. Natuurlijk kunnen doelgroepen ook via het internet op de hoogte raken van het bestaan van het fysieke expertisecentrum.

Om de beoogde doelgroepen te bereiken, zal er een gerichte communicatiestrategie moeten worden opgezet waarbij optimaal gebruik wordt gemaakt van de hierboven genoemde kanalen.

3.4 Benodigde productiemiddelen en sleutelpartners

Om de missie en doelstelling van het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom te kunnen waarmaken, zijn er zogenaamde productiemiddelen nodig en ook sleutelpartners waarmee moet worden samengewerkt.

3.4.1 Productiemiddelen

Voor het opzetten en onderhouden van het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom is betrouwbare informatie nodig: kennis en expertise van allerlei deskundige zorgverleners (zie nogmaals box 2), maar ook ervaringsdeskundigheid van personen met Prader-Willi syndroom zelf en hun naasten.

Informatie

De gewenste informatie (zoals documenten, filmpjes, digitaal dossier) wordt op verschillende manieren verkregen. Veel van de informatie kan worden overgenomen van de internationale vereniging IPWSO (International Prader-Willi Syndrome Organisation, www.ipwso.org). Buitenlandse producten worden bij voorkeur vertaald naar het Nederlands en getoetst op hun betrouwbaarheid en toepasbaarheid in de Nederlandse situatie. Het zorginhoudelijke deel van het digitale centrum moet worden gevoed door alle experts met betrekking tot het Prader-Willi syndroom in Nederland. Zij hebben consensus verkregen over welke informatie nuttig en zinvol is en beschikbaar moet komen via het digitale centrum. Hierbij gaat het

bijvoorbeeld over de diagnostiek, de medische zorg, diëtetiek, tandheelkundige zorg en fysiotherapie, maar ook over opvoeding, seksualiteit, school, werk, vrijetijdsbesteding en gedragstraining. Het deel over welzijn wordt daarnaast voor een deel gevoed door input van de ouders en andere betrokkenen. Andere informatieleveranciers zijn organisaties/instanties die informatie leveren over bijv. wet- en regelgeving. Dit betreft vaak algemene informatie, waarvoor ook kan worden verwezen naar de websites van de betreffende organisaties/instanties.

Een belangrijk aspect van de informatie is de betrouwbaarheid ervan. De informatie die het digitale expertisecentrum verspreid, moet zoveel mogelijk wetenschappelijk onderbouwd zijn en als dit niet mogelijk of bekend is, gebaseerd zijn op ervaring van zorgverleners of ouders. Tevens komt betrouwbare informatie van zorgverleners die verbonden zijn aan het Expertisecentrum, de IPWSO en de Nederlandse overheid. Ervaringsinformatie van ouders kan ook worden opgenomen. Voordat informatie wordt opgenomen in het digitale deel van het centrum, wordt het eerst beoordeeld door een redactieraad die bestaat uit zorgverleners van het expertisecentrum en twee oudervertegenwoordigers. Het moet inzichtelijk zijn op welke bronnen de getoonde informatie is gebaseerd.

Een overzicht van eisen aan het digitale expertisecentrum staat in **bijlage 4**.

Organisatie en mensen

Voor het beheer van het Expertisecentrum zal een stichting, vereniging of strategische alliantie worden opgezet, met een bestuur waarin de beoogde drie locaties zijn vertegenwoordigd alsook het Prader-Willi Fonds en de oudervereniging.

Zoals eerder beschreven, zal het fysieke deel van het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom bestaan uit de drie bestaande locaties in Rotterdam, Nijmegen en Maastricht, met elk hun eigen accent. Op elke locatie is een multidisciplinair team aanwezig met personen die inhoudelijke kennis hebben van hun eigen vakgebied en specifieke kennis met betrekking tot personen met het Prader-Willi syndroom. Voor een deel zijn deze personen reeds op de locaties aanwezig, maar voor een deel nog niet (bijv. de diëtist). Het centrum verzorgt daarnaast specifieke bij- en nascholing voor deze zorgverleners en voor nieuwe zorgverleners die worden aangetrokken en zorgt voor de inhoudelijke verificatie van de informatievoorziening van het digitale expertisecentrum.

Voor het opzetten en onderhouden van het digitale deel van het centrum is de input nodig van de betrokken zorgverleners op de verschillende locaties van het fysieke centrum, de zorgverleners waarmee zij direct en indirect samenwerken en alle anderen die informatie hebben over de zorg voor en het welzijn van de persoon met Prader-Willi syndroom, zoals de Stichting MEE, het Fonds Gehandicaptensport, de overheid. Een coördinator en één of meerdere secretariaats- en/of bureaumedewerkers onderhouden het digitale expertisecentrum en de contacten met de informatieleveranciers.

De inbreng vanuit de personen met Prader-Willi syndroom en hun ouders en verzorgers wordt gecoördineerd door de Prader-Willi/Angelman Vereniging en/of het Prader-Willi Fonds. Zij kunnen participeren in de bij- en nascholingstrajecten van het centrum.

Fysieke productiemiddelen

De huidige locaties van het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom bestaan al. Wel zal op één van deze locaties een fysieke plek moeten worden gecreëerd voor het secretariaat en de bureaumedewerker(s) ten behoeve van het digitale expertisecentrum.

3.4.2 Sleutelpartners

In feite kunnen alle doelgroepen van het Expertisecentrum worden gezien als sleutelpartners voor het realiseren van de inhoud van het centrum (zie tabel 8). Echter, de belangrijkste sleutelpartners zijn de ouders en verzorgers van personen met het Prader-Willi syndroom en de personen zelf. Hun ervaringskennis is van essentieel belang bij de vormgeving van het centrum.

In het expertisecentrum trekken professionals en belanghebbenden op gelijkwaardig niveau samen op. Eén of twee ouders zijn dan ook lid van het bestuur van het centrum en hebben zitting in de redactieraad van de website.

Andere kernbetrokkenen van het expertisecentrum zijn de geneticus, de kinderarts, de internist, de AVG en de gespecialiseerd verpleegkundigen. Op elke locatie van het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom kan diagnostisch onderzoek worden verricht. Daarnaast moet het centrum samenwerkingsafspraken maken met het DNA-Diagnostiek Laboratorium van het AMC.

Daarnaast worden vanuit het centrum samenwerkingsafspraken gemaakt met de diëtiste, de oogarts en alle andere sleutelpartners en expertisecentra die niet direct onderdeel zijn van het centrum, maar wel een belangrijke bijdrage leveren aan de zorg en het welzijn van personen met het Prader-Willi syndroom (zie box 2). Deze (gespecialiseerde) zorgverleners krijgen tevens een prominente plek op het digitale expertisecentrum en kunnen participeren in het bij- en nascholingsprogramma van het centrum.

In het geval een locatie van het centrum een satellietlocatie heeft in een ander ziekenhuis, dan wordt dit ziekenhuis ook als een sleutelpartner gezien waarmee goede samenwerkingsafspraken moeten worden gemaakt. Ook de perifere ziekenhuizen waar personen met het Prader-Willi syndroom regelmatig worden gezien zijn sleutelpartners van het expertisecentrum waarmee nauw samengewerkt dient te worden. Hiermee worden ook eenduidige samenwerkingsafspraken gemaakt.

Het expertisecentrum en haar locaties zijn ingebed in de beoogde drie academische ziekenhuizen. De Raden van Bestuur van deze ziekenhuizen moeten meegenomen worden in de plannen en ambities van het expertisecentrum. Het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi Syndroom i.o. moet door hen worden gezien als een belangrijk speerpunt binnen het academische ziekenhuis.

Voor het in stand houden van het centrum en het kunnen uitvoeren van onderzoek zijn fondsen nodig. Subsidieverstrekkers en verzekeraars zijn daarom ook belangrijke partners.

Het centrum dient lid te zijn van de IPWSO, net zoals de Prader-Willi/Angelman Vereniging nu is. Prof.dr. Leopold Curfs (Maastricht Universitair Medisch Centrum) is thans voorzitter

van de wetenschappelijke adviesraad van de IPWSO. Ook de andere experts hebben contact met de IPWSO.



4 Bekostiging

Dit hoofdstuk begint met een korte uiteenzetting over de huidige financiering van de ziekenhuiszorg voor personen met het Prader-Willi syndroom (paragraaf 4.1), gevolgd door een inleiding over de bekostiging van expertisecentra in het algemeen (paragraaf 4.2). Het hoofdstuk sluit af met een inschatting van de specifieke investeringskosten en exploitatiekosten voor het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom en suggesties voor financiering daarvan (paragraaf 4.3).

4.1 Huidige bekostiging ziekenhuiszorg Prader-Willi syndroom

In verschillende interviews kwamen de problemen aan de orde met betrekking tot de financiering van de zorg aan personen met het Prader-Willi syndroom. Oorzaken zijn onder andere de consultduur die langer is dan standaard binnen kindergeneeskunde of interne geneeskunde, de beperkte declareerbaarheid van telefonische of e-mailconsulten en het ontbreken van financiering van de paramedische zorg binnen het multidisciplinaire team (o.a. fysiotherapeut, psycholoog, orthopedagoog, maatschappelijk werk en diëtist).³⁶⁻³⁹

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) voor zeldzame en genetische aandoeningen stelde tevens dat multidisciplinaire zorg (nog) niet geheel past binnen de huidige DBC/DOT-structuur^{vii} en zodoende nog niet in zijn geheel is te declareren.⁴⁰ Recentelijk is echter de productstructuur voor de kindergeneeskunde heringericht. Van belang hierbij is dat er een declaratiemogelijkheid bestaat voor multidisciplinair overleg, te weten één aparte zorgactiviteit voor *MDO met 3 tot 4 poortspecialismen*, waarbij de kinderarts de coördinerende specialist moet zijn. Het gaat hierbij helaas alleen om medische specialismen en nog steeds niet om paramedische consulten en deelname aan overleg. Hiernaast is ook recentelijk het groeihormoon bij kinderen met Prader-Willi syndroom toegelaten tot het verzekeringspakket, waardoor instellingen niet meer afhankelijk zijn van onderzoeksubsidies voor het verstrekken van deze dure medicijnen.

Er bestaat geen integrale bekostiging via een DBC/DOT voor zeldzame aandoeningen, zoals het Prader-Willi syndroom. Dit komt onder andere omdat door de kleinschaligheid en de diversiteit in zorg en variëteit in kosten tussen patiënten, het lastig is een betrouwbare prijs is te bepalen voor bijvoorbeeld een hypothetische DOT Prader-Willi syndroom.⁴⁰

De hier beschreven huidige situatie met betrekking tot bekostiging van ziekenhuiszorg voor personen met het Prader-Willi syndroom en de reeds bestaande tekorten op de afdelingen kindergeneeskunde, maken het oprichten van een expertisecentrum Prader-Willi syndroom financieel gezien geen sinecure.^{41 42}

^{vii} DBC = Diagnose Behandeling Combinatie; DOT = DBC's Op weg naar Transparantie. Voor meer informatie, zie <http://www.nza.nl/zorgonderwerpen/dossiers/dbc-dossier/>.

4.2 Bekostiging expertisecentra algemeen

De financiering van expertisecentra op het terrein van zeldzame ziekten in Nederland kent volgens de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen een aantal specifieke elementen (zie box 5).

- De zorg en behandeling is multidisciplinair en overschrijdt soms de landsgrenzen;
- Zeldzame aandoeningen zijn vanwege hun diversiteit en vaak chronische karakter moeilijk onder te brengen in een DBC (Diagnose Behandeling Combinatie);
- Weesgeneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen kunnen relatief duur zijn of verlangen extra onderzoek om de effectiviteit aan te tonen. De bewijslast (onderzoek en wetenschappelijke artikelen) voor de behandeling met recent geregistreerde weesgeneesmiddelen is vaak beperkt;
- Voor de meeste zeldzame aandoeningen is nog onvoldoende kennis verzameld om te komen tot een evidence based richtlijn en/of een zorgstandaard;
- Slechts voor een kleine groep zeldzame aandoeningen is een specifiek weesgeneesmiddel ontwikkeld. Deze groep aandoeningen wordt vaak off-label behandeld met een geneesmiddel dat voor een andere indicatie geregistreerd is, of met een apotheekbereiding omdat er geen geregistreerd geneesmiddel beschikbaar is.

Box 5 Specifieke elementen financiering expertisecentra zeldzame ziekten²²

Binnen de huidige financieringssystematiek zijn onvoldoende mogelijkheden om de multidisciplinaire zorg voor complexe zeldzame ziekten over een langere periode (bijvoorbeeld ten behoeve van secundaire preventie) te bekostigen. Bovendien worden de experts nu regelmatig geconsulteerd door derden, zonder dat daar een vergoeding tegenover staat. Ook de financiering van een digitaal informatieportaal is niet standaard meegenomen. Dit werkt niet motiverend en op deze wijze wordt de inzet van de experts en directe (ziekenhuis)collega's onvoldoende beloond. Daarom werkt de huidige vergoedingsstructuur de ontwikkeling van expertisecentra vooralsnog tegen, met als gevolg kosteninefficiënte decentrale behandeling van weespatiënten, ingecalculeerde onnodige morbiditeit en mortaliteit en dreigend verlies van jarenlang opgebouwde expertise.⁴³

Ook voor alle andere activiteiten die niet strikt tot de basiszorg behoren, maar wel als wens worden gezien met betrekking tot het Expertisecentrum – zoals uitgebreid multidisciplinair overleg, paramedische zorg, psychologische zorg, maatschappelijk werk, telefonische en e-mailconsulten, 24/7 bereikbaarheid (inclusief achterwacht), het bijhouden van registraties en informatievoorziening via het digitale expertisecentrum – dient additionele financiering te worden gevonden. Dat dit lastig kan zijn, laat het initiatief *Suikerplein* zien (zie tabel 5). Alhoewel het initiatief bewezen positieve effecten heeft en het om een relatief grote groep patiënten gaat, is structurele vervolgfianciering nog niet geregeld. Dit bedreigt de continuïteit van dit succesvolle initiatief.⁴⁴

Tabel 5 Voorbeeld Suikerplein⁴⁴⁻⁴⁶

Naam	Suikerplein (Kinder Diabetes Centrum Nijmegen)
Doel	Kinderen vanaf 13 jaar, onder behandeling van het KDCN, een virtuele ontmoetingsplek aanbieden, waar ze ervaringen kunnen delen met elkaar en waar ze met hun dokter en verpleegkundige kunnen chatten en mailen Ondersteuning van ouders van kinderen (<13 jaar) met diabetes, om ervaringen uit te wisselen en op individuele basis te communiceren met het diabetesteam
Begroting	Initieel: Onbekend Beheer: €7.000 per jaar voor 7 ziekenhuizen
Financiering	Onderzoekssubsidie Vervolgfinanciering is niet bekend, ook al zijn positieve effecten bewezen
Organisatiestructuur	Onderzoeksproject 1 verpleegkundige heeft iedere dag 15-30 minuten werk om het forum te modereren en vragen te beantwoorden
Bijzonderheden	7 deelnemende centra
Meer informatie	www.suikerplein.nl www.suikerpleinouders.nl

Het advies van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten is de financiering van zeldzame ziekten onder werking te brengen van de Wet bijzondere medische verrichtingen (Wbmv) of een keten-DBC (integrale bekostiging) te ontwikkelen.¹

Wet op bijzondere medische verrichtingen

De Wet op bijzondere medische verrichtingen (Wbmv) biedt wellicht mogelijkheden om de expertise ten aanzien van zeldzame aandoeningen te organiseren (en financieren). Met name waar het gaat om bijzondere verrichtingen. Echter, in de Wbmv staat dat de toepassing van de Wbmv beperkt moet blijven tot die situaties waarin concentratie van zorgverlening noodzakelijk is en dat voor de meest specialistische zorg extra regulering via de Wbmv geen optie is. Op grond van een beleidsvisie ter zake kan de Minister instellingen aanwijzen die een financiële stimulans ontvangen voor het uitvoeren van een aan te duiden verrichting of daarmee samenhangende activiteiten. Iedere zorginstelling mag in principe een dergelijke bijzondere vorm van zorg aanbieden, maar alleen de aangewezen instellingen krijgen daarvoor extra budget.⁴⁷

Integrale bekostiging

Het idee achter de integrale bekostiging is dat het zorgverleners stimuleert om samen te werken, omdat de programmatische aanpak van een chronische ziekte in één pakket wordt

bekostigd in plaats van per verrichting. Keten-DBC's vormen de basis van de integrale bekostiging. Hierin staat de patiënt centraal en omdat de zorgverleners samenwerken ontstaat een sluitende keten: vroegtijdige onderkenning, (geïndiceerde of zorggerelateerde) preventie, zelfmanagement en goede zorg. De huidige keten-DBC's zijn gebaseerd op zorgstandaarden. Helaas zijn zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen nog schaars, maar kunnen deze uiteraard wel mede vanuit expertisecentra worden ontwikkeld.

Het gaat bij de zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom deels om specialistische multidisciplinaire zorg, die zowel centraal als in de periferie wordt verleend. Het lijkt daarom zinnvoller om specifieke keten-DBC-tarieven af te spreken en de juiste bekostiging te realiseren voor een pakket aan zorg, waaronder ook consultatie door zorgverleners uit de periferie en consulten via video en e-mail voor de (follow-up) zorg van mensen met een zeldzame ziekte (die onder het aandachtsgebied van een expertisecentrum vallen). Dat het opstellen van een keten-DBC echter niet zonder slag of stoot gaat, is te lezen in box 5 over het project integrale financiering voor Cystic Fibrosis zorg.

In Nederland bestaan zeven CF-centra waar kinderen en volwassenen met Cystic Fibrosis terecht kunnen. Om twee redenen is aan het einde van het vorige decennium begonnen aan een traject omtrent integrale financiering van de zorg aan patiënten met CF. Allereerst wilde men experimenteren met een alternatieve vorm van medicatie-aflevering: niet meer via de plaatselijke apotheek, maar via de politheek van het CF-centrum. Hiernaast ondervonden de centra problemen met betrekking tot de financiering van de zorg, problematisch onder andere door het multidisciplinaire karakter van de zorg. Het idee was dat alle zorg die patiënten met CF ontvangen onder één DBC zou worden ondergebracht. Het Ministerie van VWS was kartrekker van het project 'Op weg naar een geïntegreerde diagnosebehandelingcombinatie voor CF' en heeft een flink aantal partijen betrokken bij het traject.

De allereerste stap op weg naar integrale financiering vanuit een keten-DBC is het ontwikkelen van een zorgstandaard. Deze zorgstandaard is er nooit gekomen; men kon het niet eens worden over de auspiciën waaronder de zorgstandaard tot stand moest komen, door wie hij geaccordeerd zou moeten worden en wie de zorgstandaard zou schrijven. Hierachter zaten verschillende (met name politieke) problemen. De zorgstandaard moest worden opgesteld via een vast format, waar de partijen zich niet voldoende in herkenden (het zou een omvangrijk product worden met verplichte onderdelen). Hiernaast waren er ook problemen rondom de bereidheid van verschillende partijen om te participeren. Afgezien van een pilot-studie in Rotterdam heeft de Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) de focus nu verlegd op onderzoek en de financiering daarvan.

In het hypothetische geval dat er wel een zorgstandaard CF ontwikkeld was, zouden vervolgens de verzekeraars bij het traject betrokken moeten worden, zodat aan de hand van de zorgstandaard een integrale DBC zou kunnen worden opgesteld. De NCFS noemde zorgverzekeraars als zeer geïnteresseerd in noodzakelijke zorg (minimale eisen) en gewenste zorg vanuit het perspectief van de patiëntenorganisatie. Hiernaast zouden zorgverzekeraars mogelijk bereid zijn te investeren in de oprichting van een expertisecentrum (om de start te faciliteren) of bijvoorbeeld het opzetten van een landelijke registratie. Hiernaast zijn zorgverzekeraars geïnteresseerd om mee te praten over vraagstukken met betrekking tot het (de-) centraliseren van zorg.

Box 5 Casus integrale financiering Cystic Fibrosis zorg⁴⁸

4.3 Bekostiging Expertisecentrum Prader-Willi syndroom

Het Nederlands Expertisecentrum Prader-Willi syndroom bestaat uit een fysiek centrum en een digitaal centrum.

4.3.1 Fysiek centrum

Voor het fysieke centrum wordt voornamelijk uitgegaan van de huidige bezetting. Bij de reguliere zorg spelen knelpunten een rol zoals verwoord in paragraaf 4.1. Met name de paramedische zorg en het geven van adviezen en de consultfunctie worden op dit moment onvoldoende gefinancierd of gefinancierd met behulp van onderzoeksgelden. Dit is geen wenselijke, want niet toekomstbestendige, situatie. In §4.3.3 wordt hierop verder ingegaan.

4.3.2 Digitaal centrum

Op basis van ervaringen van het kenniscentrum voor kinder- en jeugdpsychiatrie (tabel 7),^{49,50} het ALS centrum Nederland (tabel 8),^{51,52} eigen expertise van de werkgroep en het aanvragen van offertes,⁵³⁻⁵⁶ is een inschatting gemaakt van de investeringskosten (bijna €100.000) en de exploitatiekosten per jaar (bijna €300.000 per jaar incl. BTW) voor het digitale expertisecentrum Prader-Willi syndroom. Zie tabel 6 voor meer details.

Tabel 6: Inschatting kosten digitaal expertisecentrum Prader-Willi syndroom

Investering		Jaarloon (€)	Fte	Maanden	Aantal	Kosten	
Personeel	(Medische) professionals	180.000	0,1	3	3	€	13.500
	Coördinator	80.000	0,1	3	3	€	6.000
	Secretaresse	40.000	0,4	3	1	€	4.000
Materieel	Bouwen website					€	15.000
	Bouwen zorgdossier					€	30.000
TOTAAL						€	68.500
Inclusief 16% overhead*						€	79.460
Inclusief 21% BTW**						€	96.147
Exploitatie per jaar		Jaarloon (€)	Fte	Maanden	Aantal	Kosten	
Personeel	(Medische) professionals	180.000	0,1	12	3	€	54.000
	Verpleegkundige	80.000	0,1	12	3	€	24.000
	Secretaresse	40.000	1	12	1	€	40.000
	Coördinator	80.000	0,4	12	1	€	32.000
	Bureaumedewerker	60.000	0,5	12	2	€	60.000
Materieel	onderhoud website					€	1.000
TOTAAL						€	211.000
Inclusief 16% overhead*						€	244.760
Inclusief 21% BTW**						€	296.160

* De overhead bestaat o.a. uit huur gebouwen en gebruik apparatuur.

** Er moet nog goed worden uitgezocht of de bekostiging van het digitale expertisecentrum BTW-plichtig is (o.a. via de website van het Ministerie van Financiën). Dit kan pas goed als definitief is hoe de organisatie eruit gaat zien.

Onze schatting is dat het opzetten van een digitaal centrum € 23.500,- is aan personele kosten. Het bouwen van een website kost ongeveer € 15.000,- Dit betreft alle kosten die worden gemaakt door de webbouwer, zoals ontwerp, design, licenties, etc. De kosten voor het opzetten van een eventueel zorgdossier zijn naar schatting het dubbele van eerdergenoemd bedrag, zolang geen systemen hoeven te worden gekoppeld.⁵⁶ De exploitatiekosten betreffen met name personele kosten.

Tabel 7 Voorbeeld Landelijk Kenniscentrum Kinder- en Jeugdpsychiatrie^{45,49}

Naam	Landelijk Kenniscentrum Kinder- en Jeugdpsychiatrie
Doel	Wetenschappelijk onderzoek toegankelijk maken voor professionals, ouders en jongeren
Begroting	€350.000 (1 fulltime directeur, 1 fulltime secretaresse, 2 projectmedewerkers 30 + 32 uur, onderhoud etc. website, goed/luxefaciliteiten expertgroepbijeenkomsten)
Financiering	7 grote instellingen voor kinder- en jeugdpsychiatrie dragen ieder €50.000 per jaar bij vanuit de innovatie-/ontwikkelingsgelden Onlangs veranderd van stichting naar vereniging, omdat zo meer betalende leden mogelijk zijn
Organisatiestructuur	Netwerkorganisatie De leden van de Raden van Bestuur van de instellingen vormen het bestuur van de vereniging
Bijzonderheden	Kenniscentrum en geen expertisecentrum, aangezien geen zorg wordt geleverd
Meer informatie	kenniscentrum-kjp.nl www.brainwiki.nl (speciaal voor de jongeren zelf. Met onder andere een link naar Hulpmix, waar ze kunnen mailen of chatten met hulpverleners)

4.3.3 Financieringsbronnen

Voor de opzet van het digitale centrum kunnen fondsen worden geworven, bijvoorbeeld via het Prader-Willi Fonds zelf, het Zeldzame Ziekten Fonds,⁵⁷ Fonds PGO⁵⁸ of de Vodafone Foundation.⁵⁹ Echter, voor de exploitatie moeten structurele financieringsvormen worden gevonden. Wij zien hiervoor twee belangrijke mogelijkheden: ofwel financiering door de zorgverzekeraars ofwel gedeelde financiering door de betrokken UMC's. Andere mogelijkheden zijn abonnementstarieven voor de satellietziekenhuizen en perifere klinieken of werving via sociale media.

Voor een passende financiering van de reguliere zorg in het fysieke centrum zal er een zorgstandaard moeten worden ontwikkeld en bij voorkeur een integraal tarief moeten worden

afgesproken met de zorgverzekeraars. Wellicht dat er ook mogelijkheden zijn voor financiering van de AVG en paramedici via de AWBZ.

Zorgverzekeraars zijn de meest logische financier en zijn met betrekking tot kenniscentra zeer geïnteresseerd in de kosten en baten van concentratie en spreiding van zorg.⁴⁸ In feite moet dan worden geëvalueerd of de investering, zoals het fysiek concentreren van de zorg, maar ook het centraal aanbieden van informatie en een forum, de moeite waard is. Voor een zorgverzekeraar is het hiervoor noodzakelijk inzicht te hebben in de huidige kosten van zorg aan personen met het Prader-Willi syndroom en de verwachte kosten in de toekomst wanneer het expertisecentrum is geïnstalleerd. Het gaat hier om de kosten in de expertisecentra, alsook om de kosten in de periferie, omdat hier de meeste variatie te verwachten is en (de-)centralisatie het meest effect zal hebben. Om deze kosten goed te kunnen inschatten, is het nodig dat eerst de opzet van de zorg helder is. Reeds bestaande richtlijnen kunnen hierin leidend zijn, maar deze dienen te worden aangevuld met empirische data. Voor aanvullende financiering dient dus inzichtelijk worden gemaakt wat de kosten zijn van de huidige zorg (zowel centraal als perifeer) en wat de verwachte zorgkosten zijn na implementatie van het expertisecentrum. Naast de kosten, moet bijvoorbeeld ook worden gekeken naar tevredenheid van de gebruikers. Verschillende mogelijkheden om de waarde van het kenniscentrum inzichtelijk te maken zijn een landelijke vragenlijst (voor- en nameting), focusgroepinterviews (voor- en nameting), kengetallen websitebezoek en/of gebruik makend van kwaliteitsindicatoren zoals de CQ-index. Indien echter geen voormeting wordt gedaan, is het moeilijk te bepalen of het Expertisecentrum het gewenste effect heeft en is de noodzaak voor vervolg- of extra financiering moeilijker te onderbouwen.

Tabel 8 Voorbeeld ALS Centrum Nederland^{51,52}

Naam	ALS Centrum Nederland (gevestigd in het UMC Utrecht en het AMC Amsterdam)
Doel	Eén centrale plaats waar kennis op het gebied van diagnostiek, behandeling en wetenschappelijk onderzoek naar ALS wordt gebundeld
Begroting	Om het ALS Centrum in stand te kunnen houden, is jaarlijks een bedrag van 450.000 euro nodig
Financiering	Het Universitair Medisch Centrum-Utrecht het Academisch Medisch Centrum (AMC) in Amsterdam en het Universitair Medisch Centrum St. Radboud in Nijmegen dragen jaarlijks een bedrag bij van 100.000 euro. Het resterende deel van het benodigde geld moet worden bijeengebracht door middel van fondsenwerving. Dit doet de Stichting ALS Nederland
Organisatiestructuur	Onbekend
Bijzonderheden	Het ALS Centrum is niet een plek waar mensen met ALS worden opgenomen of kunnen verblijven, het is een kenniscentrum. Op diverse plaatsen in het land is een ALS team beschikbaar
Meer informatie	www.als-centrum.nl www.stichting-als.nl

5 Organisatie en Implementatie

In dit hoofdstuk wordt in grote lijnen de organisatie beschreven van het Nederlands Expertisecentrum Prader-Willi syndroom (paragraaf 5.1). Vervolgens wordt uitgebreid aandacht besteed aan een mogelijk stappenplan voor implementatie (paragraaf 5.2).

5.1 Organisatie

Het Nederlands Expertisecentrum Prader-Willi syndroom bestaat uit twee delen: een fysiek centrum en een digitaal centrum. Zoals eerder beschreven, zal het fysieke deel van het expertisecentrum waarschijnlijk bestaan uit de drie bestaande locaties in Rotterdam, Nijmegen en Maastricht, met elk hun eigen accent. Op elke locatie is een multidisciplinair team aanwezig met personen die inhoudelijke kennis hebben van hun eigen vakgebied en specifieke kennis met betrekking tot personen met het Prader-Willi syndroom. Het handelen van de teams is conform de opgestelde richtlijnen en aanvullende afspraken die gezamenlijk zijn gemaakt. Omdat wordt beoogd om zorg te verlenen aan personen met het Prader-Willi syndroom in heel Nederland, moet worden nagedacht over een goede geografische spreiding en bereikbaarheid. Vanuit de drie locaties kan bijvoorbeeld gewerkt worden met satellietklinieken waar de Prader-Willi syndroom teams eens in de zoveel tijd spreekuur houden. Optimaal zou ook zijn als op alle drie de locaties zowel zorg voor kinderen als voor adolescenten als voor volwassenen wordt aangeboden.

Voor het digitale deel van het expertisecentrum wordt een interactieve website gebouwd met als primaire doelen informatievoorziening, lotgenotencontact en eventueel een digitaal zorgdossier. Voor het beoordelen van de betrouwbaarheid en relevantie van de informatie op de website wordt een redactieraad samengesteld waar vertegenwoordigers in zitten van zorgverleners, ouders, via de Prader-Willi/Angelman Vereniging en het Prader-Willi Fonds en andere betrokkenen.

Het Expertisecentrum wordt beheerd door een stichting of vereniging⁶⁰ of via een strategische alliantie, met een bestuur waarin zorgverleners van de drie beoogde locaties zijn vertegenwoordigd alsook het Prader-Willi Fonds en de oudervereniging. De betrokken UMC's tekenen een samenwerkingsovereenkomst als onderlegger voor het expertisecentrum. Er is een klein bureau met een secretaresse, een coördinator voor het digitale centrum en enkele bureaumedewerkers.

5.2 Implementatie

Voor een succesvolle implementatie dienen de volgende stappen te worden doorlopen:⁶¹

1. Formuleer het voorstel voor verandering met een duidelijk doel;
2. Breng de huidige manier van werken in kaart en de problemen daarin;
3. Analyseer welke belemmerende en bevorderende factoren mogelijk een rol spelen bij het realiseren van de verandering;
4. Bedenk strategieën om de verandering in te voeren, gericht op de belemmerende factoren;
5. Voer de strategieën van het implementatieplan uit;
6. Evalueer de uitvoering en stel zonodig het implementatieplan bij.

De eerste twee stappen zijn uitgebreid verwoord in de voorgaande hoofdstukken en worden hieronder nog even kort samengevat. De focus van het masterplan richt zich op stappen 3 en 4. Stappen 5 en 6 zijn vervolgstappen en nog niet van toepassing. De informatiebronnen voor dit hoofdstuk zijn met name de gehouden interviews met stakeholders,^{14,36-39} het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten¹ en de kennis en ervaringen van het projectteam.

Stap 1: Voorstel voor verandering en de doelen

Het Prader-Willi syndroom is een complexe, zeldzame ziekte die veel impact heeft op de persoon met het syndroom en de mensen om hem heen. Het is noodzakelijk de benodigde kennis en expertise te concentreren. Het voorstel is een Nederlands expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom op te richten, met een digitale en een fysieke component.

Stap 2: Huidige werkwijze en problemen daarbij

De huidige werkwijze kenmerkt een aantal problemen:

- De huidige kennis en zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom is verspreid over drie centra en daarin verschillende individuele zorgverleners die allen hun eigen expertise hebben en hun eigen handelswijze en doelgroepen. Buiten deze centra zijn er ook verschillende professionals die expertise hebben in de omgang en zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom, maar die niet zijn ingebed in een organisatie. Kortom, de kennis en ervaring zijn gebonden aan individuele personen en daarmee kwetsbaar;
- Gezien de geringe omvang van de doelgroep, de complexiteit van de zorg en welzijn, en het groot aantal verschillende betrokkenen, is het wenselijk dat de kennis en ervaring worden geconcentreerd;
- Op internet is veel informatie te vinden over het Prader-Willi syndroom en aanverwante zaken, maar deze informatie staat verspreid over veel verschillende websites die niet altijd eenduidige informatie verstrekken. De informatiezoeker weet daardoor niet altijd of de informatie van goede kwaliteit en compleet is. Een digitaal expertise centrum waar alle informatie beschikbaar is en betrouwbaar wordt geacht is van groot belang voor alle betrokkenen in de zorg en welzijn voor personen met Prader-Willi syndroom;
- Veel informatie zit ook bij de ouders/verzorgers van personen met het Prader-Willi syndroom. Door deze informatie te verifiëren en aan te bieden via het digitale expertisecentrum hoeven andere ouders/verzorgers niet telkens opnieuw het wiel uit te vinden;
- De financiering van de huidige zorg, en met name de benodigde paramedische zorg, de coördinatie van de multidisciplinaire zorg, consultvoering, en consultaties van zorgverleners uit de periferie, is onvoldoende danwel afwezig. Dit pleit voor ketenzorgfinanciering.

Stap 3: Bevorderende en belemmerende factoren

Bij het invoeren en opzetten van een Nederlands Expertisecentrum Prader-Willi syndroom spelen verschillende beïnvloedende factoren een rol. Deze kunnen belemmerend of bevorderend werken. Tabel 9 geeft een overzicht van de belangrijkste bevorderende en belemmerende factoren voor de implementatie van een digitaal en fysiek expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom in Nederland.

Tabel 9 Bevorderende en belemmerende factoren

Bevorderende factoren	Belemmerende factoren
<ul style="list-style-type: none"> Landelijke interesse en bewegingen ten aanzien van zeldzame ziekten en expertisecentra (zie o.a. Nationaal Plan Zeldzame Ziekten) 	<ul style="list-style-type: none"> Landelijk veel betrokken partijen en geen partij die in de lead is, waardoor ontwikkelingen langzaam gaan en besluiten niet worden genomen
<ul style="list-style-type: none"> Er is een groep mensen die graag een expertisecentrum van de grond wil krijgen, waaronder het Prader-Willi Fonds 	<ul style="list-style-type: none"> Er is veel aandacht voor de medische problematiek, maar er is ook behoefte aan informatie over wonen, werken, vrije tijd, etc.
<ul style="list-style-type: none"> Sinds 2002 is de zorg aan personen met het Prader-Willi syndroom in feite geformaliseerd binnen het landelijk Prader-Willi syndroom cohort en de database. Prof. Hokken (Rotterdam) heeft de lead over het cohort, in samenwerking met Dr. Van Alfen (Nijmegen). Maastricht beheert een cohort volwassenen met Prader-Willi syndroom. 	<ul style="list-style-type: none"> Het expertisecentrum kan (nog) niet geformaliseerd worden, omdat (structurele) financiering ontbreekt. Daarbij komt dat nog niet alle Raden van Bestuur een beslissing hebben genomen.
<ul style="list-style-type: none"> Toenemende behoefte van mensen om op internet informatie te zoeken 	<ul style="list-style-type: none"> Veel verschillende sites met informatie, die niet altijd juist is
<ul style="list-style-type: none"> Bestaande, goedgebruikte Facebookpagina Prader-Willi Groep 	<ul style="list-style-type: none"> Onvoldoende mogelijkheden voor inhoudelijke controle berichten op Facebook
	<ul style="list-style-type: none"> Geen mogelijkheden om onderwerpen makkelijk terug te vinden
<ul style="list-style-type: none"> Het is vrij duidelijk wie de zorgprofessionals met expertise zijn 	<ul style="list-style-type: none"> Het aantal zorgprofessionals met expertise is zeer beperkt, waardoor zij zwaar belast worden en kwetsbaar zijn wat betreft back-up mogelijkheden
	<ul style="list-style-type: none"> Spanning tussen wetenschap en patiëntenzorg: er moet worden opgepast dat de patiënten niet teveel worden belast
	<ul style="list-style-type: none"> Coördinatie ontbreekt, bijv. ook ten aanzien van de transitiefase
<ul style="list-style-type: none"> Er zijn een Richtlijn en een Wegwijzer voor ouders en verzorgers opgesteld 	<ul style="list-style-type: none"> De Richtlijn en Wegwijzer hebben nu nog alleen betrekking op kinderen en jongvolwassenen, maar vormen een goede basis voor uitbreiding naar de volwassenen
	<ul style="list-style-type: none"> De Richtlijn is (nog) niet geaccordeerd door de wetenschappelijke verenigingen en beroepsverenigingen, maar is wel onderschreven door de betrokken experts
<ul style="list-style-type: none"> Nieuwe technieken maken interactie via woord en beeld mogelijk 	<ul style="list-style-type: none"> Financiering van e-mail en beeldconsulten niet geregeld
<ul style="list-style-type: none"> Nieuwe technieken maken het opzetten en beheren van een zorgdossier mogelijk 	<ul style="list-style-type: none"> Financiering van een zorgdossier is niet geregeld

Stap 4: Strategieën om veranderingen in te voeren

Het invoeren en vormgeven van het beoogde expertisecentrum heeft een zorgvuldig proces gebaseerd op de onder stap 3 gevonden bevorderende en belemmerende factoren. Hieronder worden in tabel 10 als eerste een aantal aspecten genoemd die randvoorwaardelijk zijn in het algemeen, gevolgd door specifieke strategieën voor het digitale centrum en voor het fysieke centrum.

Tabel 10 Strategieën voor implementatie

Strategieën	
Algemeen/ Randvoor- waardelijk	<ul style="list-style-type: none">• Elk deelnemend UMC moet voor zichzelf beslissen of het wel of niet deel wil uitmaken van het Expertisecentrum Prader-Willi Syndroom;• De Raden van Bestuur benoemen zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom als speerpunt en ondersteunen het centrum en tekenen een intentieverklaring;• Individuele zorgprofessionals die het gaat betreffen, moeten 100% achter het plan staan. Er moet een cultuur gaan ontstaan van samenwerken en samen delen voor optimale zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom in Nederland;• Elk deelnemend UMC dient te kijken in hoeverre al wordt voldaan aan de criteria voor expertisecentra (zie bijlage 2: Inventarisatielijst expertise);• De deelnemende UMC's en andere partijen als het Prader-Willi Fonds en de Prader-Willi/Angelman Vereniging (en bij voorkeur ook de Vlaamse vereniging, www.praderwillivlaanderen.be) moeten samen besluiten hoe het Expertisecentrum er bestuurlijk moet gaan uitzien en leggen afspraken vast in een samenwerkingsovereenkomst.• In Nederland ontbreekt een instantie die formeel bevoegd is om centra – op basis van uniforme criteria – aan te wijzen als expertisecentrum;• Er moeten fondsen worden geworven voor de eerste opzet van met name het digitale centrum;• Wat betreft de financiering moet inzichtelijk worden gemaakt wat de knelpunten zijn in de huidige zorg en wat hierin door de oprichting van het expertisecentrum verandert en verbetert;• De deelnemende UMC's moeten bepalen hoe zij willen dat het Expertisecentrum wordt gefinancierd en onder welke voorwaarden zij zouden willen meefinancieren. Dit betekent zeer waarschijnlijk een gezamenlijke lobby bij o.a. zorgverzekeraars;• Er moet bekendheid worden gegeven aan dit initiatief, een informatie- en communicatieplan kan hierbij helpen.

Vervolg tabel op volgende pagina

Strategieën

Digitaal centrum

- Oprichten werkgroep opzetten digitaal centrum met vertegenwoordigers van de deelnemende UMC's, het Prader-Willi Fonds en de Prader-Willi/Angelman oudervereniging;
- Opvragen offertes en webbouwer selecteren (zie **bijlage 4** voor programma van eisen);
- Vaststellen webadres digitale centrum. Op den duur vervallen daarmee de websites van o.a. het Prader-Willi Fonds en de Prader-Willi/Angelman vereniging;
- In samenwerking met webbouwer inrichten van de website;
- Aanstellen van de bureaumedewerkers;
- Verzamelen en beoordelen van informatie voor de website (zie voor onderwerpen de Wegwijzer⁶ en **bijlage 3**. Ook is recent een Symbaloo-pagina voor het Prader-Willi syndroom opgesteld.^{viii}):
 - a. Informatie op Nederlandse websites,
 - b. Informatie op buitenlandse websites,
 - c. Zoekactie op bijv. Google en PubMed (medische literatuurdatabase) naar relevante wetenschappelijke artikelen,
 - d. Tips e.d. aangedragen door ouders en andere betrokkenen (inventarisatie via bijv. een vragenlijst);
- Vertalen van buitenlandse informatie en vullen van de website;
- Opstellen van een gebruikers- en beheerdersprotocol voor het forum;
- Afspraken maken over het beoordelen en updaten van informatie, het modereren van forum.

Opmerkingen

Zodra duidelijk is welke onderdelen de website moet bevatten, is het bouwen ervan een kwestie van hooguit enkele maanden.^{54,55} Aanbevolen wordt te beginnen met de functie informatievoorziening.

Deze functie zal, samen met de bestaande Facebook-pagina, al 80-90% van de doelstellingen van het digitale expertisecentrum vervullen.⁵⁶

Een zorgdossier inbouwen kost veel tijd en geld, o.a. i.v.m. alle beveiligingen die moeten worden ingebouwd. Ook landelijk is veel gaande omtrent digitale dossiers.⁶² Het is beter te wachten tot dit is uitgekristalliseerd. De websites kunnen zo worden gebouwd, dat een zorgdossierfunctie op een later tijdstip zou kunnen worden toegevoegd aan de bestaande site.⁵⁴⁻⁵⁶

De ontwikkelingen in de behandeling van het Prader-Willi syndroom, maar ook financiële regelingen, gaan zeer snel. De informatie moet inhoudelijk kloppen en up-to-date zijn. Dit laatste kan het beste door voor aanverwante zaken als financiële regelingen door te linken naar de moedersites, en niet alle informatie zelf op de website te plaatsen. Andersom geldt ook: Andere Nederlandse websites moeten zoveel mogelijk verwijzen naar de website van het Expertisecentrum.

Vervolg tabel op volgende pagina

^{viii} De website www.symbaloo.com is ontwikkeld aan de Technische Universiteit van Delft. Het is een samenvatting op één tabblad van favoriete websites.

Strategieën

Digitaal centrum vervolg

In Nederland hebben de KNMG, de NPCF en Zorgverzekeraars Nederland als vertegenwoordigers van zorgverleners, -gebruikers en -financiers de handen ineen geslagen om de toepassing van ICT in de zorg te ondersteunen en verbeteren.⁶³ Dit kan misschien voordelen opleveren.

Eventueel: Zorgen voor Zegel Gezond⁶⁴ (waardering gezondheidsinformatie)

De markt voor medische apps groeit snel. MHealth biedt mensen ongekende mogelijkheden om op eenvoudige wijze hun eigen gezondheid te monitoren en informatie daarover uit te wisselen met een arts of andere zorgverlener. Vooral voor mensen met chronische aandoeningen is dat belangrijk.⁶⁵

Fysiek Centrum

- De deelnemende UMC's moeten samen besluiten hoe het fysieke expertisecentrum er moet gaan uitzien wat betreft diagnostiek, zorg, wetenschap, onderwijs; afspraken hierover worden vastgelegd in een samenwerkingsprotocol;
- De deelnemende UMC's moeten samen besluiten wie welke zorg gaat verlenen op alledrie de locaties: kinderen, adolescenten en volwassenen of niet, samenwerkingsverbanden met mogelijke satellietziekenhuizen;
- Er moeten eenduidige afspraken komen over de zorg en behandeling zodat deze op alle locaties identiek is;
- Er moeten afspraken komen over de bereikbaarheid;
- Aansluiting zoeken bij het Erfocentrum (publieksinformatie over zeldzame ziekten), Orphanet (meer wetenschappelijk georiënteerd), de VSOP, CG-Raad, NPCF, en het centrum hier presenteren;
- Opzetten database en biobank;
- Ontwikkelen van een scholingsprogramma voor het up-to-date houden van kennis en vaardigheden van eigen betrokken zorgverleners en samenwerkingspartners;
- Ontwikkelen en afstemmen van de lopende onderzoeksprogramma's en opstellen van een onderzoeksagenda;
- Zorgen voor een goede afstemming met de eerstelijnszorg, woonzorginstellingen, de IPSWO en anderen.

Opmerkingen

Momenteel is er een Richtlijn voor de medische zorg aan kinderen met het Prader-Willi syndroom.² Deze is opgesteld door alle relevante experts in Nederland.

Geadviseerd wordt de Richtlijn voor autorisatie voor te leggen aan de betreffende wetenschappelijke verenigingen en beroepsorganisaties. Dit zorgt voor een breder draagvlak en betere implementatie van de Richtlijn.^{61,66} Hetzelfde geldt min of meer ook voor het overzicht van aandachtspunten voor medisch preventief onderzoek bij volwassenen met het Prader-Willi syndroom.^{11,27}

Er is een handreiking Huisarts en AVG⁶⁷, waarin de samenwerking en taakverdeling van beiden wordt beschreven

Er bestaat een handvat voor poliklinieken voor mensen met een verstandelijke beperking.⁶⁸ Deze moet verder worden toegespitst op de zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom.

6 Samenvatting

In dit afsluitende hoofdstuk wordt een samenvatting gegeven van alle voorgaande hoofdstukken.

Het Prader-Willi syndroom is een zeldzame genetische aandoening met grote gevolgen voor de persoon met het Prader-Willi syndroom zelf en zijn of haar omgeving. De laatste jaren is het inzicht in het syndroom toegenomen. Hetgeen heeft geleid tot een overzicht van problemen en behandelingsmogelijkheden per levensfase en duidelijkheid over de meest optimale zorg. In Nederland bestaat er nog geen expertisecentrum voor mensen met het Prader-Willi syndroom. Gezien de geringe omvang van het aantal personen dat het betreft, de complexiteit van het stellen van de diagnose en de grote impact en mogelijke consequenties van dit syndroom gedurende het hele leven, wordt concentratie van zorg in een Nederlands expertisecentrum voor het Prader-Willi syndroom zeer wenselijk geacht.

In dit rapport, een zogenaamd masterplan, werd uitgewerkt wat nodig en wenselijk is voor de totstandkoming van een expertisecentrum voor mensen met het Prader-Willi syndroom in Nederland.

In box 6 staan de missie, visie en doelstellingen van het expertisecentrum verwoord.

Missie

De missie van het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi syndroom is het bevorderen van de levensverwachting en de kwaliteit van leven van personen met het Prader-Willi syndroom en hun naasten door het leveren van goede diagnostiek en zorg, het verzamelen, toegankelijk maken en verspreiden van kennis over zorg en welzijn, en het uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek dat ten goede komt aan de zorg voor en het welzijn van personen met het Prader-Willi syndroom. Het expertisecentrum bestrijkt de hele levenscyclus van de persoon met het Prader-Willi syndroom ('van de conceptie tot het graf').

Visie

- Om personen met het Prader-Willi syndroom en hun naasten een goede kwaliteit van leven te kunnen bieden, zijn kennis over en expertise met het syndroom onontbeerlijk.
- Deze kennis en expertise betreffen zowel de zorg als het welzijn.
- Betrokkenen moeten niet alleen kennis en expertise hebben over het syndroom, maar ook praktische ervaring, empathie en interesse.
- De kennis moet specifiek en eenduidig zijn en kan zijn gebaseerd op wetenschappelijk onderzoek maar ook op praktijkervaring.
- Alle kennis en informatie moet beschikbaar zijn voor ouders van personen met Prader-Willi syndroom, de persoon met Prader-Willi syndroom zelf, zorgverleners en anderen betrokkenen zoals bijvoorbeeld onderwijzers en collega's.
- Multidisciplinaire samenwerking is essentieel wat betreft de specialistische zorg en welzijn, maar ook in combinatie met zorg en welzijn dichtbij huis.

Vervolg box op volgende pagina

Doelstellingen

- Het leveren van goede, gespecialiseerde, multidisciplinaire diagnostiek, behandeling, zorg en welzijn volgens (inter)nationaal opgestelde richtlijnen.
- Het coördineren en uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek naar bijv. de oorzaak, diagnostiek, behandeling en zorg van personen met het Prader-Willi syndroom.
- Het opzetten en bijhouden van een Prader-Willi syndroom register of database voor kwaliteitsverbetering en onderzoek.
- Het verzamelen, up-to-date houden en overdragen van kennis en informatie over de zorg aan en het welzijn van personen met het Prader-Willi syndroom en hun ouders, verzorgers, zorgverleners en overige betrokkenen.
- Het stimuleren en faciliteren van informatie-uitwisseling tussen ouders, verzorgers, zorgverleners en overige betrokkenen.
- Het zoveel mogelijk concentreren van kennis en ervaring en delen van deze kennis en ervaring met expertiseteams of behandelteams buiten het expertisecentrum.
- Het opzetten en onderhouden van een kennisnetwerk rondom het expertisecentrum.

Box 6: Missie, visie en doelstellingen

Aanbod en kernactiviteiten

Het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom bestaat uit een fysiek deel en een digitaal deel. Het fysieke centrum kent drie beoogde locaties, die verbonden zijn aan de academische ziekenhuizen van Maastricht, Rotterdam en Nijmegen, en een aantal satellietlocaties in perifere ziekenhuizen. Op al deze locaties wordt eenduidig gewerkt conform de richtlijn voor de behandeling van het Prader-Willi syndroom. Uitgangspunt is dat de zorg zo dichtbij huis wordt geleverd als mogelijk is. Daarom is het fysieke expertisecentrum ook vraagbaak voor alle zorginhoudelijke vragen van ouders en andere betrokkenen die te maken hebben met mensen met het Prader-Willi syndroom.

Het digitale expertisecentrum Prader-Willi syndroom wordt gevoed door de experts van het fysieke centrum en is bedoeld als informatiebron voor iedereen die te maken heeft met het Prader-Willi syndroom. Het is de enige plek in Nederland waar alle beschikbare informatie beschikbaar is over het Prader-Willi syndroom en alles wat daarbij komt kijken. Een tweede functie van het digitale expertisecentrum is lotgenotencontact. Op termijn zal mogelijk een zorgdossier beschikbaar zijn via het digitale centrum. Een belangrijke taak van het centrum is tot slot het coördineren en uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek en onderwijs. Zie ook box 7 voor de kernactiviteiten.

Kernactiviteiten

- Informatievoorziening
- Diagnostiek en behandeling
- Lotgenotencontact
- Zorgdossier
- Wetenschappelijk onderzoek en onderwijs

Box 7: Kernactiviteiten

Doelgroepen, relaties en kanalen

De doelgroepen van het Nederland Expertisecentrum Prader-Willi syndroom zijn divers (zie box 8). Het centrum wil als eerste ten dienste staan van personen met het Prader-Willi syndroom zelf, de ouders en verzorgers, de overige familieleden en kennissen, alle betrokken zorgverleners en overige betrokkenen en onderzoekers. Met deze doelgroepen worden relaties aangegaan via zowel het digitale deel als het fysieke deel van het expertisecentrum. Om de beoogde doelgroepen te bereiken zal er een gerichte communicatiestrategie moeten worden opgezet waarbij optimaal gebruik wordt gemaakt van kanalen zoals internet, persoonlijk contact en de media. Met name de Prader-Willi/Angelmanvereniging en het Prader-Willi Fonds kunnen een belangrijk kanaal zijn waardoor de beoogde doelgroepen in aanraking kunnen komen met het centrum.

Doelgroepen

- Personen met Prader-Willi syndroom;
- Ouders/verzorgers/wettelijk vertegenwoordigers/bewindvoerders;
- Broers/zussen, overige familieleden, vrienden/kennissen;
- Zorgverleners (o.a. artsen, paramedici, maatschappelijk werkers, verzorgenden en anderen, zowel in het expertisecentrum als in de periferie);
- Overige betrokkenen bij de zorg en welzijn van mensen met Prader-Willi syndroom (o.a. activiteitenbegeleiding, leerkrachten, werkgevers, trainers en anderen);
- Wetenschappelijk onderzoekers Prader-Willi syndroom.

Box 8: Doelgroepen

Productiemiddelen en sleutelpartners

Voor het opzetten en onderhouden van het digitale deel van het expertisecentrum Prader-Willi syndroom is betrouwbare informatie nodig, kennis en expertise van allerlei deskundige zorgverleners en zeker ook ervaringsdeskundigheid van personen met het Prader-Willi syndroom zelf en hun ouders en verzorgers. Informatie die verkregen kan worden via de internationale vereniging IPWSO vormt een belangrijk uitgangspunt, als ook de recent gereed gekomen Wegwijzer. Voordat informatie wordt opgenomen in het digitale deel van het centrum dient deze eerst te worden beoordeeld door een redactieraad die bestaat uit zorgverleners van het expertisecentrum en oudervertegenwoordigers van de Prader-Willi/Angelman Vereniging en het Prader-Willi Fonds. Het digitale deel van het centrum heeft naast bovenstaande input tenminste een secretaresse nodig, een coördinator en één of meerdere bureaumedewerkers.

Het fysieke deel van het centrum bestaat mogelijk uit drie reeds bestaande locaties in Rotterdam, Nijmegen en Maastricht. Op elke locatie is een multidisciplinair team aanwezig met personen die inhoudelijke kennis hebben van hun eigen vakgebied en specifieke kennis met betrekking tot personen met het Prader-Willi syndroom. Voor een deel zijn deze personen reeds op de locaties aanwezig, maar voor een deel nog niet (bijv. de diëtist). Het centrum verzorgt daarnaast specifieke bij- en nascholing.

Alle doelgroepen van het expertisecentrum kunnen ook worden gezien als sleutelpartners voor het realiseren van het centrum. Belangrijke partners zijn ook de satellietlocaties in de perifere ziekenhuizen en zorgverleners van andere centra waarmee wordt samengewerkt.

Met vaste gespecialiseerde zorgverleners worden samenwerkingsafspraken gemaakt en deze krijgen een prominente plek op het digitale expertisecentrum. Voorwaarde is dat zij participeren in het bij- en nascholingsprogramma van het centrum. Het expertisecentrum en haar locaties zijn ingebed in een academisch ziekenhuis. De Raden van Bestuur van deze ziekenhuizen moeten worden meegenomen in de plannen en ambities van het expertisecentrum en het Nederlands expertisecentrum Prader-Willi syndroom wordt door hen gezien als een belangrijk speerpunt binnen het academische ziekenhuis. Voor het in stand houden van het centrum en het kunnen uitvoeren van onderzoek zijn fondsen nodig. Subsidieverstrekkers en verzekeraars zijn daarom ook belangrijke partners. Het centrum dient lid te zijn van de IPWSO.

Bekostiging

De belangrijkste redenen die maken dat de huidige bekostiging van zorg voor personen met het Prader-Willi syndroom onvoldoende is, zijn de langere consultduur en de onvoldoende financiering van de benodigde paramedische zorg. Een mogelijke oplossing is integrale bekostiging of het ontwikkelen van een keten-DBC waaronder ook consultatie, preventie, paramedische zorg en zelfmanagement vallen. De basis hiervoor zal een zorgstandaard Prader-Willi syndroom moeten zijn. Hierin is echter nog een lange weg te gaan. Er bestaat wel reeds een conceptrichtlijn, welke kan dienen als basis. De bekostiging van het fysieke centrum heeft te maken met de hierboven genoemde beperkingen. Op basis van ervaringen van andere digitale centra is ingeschat dat de opstart van een digitaal centrum voor Prader-Willi syndroom ongeveer €100.000 is en de exploitatie €300.000 per jaar. Voor de financiering van de opstart kunnen fondsen worden geworven, maar voor de exploitatie moet structurele financiering worden gevonden ofwel via de zorgverzekeraars ofwel via de UMC's.

Organisatie

Het Nederlands Expertisecentrum Prader-Willi syndroom bestaat uit twee delen: een fysiek centrum en een digitaal centrum. Het fysieke deel van het expertisecentrum bestaat mogelijk uit de drie bestaande locaties in Rotterdam, Nijmegen en Maastricht, met elk hun eigen accent. Op elke locatie is een multidisciplinair team aanwezig met personen die inhoudelijke kennis hebben van hun eigen vakgebied en specifieke kennis met betrekking tot personen met het Prader-Willi syndroom. Het handelen van de teams is conform de opgestelde Richtlijn en aanvullende afspraken die gezamenlijk zijn gemaakt. Omdat wordt beoogd om zorg te verlenen aan personen met Prader-Willi syndroom in heel Nederland, moet worden nagedacht over een goede geografische spreiding en bereikbaarheid. Vanuit de drie locaties kan bijvoorbeeld gewerkt worden met satellietklinieken waar de Prader-Willi teams eens in de zoveel tijd spreekuur houden. Optimaal zou ook zijn als op alle drie de locaties zowel zorg voor kinderen als voor adolescenten als voor volwassenen wordt aangeboden.

Voor het digitale deel van het expertisecentrum wordt een interactieve website gebouwd met als primaire doelen informatievoorziening, lotgenotencontact en mogelijk een digitaal zorgdossier. Voor het beoordelen van de betrouwbaarheid en relevantie van de informatie op de website wordt een redactieraad samengesteld waar vertegenwoordigers in zitten van zorgverleners, ouders, via de Prader-Willi/Angelman stichting en het Prader-Willi Fonds en andere betrokkenen.

Het Expertisecentrum wordt beheerd door een stichting of vereniging of via een strategische alliantie met een bestuur waarin zorgverleners van de beoogde drie locaties zijn vertegenwoordigd, als ook het Prader-Willi Fonds en de oudervereniging. De drie betrokken UMC's tekenen een samenwerkingsovereenkomst als onderlegger voor het expertisecentrum. Er is een klein bureau met een secretaresse, een coördinator voor het digitale centrum en enkele bureaumedewerkers.

Implementatie

Voor een succesvolle implementatie dienen de volgende stappen te worden doorlopen:

1. Formuleer het voorstel voor verandering met een duidelijk doel;
2. Breng de huidige manier van werken in kaart en de problemen daarin;
3. Analyseer welke belemmerende en bevorderende factoren mogelijk een rol spelen bij het realiseren van de verandering;
4. Bedenk strategieën om de verandering in te voeren, gericht op de belemmerende factoren;
5. Voer de strategieën van het implementatieplan uit;
6. Evalueer de uitvoering en stel zonodig het implementatieplan bij.

Gebaseerd op de beschreven belemmerende en bevorderende factoren zijn allerlei strategieën en activiteiten beschreven die moeten plaatsvinden voor het opzetten en de implementatie van het centrum (zie hoofdstuk 5). De belangrijkste voorwaardelijke stappen zijn het creëren van draagvlak in de beoogde drie betrokken UMC's, het neerzetten van een bestuursstructuur en het vinden van financiering voor met name het opzetten van het digitale expertisecentrum. Daarnaast is autorisatie en implementatie van de opgestelde Richtlijn belangrijk, omdat dit de basis is van het eenduidig handelen van betrokken zorgverleners. Als er draagvlak is en een startkapitaal, dan kan worden gestart met het inrichten van het digitale deel van het centrum. Zolang het alleen gaat over een digitaal expertisecentrum, dan dient er gesproken te worden van een *Kenniscentrum*. Zoals al eerder in dit rapport aangegeven, kan de term *expertisecentrum* alleen worden gehanteerd als ook zorg, onderzoek en onderwijs deel uitmaken van het aanbod.

De situatie in de gezondheidszorg en de wet- en regelgeving zijn voortdurend aan verandering onderhevig. Bij de uitvoering van het plan dienen ontwikkelingen goed in de gaten te worden gehouden en moeten activiteiten zonodig worden aangepast.

Referenties

1. ZonMw. 3de Concept Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. Den Haag: ZonMw, 2013.
2. Hokken-Koelega ACS, Otten BJ, van Alfen-van der Velden AAEM, et al. Landelijke richtlijn diagnostiek en behandeling van kinderen met het Prader-Willi Syndroom. Rotterdam/Nijmegen: Stichting Kind en Groei/UMC St Radboud, 2013.
3. Prader-Willi/Angelman Vereniging, Prader-Willi Fonds. Ouder worden met Prader-Willi Syndroom. 2011.
4. Sinnema M. Prader-Willi Syndrome: Genotype and phenotype at adult age [thesis]. Maastricht: Universiteit Maastricht, 2011.
5. Landelijk Overleg DNA-Diagnostiek. Website DNA diagnostiek. www.dnadiagnostiek.nl/.
6. Hokken-Koelega ACS (red). Wegwijzer Prader-Willi Syndroom. Wijst naar de belangrijkste informatie over het Prader-Willi syndroom. Rotterdam: Stichting Kind en Groei, 2013.
7. Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport. Evaluatie van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Een evaluatie van de activiteiten van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen en de effecten hiervan op de relevante doelgroepen. Den Haag: Ministerie van VWS, 2004.
8. Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Zeldzame aandoeningen: Van onbekend naar onder de aandacht. Rapportage van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen 2005-2009. Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2010.
9. Zuiderent-Jerak T, Kool T, Rademakers J (red). De relatie tussen volume en kwaliteit van zorg: Tijd voor een brede benadering. Utrecht/Nijmegen/Rotterdam: Consortium Onderzoek Kwaliteit van Zorg, 2012.
10. Raad voor de Volksgezondheid & Zorg. Medisch-specialistische zorg in 20/20. Dichtbij en ver weg. Den Haag: RVZ, 2011.
11. Sinnema M, Schrandt-Stumpel CTRM, Curfs LMG. Gezond ouder worden met Prader-Willi Syndroom. TAVG 2012;30:44-9.
12. Veen J, Rasenberg S. Website Happy Weight Stippenplan. <http://portal.happyweight.nl/portal/stippenplan/#>.
13. Heeren J. Website spel en ouderbegeleidspraktijk. <http://www.play4kids.nl/>.
14. Harmsen M. Interviews met ouders en zussen van personen met Prader-Willi Syndroom. Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
15. ASVZ. Website ASVZ: Wonen met Prader-Willi. http://www.asvz.nl/over_asvz/bijzondere_projecten/PraderWilli.html.
16. van Rijn M.J. Hervorming langdurige zorg: Naar een waardevolle toekomst. Den Haag: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, 2013.
17. van Bijsterveldt-Vliegthart M. Invoering passend onderwijs. Den Haag: Ministerie van Onderwijs, Cultuur en Wetenschap, 2012.
18. Osterwalder A, Pigneur Y. Business Model Generatie. Een handboek voor visionairs, game changers en uitdagers. Deventer: Kluwer, 2010.
19. Regieraad Kwaliteit van Zorg. Website Glossarium kwaliteit van zorg. www.glossarium.regieraad.nl.
20. Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Expertise voor zeldzame aandoeningen in Nederland. Bevindingen en conclusies naar aanleiding van consultatie door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (2010-2011). Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2011.
21. European Union Committee of Experts on Rare Diseases. EUCERD recommendations: Quality criteria for centres of expertise for rare diseases in member states. www.EUCERD.eu/upload/file/EUCERDRecommendationsCE.pdf.
22. Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Consultatiedocument Expertisecentra. Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2011.
23. Sinnema M, Schrandt-Stumpel CTRM, Curfs LMG. Medical alerts. Aandachtspunten voor mensen met het Prader-Willi syndroom. Utrecht: Prader-Willi/Angelman Vereniging, 2009.
24. Broers DLM, Zuidgeest TGM, Curfs LMG. Dental alerts. Aandachtspunten op het gebied van de mondzorg voor mensen met Prader-Willi syndroom. Utrecht: Prader-Willi/Angelman Vereniging, 2011.
25. Hageman G, Kuipers A, de Man S, et al. Handreiking transitie van zorg bij adolescenten met een verstandelijke beperking. Landelijke Werkgroep Transitie (NVKN, VRA, NVK, NVAVG), 2013.

26. VSOP. Website Project Transitiezorg 'Verstandelijk beperkt, zorg in de toekomst'. <http://www.vsop.nl/nl/wat-doen-wij/projecten/g-transitie-verstandelijk-beperkt-zorg-in-de-toekomst>.
27. Schrande-Stumpel CTRM, Sinnema M, van den Hout L, et al. Healthcare transition in persons with intellectual disabilities: General issues, the Maastricht Model, and Prader-Willi Syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)* 2007;145C:241-7.
28. Hermans F. Veiliger zorg UMC door nieuw dossier. *De Gelderlander*, 18 juni 2013.
29. MijnZorgnet. Website MijnZorgnet. www.mijnzorgnet.nl.
30. Drimpy BV. Website Drimpy [online sociaal platform waarop patiënten informatie over hun gezondheid uit kunnen wisselen en advies kunnen vragen aan zorgverleners]. <https://www.drimpy.com/homepage.aspx>.
31. Organisatie Chronische Eerstelijnszorg Nijmegen e.o. Website ZWIP (Zorg- en WelzijnsInfoPortaal). <http://zwip.nl>.
32. Wassenaar M, Dinnissen N. Meekijken via het beeldscherm. *Radbode* 2013;9:6-7.
33. Anonymus. Mail de medicus! Gratis vraagbaak voor Delftenaren. http://www.deweekkrant.nl/artikel/2013/oktober/02/mail_de_medicus_.
34. Ministerie van Justitie, Ministerie voor Grote steden- en Integratiebeleid. Wet van 6 juli 2000, houdende regels inzake de bescherming van persoonsgegevens (Wet bescherming persoonsgegevens). Den Haag: Ministerie van Justitie en Ministerie voor Grote Steden- en Integratiebeleid, 2000.
35. NEN. Website NEN. <http://www.nen.nl/Over-NEN.htm>.
36. Harmsen M. Interview met B. Otten, J. van Alfen, R. Nijhuis-van der Sanden en L. Reus (UMC St Radboud). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2012.
37. Harmsen M. Interview met L. Curfs, C. Stumpel en M. Sinnema (Gouverneur Kremers Centrum/Academisch ziekenhuis Maastricht). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
38. Harmsen M. Interview met A. Hokken-Stoelega en D. Festen (Stichting Kind en Groei). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
39. Harmsen M. Interview met J. Veen (diëtist). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
40. VSOP. Gelijke kansen voor zeldzame aandoeningen. Een praktische wegwijzer voor patiëntenorganisaties. Soest: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenverenigingen betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken, 2009.
41. Harmsen M. Samenvatting refereeravond Kindergeneeskunde: Het kind en de rekening. Utrecht: Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht, 2013.
42. Wammes J. Interview met J. van Alfen (UMC St Radboud). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
43. Visschers RGJ, van Meyenfeldt MF, Olde Damink SWM, et al. Weesziek(t)e zoekt voogd. DBC-structuur laat geen plek voor zeldzame ziektes. *Medisch Contact* 2010;65:1091-3.
44. Harmsen M, Wammes J. Interview met E. Boogerd (Suikerplein). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
45. Kinder Diabetes Centrum Nijmegen. Website Suikerplein - Adolescenten. www.kdcn.nl/page/76/inloggen-suikerplein.html.
46. Kinder Diabetes Centrum Nijmegen. Website Suikerplein - Ouders. www.suikerpleinouders.nl.
47. Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport. Wet van 24 oktober 1997, houdende regels betreffende bijzondere verrichtingen op het gebied van de gezondheidszorg (Wet op bijzondere medische verrichtingen). Den Haag: Ministerie van VWS, 1997.
48. Wammes J. Interview met J. Noordhoek (Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
49. Harmsen M. Interview met A. de Ruijter (Landelijk Kenniscentrum Kinder- en Jeugdpsychiatrie). Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
50. Landelijk Kenniscentrum Kinder- en Jeugdpsychiatrie. Website Kenniscentrum KJP. <http://www.kenniscentrum-kjp.nl/>.
51. AMC, UMC Utrecht. Website ALS centrum. www.als-centrum.nl.
52. Stichting ALS Nederland. Website Stichting ALS Nederland. www.stichting-als.nl.
53. van Otterloo K. Offertes websites IQ healthcare en Celsus. Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.
54. AGN. Ontwikkeling online expertisecentrum rond het Prader-Willi syndroom. Budgetadvies en globale werkwijze. Nijmegen: AGN Business Internet, 2013.
55. NoXqs Labs. Offerte website expertisecentrum. Elst (G): NoXqs Labs, 2013.

56. AGN. Mondelinge toelichting budgetadvies en globale werkwijze ontwikkeling online expertisecentrum rond het Prader-Willi syndroom. Nijmegen: AGN Business Internet, 2013.
57. Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. Website Zeldzame Ziekten Fonds. <http://www.zzf.nl/>.
58. Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport. Fonds PGO. <http://www.fondspgo.nl/>.
59. Vodafone. Website Vodafone Foundation. <http://over.vodafone.nl/duurzaam/vodafone-foundation>.
60. Kamer van Koophandel. Rechtsvormen. Kiezen voor de juiste rechtsvorm. Woerden: KvK, 2012.
61. Grol R, Wensing M (red). Implementatie. Effectieve verbetering in de patiëntenzorg. Amsterdam: Reed Business, 2011.
62. Hilbers-Modderman ESM, de Bruijn ACP. Domotica in de langdurige zorg - Inventarisatie van technieken en risico's. Handreiking voor risicobeheersing door zorgaanbieders. Den Haag: Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM), 2013.
63. Koninklijke Nederlandsche Maatschappij tot bevordering der Geneeskunst, Nederlandse Patiënten Consumenten Federatie, Zorgverzekeraars Nederland. Nationale Implementatie Agenda (NIA) eHealth. Utrecht: KNMG/NPCF/ZN, 2012.
64. Zegel Gezond. Website Zegel Gezond. www.zegelgezond.nl.
65. van der Geest L, Boudeling M, Janssen W. Gezond online: In control met eHealth. Utrecht: NYFER, 2013.
66. Hilbink M, Ouwens M, Kool T. De HARING-tools. Dertien instrumenten voor ondersteuning bij het opstellen, herzien, implementeren en evalueren van richtlijnen. Nijmegen/Den Haag: IQ healthcare, UMC St Radboud/ZonMw, 2013.
67. Landelijke Huisartsen Vereniging, Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten. Handreiking Huisarts en AVG: Optimale medische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. Utrecht: LHV, NVAVG, 2010.
68. Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten. Poliklinieken voor mensen met een verstandelijke beperking. Utrecht: NVAVG, 2012.
69. Harmsen M. Facebookgroep Prader-Willi: Overzicht van de onderwerpen. Nijmegen: IQ healthcare, UMC St Radboud, 2013.

Bijlage 1: Overige bronnen

Geraadpleegde bronnen

Naast de in de tekst gerefereerde bronnen, zijn ook onderstaande bronnen geraadpleegd:

- Aarts JWM. Personalized fertility care in the Internet era [thesis]. Nijmegen: Radboud Universiteit, 2012.
- Afdeling kinderfysiotherapie Radboudumc. Website MoTraP (Motorische Training bij PWS). www.motrap.nl.
- AGN. Ontwikkeling online expertisecentrum rond het Prader-Willi syndroom. Budgetadvies en globale werkwijze. Nijmegen: AGN Business Internet, 2013.
- AGN. Mondelinge toelichting budgetadvies en globale werkwijze ontwikkeling online expertisecentrum rond het Prader-Willi syndroom. Nijmegen: AGN Business Internet, 2013.
- Al-Ubaydli M. Patients must have control of their medical records. *BMJ* 2012;345:e5575.
- AMC, UMC Utrecht. Website ALS centrum. www.als-centrum.nl.
- Anonymus. Mail de medicus! Gratis vraagbaak voor Delftenaren. http://www.deweekkrant.nl/artikel/2013/oktober/02/mail_de_medicus_.
- ASVZ. Website ASVZ: Wonen met Prader-Willi. http://www.asvz.nl/over_asvz/bijzondere_projecten/PraderWilli.html.
- Breedveld F. UMC's als zorginnovator: Concentratie van zorg en expertisecentra voor zeldzame ziekten [presentatie]. Utrecht: Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU), 2012.
- Broers DLM, Zuidgeest TGM, Curfs LMG. Dental alerts. Aandachtspunten op het gebied van de mondzorg voor mensen met Prader-Willi syndroom. Utrecht: Prader-Willi/Angelman Vereniging, 2011.
- Down Centrum Nederland. Website Down Centrum Nederland. <http://www.vumc.nl/afdelingen/dcn/werkwijze-dcn/>.
- Drewes H. Understanding how to improve chronic care: Using variation to gain insight [thesis]. Tilburg: Universiteit van Tilburg, 2012.
- Drimpy BV. Website Drimpy [online sociaal platform waarop patiënten informatie over hun gezondheid uit kunnen wisselen en advies kunnen vragen aan zorgverleners]. <https://www.drimpy.com/homepage.aspx>.
- EFCNI. Website Ene, mene, mini (premature babies). www.enemenemini.eu.
- European Union Committee of Experts on Rare Diseases. EUCERD recommendations: Quality criteria for centres of expertise for rare diseases in member states. www.EUCERD.eu/upload/file/EUCERDRecommendationsCE.pdf.
- Forum Biotechnologie & Genetica. Notitie van het Forum Biotechnologie & Genetica aan het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport betreffende een 'Nationaal plan Weesziekten'. Den Haag: Forum Biotechnologie & Genetica, 2009.
- Gabreëls FJM. Nationaal Plan Weesziekten: Expertisecentra [presentatie - vertrouwelijk]. Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2010.
- Gouverneur Kremers Centrum. Website Gouverneur Kremers Centrum. www.gkc-um.nl.
- Grol R. Business plan IQ-development. Productontwikkeling en implementatie voor kwaliteit, veiligheid en innovatie in de gezondheidszorg. Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2008.
- Grol R, Wensing M (red). Implementatie. Effectieve verbetering in de patiëntenzorg. Amsterdam: Reed Business, 2011.
- Hageman G, Kuipers A, de Man S, de Vreugt E, Wassing M. Handreiking transitie van zorg bij adolescenten met een verstandelijke beperking. Landelijke Werkgroep Transitie (NVKN, VRA, NVK, NVAVG), 2013.
- Harmsen M. Interview met B. Otten, J. van Alfen, R. Nijhuis-van der Sanden en L. Reus (Radboudumc). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2012.

- Harmsen M. Facebookgroep Prader-Willi: Overzicht van de onderwerpen. Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Harmsen M. Interview met L. Curfs, C. Stumpel en M. Sinnema (Gouverneur Kremers Centrum/Academisch ziekenhuis Maastricht). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Harmsen M. Interview met A. Hokken-Stoelega en D. Festen (Stichting Kind en Groei). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Harmsen M. Interviews met ouders en zussen van personen met Prader-Willi Syndroom. Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Harmsen M. Interview met J. Veen (diëtist). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Harmsen M. Samenvatting refereeravond Kindergeneeskunde: Het kind en de rekening. Utrecht: Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht, 2013.
- Harmsen M. Interview met A. de Ruijter (Landelijk Kenniscentrum Kinder- en Jeugdpsychiatrie). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Harmsen M, Wammes J. Interview met E. Boogerd (Suikerplein). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Heeren J. Website spel en ouderbegeleidspraktijk. <http://www.play4kids.nl/>.
- Hermans F. Veiliger zorg UMC door nieuw dossier. De Gelderlander, 18 juni 2013.
- Hilbers-Modderman ESM, de Bruijn ACP. Domotica in de langdurige zorg - Inventarisatie van technieken en risico's. Handreiking voor risicobeheersing door zorgaanbieders. Den Haag: Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM), 2013.
- Hilbink M, Ouwens M, Kool T. De HARING-tools. Dertien instrumenten voor ondersteuning bij het opstellen, herzien, implementeren en evalueren van richtlijnen. Nijmegen/Den Haag: IQ healthcare, Radboudumc/ZonMw, 2013.
- Hokken-Koelega ACS (red). Wegwijzer Prader-Willi Syndroom. Wijst naar de belangrijkste informatie over het Prader-Willi syndroom. Rotterdam: Stichting Kind en Groei, 2013.
- Hokken-Koelega ACS, Otten BJ, van Alfen-van der Velden AAEM, et al. Landelijke richtlijn diagnostiek en behandeling van kinderen met het Prader-Willi Syndroom. Rotterdam/Nijmegen: Stichting Kind en Groei/Radboudumc, 2013.
- Huijben MEM. Het Chronic Care Model in Nederland. Den Haag: Raad voor de Volksgezondheid en Zorg, 2011.
- INSERM (coordinator). Website Orphanet, The portal for rare diseases and orphan drugs. www.orpha.net.
- International Prader-Willi Syndrome Organisation. Website IPSWO. <http://www.ipwso.org/>.
- Kamer van Koophandel. Rechtsvormen. Kiezen voor de juiste rechtsvorm. Woerden: KvK, 2012.
- Kinder Diabetes Centrum Nijmegen. Website Suikerplein - Adolescenten. www.kdcn.nl/page/76/inloggen-suikerplein.html.
- Kinder Diabetes Centrum Nijmegen. Website Suikerplein - Ouders. www.suikerpleinouders.nl.
- Koninklijke Nederlandsche Maatschappij tot bevordering der Geneeskunst, Nationaal ICT Instituut in de Zorg (red). Gedragscode Elektronische gegevensuitwisseling in de zorg. Utrecht: KNMG Nictiz, 2013.
- Koninklijke Nederlandsche Maatschappij tot bevordering der Geneeskunst, Nederlandse Patiënten Consumenten Federatie, Zorgverzekeraars Nederland. Nationale Implementatie Agenda (NIA) eHealth. Utrecht: KNMG/NPCF/ZN, 2012.
- Kool T. Revolutionair zorgonderzoek: De patiënt aan het roer dankzij nieuwe media. Kwaliteit in Zorg 2013;2:22-3.
- Kool T, Ouwens M. Voorstudie voor een functioneel ontwerp van een landelijk register voor professionele standaarden en meetinstrumenten. Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- KPMG International Cooperative. Accelerating innovation: the power of the crowd. Zwitserland: KPMG International, 2012.
- Kwaliteitsregister Paramedici. Website Kwaliteitsregister Paramedici. <http://www.kwaliteitsregisterparamedici.nl/default.aspx>.

- Landelijk Kenniscentrum Kinder- en Jeugdpsychiatrie. Website Kenniscentrum KJP. <http://www.kenniscentrum-kjp.nl/>.
- Landelijk Overleg DNA-Diagnostiek. Website DNA diagnostiek. www.dnadiagnostiek.nl/.
- Landelijke Huisartsen Vereniging, Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten. Handreiking Huisarts en AVG: Optimale medische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. Utrecht: LHV, NVAVG, 2010.
- May CR, Mair FS, Dowrick CF, et al. Process evaluation for complex interventions in primary care: understanding trials using the normalization process model. *BMC Fam Pract* 2007;8:42.
- Meussen J. Ook artsen weten niet alles. *Radbode* 2013;2:5.
- MijnZorgnet. Website MijnZorgnet. www.mijnzorgnet.nl.
- Ministerie van Justitie, Ministerie voor Grote steden- en Integratiebeleid. Wet van 6 juli 2000, houdende regels inzake de bescherming van persoonsgegevens (Wet bescherming persoonsgegevens). Den Haag: Ministerie van Justitie en Ministerie voor Grote Steden- en Integratiebeleid, 2000.
- Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport. Wet van 24 oktober 1997, houdende regels betreffende bijzondere verrichtingen op het gebied van de gezondheidszorg (Wet op bijzondere medische verrichtingen). Den Haag: Ministerie van VWS, 1997.
- Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport. Evaluatie van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Een evaluatie van de activiteiten van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen en de effecten hiervan op de relevante doelgroepen. Den Haag: Ministerie van VWS, 2004.
- Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport. Fonds PGO. <http://www.fondspgo.nl/>.
- Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid. Website Erfelijkheid.nl. www.erfelijkheid.nl.
- Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra. Website Zeldzame aandoeningen. www.nfuweesziekten.nl.
- Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten. Poliklinieken voor mensen met een verstandelijke beperking. Utrecht: NVAVG, 2012.
- Nederlandse Zorgautoriteit. Van labels naar feiten: Stand van de zorgmarkten 2012. Utrecht: NZa, 2012.
- NEN. Website NEN. <http://www.nen.nl/Over-NEN.htm>.
- Nijhuis-van der Sanden R. Gesprek met P. Jeurissen (Ministerie van VWS/IQ healthcare). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Nijhuis-van der Sanden R. Gesprekken met C. van Beek (Raad van Bestuur Radboudumc), K. Noordam (afdelingshoofd Kindergeneeskunde Radboudumc) e.a. Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- NN. Standaard Voorbeeld Businessmodel. Nijmegen: Radboudumc, 2009.
- NoXqs Labs. Offerte website expertisecentrum. Elst (G): NoXqs Labs, 2013.
- Organisatie Chronische Eerstelijnszorg Nijmegen e.o. Website ZWIP (Zorg- en WelzijnsInfoPortaal). <http://zwip.nl>.
- Osterwalder A. Website Alexander Osterwalder. www.alexosterwalder.com.
- Osterwalder A, Pigneur Y. Business Model Generatie. Een handboek voor visionairs, game changers en uitdagers. Deventer: Kluwer, 2010.
- Ouwens M. Interview met L. Engelen (Radboud Reshape Center). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Prader-Willi Fonds. Website Prader-Willi Fonds. www.prader-willi-fonds.nl.
- Prader-Willi Fonds. Facebookpagina Prader-Willi Groep. <http://nl-nl.facebook.com/pages/Prader-Willi-Fonds/150490638330620>.
- Prader-Willi/Angelman Vereniging. Zo raar zijn wij niet. Leven met Prader-Willi Syndroom. 2008.
- Prader-Willi/Angelman Vereniging. Website Prader-Willi/Angelman Vereniging. www.praderwillisyndroom.nl.
- Prader-Willi/Angelman Vereniging, Prader-Willi Fonds. Ouder worden met Prader-Willi Syndroom. 2011.

- Raad voor de Volksgezondheid & Zorg. Medisch-specialistische zorg in 20/20. Dichtbij en ver weg. Den Haag: RVZ, 2011.
- Regieraad Kwaliteit van Zorg. Website Glossarium kwaliteit van zorg. www.glossarium.regieraad.nl.
- Schippers E.I. E-health. Den Haag: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, 2012.
- Schippers E.I. Proeftuinen en pilots 'betere zorg met minder kosten'. Den Haag: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, 2013.
- Schippers E.I. Hoofdbehandelaarschap GGZ. Den Haag: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, 2013.
- Schrander-Stumpel CTRM, Sinnema M, van den Hout L, et al. Healthcare transition in persons with intellectual disabilities: General issues, the Maastricht Model, and Prader-Willi Syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)* 2007;145C:241-7.
- Shire Human Genetic Therapies. Rare disease impact report: Insights from patients and the medical community. Lexington, US: Shire, 2013.
- Sinnema M. Prader-Willi Syndrome: Genotype and phenotype at adult age [thesis]. Maastricht: Universiteit Maastricht, 2011.
- Sinnema M, Schrander-Stumpel CTRM, Curfs LMG. Medical alerts. Aandachtspunten voor mensen met het Prader-Willi syndroom. Utrecht: Prader-Willi/Angelman Vereniging, 2009.
- Sinnema M, Schrander-Stumpel CTRM, Curfs LMG. Gezond ouder worden met Prader-Willi Syndroom. *TAVG* 2012;30:44-9.
- Stichting ALS Nederland. Website Stichting ALS Nederland. www.stichting-als.nl.
- Stichting Kind en Groei. Website Stichting Kind en Groei. www.groeienco.nl.
- Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. Website Zeldzame Ziekten Fonds. <http://www.zzf.nl/>.
- Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Beleidsnotitie expertisecentra. Concept ten behoeve van Veldraadpleging [vertrouwelijk]. Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2009.
- Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Zeldzame aandoeningen: Van onbekend naar onder de aandacht. Rapportage van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen 2005-2009. Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2010.
- Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Consultatiedocument Expertisecentra. Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2011.
- Stuurgroep Weesgeneesmiddelen. Expertise voor zeldzame aandoeningen in Nederland. Bevindingen en conclusies naar aanleiding van consultatie door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (2010-2011). Den Haag: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, 2011.
- Turner Contact Nederland. Website Turner Contact Nederland. www.turnercontact.nl.
- Turner Contact Nederland, Radboudumc. Leven met Turner. Wie, wat, waar en hoe voor meisjes, pubers en vrouwen met Turner. 2011.
- UMC Utrecht. Website Sylvia Tóth Centrum. www.umcutrecht.nl/subsite/Sylvia-Toth-Centrum/.
- van Alfen-van der Velden AAEM. Informatie n.a.v. vragen over beheer Facebook-pagina Prader-Willi groep (C. Verhaak/E. Boogerd, Radboudumc). Nijmegen: Radboudumc, 2013.
- van den Berg F. Turnerpoli: Alle kennis over het syndroom bijeengebracht. *Radbode* 2012;19:6-7.
- van der Geest L, Boudeling M, Janssen W. Gezond online: In control met eHealth. Utrecht: NYFER, 2013.
- van Irsel H. Business cases: Een introductie [presentatie]. Nieuwegein: O&I, 2008.
- van Otterloo K. Offertes websites IQ healthcare en Celsus. Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- van Rijn M.J. Hervorming langdurige zorg: Naar een waardevolle toekomst. Den Haag: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, 2013.
- Veen J, Rasenberg S. Website Happy Weight Stippenplan. <http://portal.happyweight.nl/portal/stippenplan/#>.
- Veen-Roelofs J. Verandering expertise PWS bij De Hondenberg. 2012.

- Vereniging van Ouders van Couveusekinderen. Website Vereniging van Ouders van Couveusekinderen. www.couveusekinderen.nl.
- Visschers RGJ, von Meyenfeldt MF, Olde Damink SWM, et al. Weesziek(t)e zoekt voogd. DBC-structuur laat geen plek voor zeldzame ziektes. Medisch Contact 2010;65:1091-3.
- Vodafone. Website Vodafone Foundation. <http://over.vodafone.nl/duurzaam/vodafone-foundation>.
- VSOP. Gelijke kansen voor zeldzame aandoeningen. Een praktische wegwijzer voor patiëntenorganisaties. Soest: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenverenigingen betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken, 2009.
- VSOP. De Nederlandse strategie zeldzame aandoeningen [brief aan het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport]. Soest: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenverenigingen voor zeldzame en genetische aandoeningen, 2012.
- VSOP. Website Vereniging Samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties voor zeldzame en genetische aandoeningen. www.vsop.nl.
- VSOP. Website Project Transitiezorg 'Verstandelijk beperkt, zorg in de toekomst'. <http://www.vsop.nl/nl/wat-doen-wij/projecten/g-transitie-verstandelijk-beperkt-zorg-in-de-toekomst>.
- Wagner EH, Austin BT, Von Korff M. Organizing care for patients with chronic illness. Milbank Q 1996;74:511-44.
- Wammes J. Interview met G. van den Beuken (Prader-Willi Fonds). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Wammes J. Interview met R. Westra (Ferring pharmaceuticals). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Wammes J. Interview met W. Tuil (MijnZorgnet). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Wammes J. Interview met L. Curfs (Gouverneur Kremers Centrum/Academisch ziekenhuis Maastricht) over financieringsstructuur. Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Wammes J. Interview met J. Noordhoek (Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Wammes J. Interview met J. van Alfen (Radboudumc). Nijmegen: IQ healthcare, Radboudumc, 2013.
- Wassenaar M, Dinnissen N. Meekijken via het beeldscherm. Radbode 2013;9:6-7.
- Zegel Gezond. Website Zegel Gezond. www.zegelgezond.nl.
- ZonMw. Website Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. www.npzz.nl.
- ZonMw. 3de Concept Nationaal Plan Zeldzame Ziekten. Den Haag: ZonMw, 2013.
- Zuiderent-Jerak T, Kool T, Rademakers J (red). De relatie tussen volume en kwaliteit van zorg: Tijd voor een brede benadering. Utrecht/Nijmegen/Rotterdam: Consortium Onderzoek Kwaliteit van Zorg, 2012.
- Zuiderent-Jerak T, Kool T, Rademakers J De concentratiehype voorbij: De relatie tussen volume en kwaliteit van zorg wordt overschat. Medisch Contact 2013;68:38-40.

Wetenschappelijke output projectgroep

Onderstaand is een groot deel te vinden van de wetenschappelijke output van de leden van de projectgroep over het Prader-Willi syndroom (PubMed):

- Bakker NE, Kuppens RJ, Siemensma EP, Tummers-de Lind van Wijngaarden RF, Festen DA, Bindels-de Heus GC, Bocca G, Haring DA, Hoorweg-Nijman JJ, Houdijk EC, Jira PE, Lunshof L, Odink RJ, Oostdijk W, Rotteveel J, Schroor EJ, Van Alfen AA, Van Leeuwen M, Van Pinxteren-Nagler E, Van Wieringen H, Vreuls RC, Zwaveling-Soonawala N, de Ridder MA, Hokken-Koelega AC. Eight years of growth hormone treatment in children with prader-willli syndrome: maintaining the positive effects. J Clin Endocrinol Metab. 2013 Oct;98(10):4013-22. doi: 10.1210/jc.2013-2012. Epub 2013 Sep 3.

- Clarke D, Boer H, Webb T, Scott P, Frazer S, Vogels A, Borghgraef M, Curfs LM. Prader-Willi syndrome and psychotic symptoms: 1. Case descriptions and genetic studies. *J Intellect Disabil Res.* 1998 Dec;42 (Pt 6):440-50.
- Curfs LM, Fryns JP. Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1992;28(1):99-104. Review.
- Curfs LM, Hoondert V, van Lieshout CF, Fryns JP. Personality profiles of youngsters with Prader-Willi syndrome and youngsters attending regular schools. *J Intellect Disabil Res.* 1995 Jun;39 (Pt 3):241-8.
- Curfs LM, Verhulst FC, Fryns JP. Behavioral and emotional problems in youngsters with Prader-Willi syndrome. *Genet Couns.* 1991;2(1):33-41.
- Curfs LM, Wiegers AM, Sommers JR, Borghgraef M, Fryns JP. Strengths and weaknesses in the cognitive profile of youngsters with Prader-Willi syndrome. *Clin Genet.* 1991 Dec;40(6):430-4.
- de Lind van Wijngaarden RF, Cianflone K, Gao Y, Leunissen RW, Hokken-Koelega AC. Cardiovascular and metabolic risk profile and acylation-stimulating protein levels in children with Prader-Willi syndrome and effects of growth hormone treatment. *J Clin Endocrinol Metab.* 2010 Apr;95(4):1758-66. doi: 10.1210/jc.2009-0656. Epub 2010 Feb 19.
- de Lind van Wijngaarden RF, de Klerk LW, Festen DA, Duivenvoorden HJ, Otten BJ, Hokken-Koelega AC. Randomized controlled trial to investigate the effects of growth hormone treatment on scoliosis in children with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2009 Apr;94(4):1274-80. doi: 10.1210/jc.2008-1844. Epub 2009 Jan 21.
- de Lind van Wijngaarden RF, de Klerk LW, Festen DA, Hokken-Koelega AC. Scoliosis in Prader-Willi syndrome: prevalence, effects of age, gender, body mass index, lean body mass and genotype. *Arch Dis Child.* 2008 Dec;93(12):1012-6. doi: 10.1136/adc.2007.123836. Epub 2008 Feb 8.
- de Lind van Wijngaarden RF, Festen DA, Otten BJ, van Mil EG, Rotteveel J, Odink RJ, van Leeuwen M, Haring DA, Bocca G, Mieke Houdijk EC, Hokken-Koelega AC. Bone mineral density and effects of growth hormone treatment in prepubertal children with Prader-Willi syndrome: a randomized controlled trial. *J Clin Endocrinol Metab.* 2009 Oct;94(10):3763-71. doi: 10.1210/jc.2009-0270. Epub 2009 Jul 21.
- de Lind van Wijngaarden RF, Joosten KF, van den Berg S, Otten BJ, de Jong FH, Sweep CG, de Weerd AW, Hokken-Koelega AC. The relationship between central adrenal insufficiency and sleep-related breathing disorders in children with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2009 Jul;94(7):2387-93. doi: 10.1210/jc.2008-2808. Epub 2009 Apr 21.
- de Lind van Wijngaarden RF, Otten BJ, Festen DA, Joosten KF, de Jong FH, Sweep FC, Hokken-Koelega AC. High prevalence of central adrenal insufficiency in patients with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008 May;93(5):1649-54. doi: 10.1210/jc.2007-2294. Epub 2008 Feb 26.
- de Lind van Wijngaarden RF, Siemensma EP, Festen DA, Otten BJ, van Mil EG, Rotteveel J, Odink RJ, Bindels-de Heus GC, van Leeuwen M, Haring DA, Bocca G, Houdijk EC, Hoorweg-Nijman JJ, Vreuls RC, Jira PE, van Trotsenburg AS, Bakker B, Schroor EJ, Pilon JW, Wit JM, Drop SL, Hokken-Koelega AC. Efficacy and safety of long-term continuous growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2009 Nov;94(11):4205-15. doi: 10.1210/jc.2009-0454. Epub 2009 Oct 16.
- de Vries BB, Wiegers AM, de Graaff E, Verkerk AJ, Van Hemel JO, Halley DJ, Fryns JP, Curfs LM, Niermeijer MF, Oostra BA. Mental status and fragile X expression in relation to FMR-1 gene mutation. *Eur J Hum Genet.* 1993;1(1):72-9.
- Descheemaeker MJ, Swillen A, Plissart L, Borghgraef M, Rasenberg S, Curfs LM, Fryns JP. The Prader-Willi syndrome: a self supporting program for children, youngsters and adults. *Genet Couns.* 1994;5(2):199-205.
- Engelen JJ, Loots WJ, Albrechts JC, Schrander-Stumpel CT, Dirckx R, Smeets HJ, Hamers AJ, Geraedts JP. Duplication within chromosome region 15q11-q13 in a patient with similarities to

Prader-Willi syndrome confirmed by region-specific and band-specific fish. *Genet Couns*. 1999;10(2):123-32. Review.

- Festen DA, de Lind van Wijngaarden R, van Eekelen M, Otten BJ, Wit JM, Duivenvoorden HJ, Hokken-Koelega AC. Randomized controlled GH trial: effects on anthropometry, body composition and body proportions in a large group of children with Prader-Willi syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2008 Sep;69(3):443-51. doi: 10.1111/j.1365-2265.2008.03228.x. Epub 2008 Mar 18.
- Festen DA, de Weerd AW, van den Bossche RA, Joosten K, Hoeve H, Hokken-Koelega AC. Sleep-related breathing disorders in prepubertal children with Prader-Willi syndrome and effects of growth hormone treatment. *J Clin Endocrinol Metab*. 2006 Dec;91(12):4911-5. Epub 2006 Sep 26.
- Festen DA, van Toorenenbergen A, Duivenvoorden HJ, Hokken-Koelega AC. Adiponectin levels in prepubertal children with Prader-Willi syndrome before and during growth hormone therapy. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007 Apr;92(4):1549-54. Epub 2007 Jan 30.
- Festen DA, Visser TJ, Otten BJ, Wit JM, Duivenvoorden HJ, Hokken-Koelega AC. Thyroid hormone levels in children with Prader-Willi syndrome before and during growth hormone treatment. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2007 Sep;67(3):449-56.
- Festen DA, Wevers M, de Weerd AW, van den Bossche RA, Duivenvoorden HJ, Hokken-Koelega AC. Cognition and behavior in pre-pubertal children with Prader-Willi syndrome and associations with sleep-related breathing disorders. *Am J Med Genet A*. 2008 Dec 1;146A(23):3018-25. doi: 10.1002/ajmg.a.32241.
- Festen DA, Wevers M, de Weerd AW, van den Bossche RA, Duivenvoorden HJ, Otten BJ, Wit JM, Hokken-Koelega AC. Psychomotor development in infants with Prader-Willi syndrome and associations with sleep-related breathing disorders. *Pediatr Res*. 2007 Aug;62(2):221-4.
- Festen DA, Wevers M, Lindgren AC, Böhm B, Otten BJ, Wit JM, Duivenvoorden HJ, Hokken-Koelega AC. Mental and motor development before and during growth hormone treatment in infants and toddlers with Prader-Willi syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2008 Jun;68(6):919-25. Epub 2007 Nov 19.
- Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega AC, Tauber M; speakers contributors at the Second Expert Meeting of the Comprehensive Care of Patients with PWS. Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2008 Nov;93(11):4183-97. doi: 10.1210/jc.2008-0649. Epub 2008 Aug 12. Erratum in: *J Clin Endocrinol Metab*. 2010 Dec;95(12):5465.
- Heitink MV, Sinnema M, van Steensel MA, Schrandt-Stumpel CT, Frank J, Curfs LM. Lymphedema in Prader-Willi syndrome. *Int J Dermatol*. 2008 Nov;47 Suppl 1:42-4. doi: 10.1111/j.1365-4632.2008.03959.x.
- Hooren RH, Widdershoven GA, Borne HW, Curfs LM. Autonomy and intellectual disability: the case of prevention of obesity in Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2002 Oct;46(Pt 7):560-8.
- Lukoshe A, White T, Schmidt MN, van der-Lugt A, Hokken-Koelega AC. Divergent structural brain abnormalities between different genetic subtypes of children with Prader-Willi syndrome. *J Neurodev Disord*. 2013 Oct 22;5(1):31. [Epub ahead of print]
- Maas AP, Didden R, Bouts L, Smits MG, Curfs LM. Scatter plot analysis of excessive daytime sleepiness and severe disruptive behavior in adults with Prader-Willi syndrome: a pilot study. *Res Dev Disabil*. 2009 May-Jun;30(3):529-37. doi: 10.1016/j.ridd.2008.08.001. Epub 2008 Sep 14.
- Maas AP, Sinnema M, Didden R, Maaskant MA, Smits MG, Schrandt-Stumpel CT, Curfs LM. Sleep disturbances and behavioural problems in adults with Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2010 Oct;54(10):906-17. doi: 10.1111/j.1365-2788.2010.01306.x. Epub 2010 Jul 15.
- Marcus KA, van Alfen-van der Velden JA, Otten BJ, Weijers G, Yntema HG, de Korte CL, Kapusta L. Cardiac evaluation in children with Prader-Willi syndrome. *Acta Paediatr*. 2012 May;101(5):e225-31. doi: 10.1111/j.1651-2227.2011.02570.x. Epub 2012 Jan 10.
- Otten BJ, Wit JM. [Growth hormone therapy in dysmorphic syndromes and chronic disease]. *Tijdschr Kindergeneeskd*. 1992 Oct;60(5):183-91. Review. Dutch.

- Reus L, Pelzer BJ, Otten BJ, Siemensma EP, van Alfen-van der Velden JA, Festen DA, Hokken-Koelega AC, Nijhuis-van der Sanden MW. Growth hormone combined with child-specific motor training improves motor development in infants with Prader-Willi syndrome: A randomized controlled trial. *Res Dev Disabil.* 2013 Oct;34(10):3092-103. doi: 10.1016/j.ridd.2013.05.043. Epub 2013 Jul 22.
- Reus L, van Vlimmeren LA, Staal JB, Janssen AJ, Otten BJ, Pelzer BJ, Nijhuis-van der Sanden MW. Objective evaluation of muscle strength in infants with hypotonia and muscle weakness. *Res Dev Disabil.* 2013 Apr;34(4):1160-9. doi: 10.1016/j.ridd.2012.12.015. Epub 2013 Feb 1.
- Reus L, van Vlimmeren LA, Staal JB, Otten BJ, Nijhuis-van der Sanden MW. The effect of growth hormone treatment or physical training on motor performance in Prader-Willi syndrome: a systematic review. *Neurosci Biobehav Rev.* 2012 Sep;36(8):1817-38. doi: 10.1016/j.neubiorev.2012.05.005. Epub 2012 May 28. Review.
- Reus L, Zwarts M, van Vlimmeren LA, Willemsen MA, Otten BJ, Nijhuis-van der Sanden MW. Motor problems in Prader-Willi syndrome: a systematic review on body composition and neuromuscular functioning. *Neurosci Biobehav Rev.* 2011 Jan;35(3):956-69. doi: 10.1016/j.neubiorev.2010.10.015. Epub 2010 Nov 4. Review.
- Schrande-Stumpel CT, Curfs LM, Sastrowijoto P, Cassidy SB, Schrande JJ, Fryns JP. Prader-Willi syndrome: causes of death in an international series of 27 cases. *Am J Med Genet A.* 2004 Feb 1;124A(4):333-8.
- Schrande-Stumpel CT, Sinnema M, van den Hout L, Maaskant MA, van Schrojenstein Lantman-de Valk HM, Wagemans A, Schrande JJ, Curfs LM. Healthcare transition in persons with intellectual disabilities: general issues, the Maastricht model, and Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2007 Aug 15;145C(3):241-7. Review.
- Siemensma EP, de Lind van Wijngaarden RF, Otten BJ, de Jong FH, Hokken-Koelega AC. Testicular failure in boys with Prader-Willi syndrome: longitudinal studies of reproductive hormones. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 Mar;97(3):E452-9. doi: 10.1210/jc.2011-1954. Epub 2011 Dec 21.
- Siemensma EP, de Lind van Wijngaarden RF, Otten BJ, de Jong FH, Hokken-Koelega AC. Pubarche and Serum Dehydroepiandrosterone Sulfate Levels in Children with Prader-Willi Syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2011 Jan 20. doi: 10.1111/j.1365-2265.2011.03989.x. [Epub ahead of print]
- Siemensma EP, Tummers-de Lind van Wijngaarden RF, Festen DA, Troeman ZC, van Alfen-van der Velden AA, Otten BJ, Rotteveel J, Odink RJ, Bindels-de Heus GC, van Leeuwen M, Haring DA, Oostdijk W, Bocca G, Mieke Houdijk EC, van Trotsenburg AS, Hoorweg-Nijman JJ, van Wieringen H, Vreuls RC, Jira PE, Schroor EJ, van Pinxteren- Nagler E, Willem Pilon J, Lunshof LB, Hokken-Koelega AC. Beneficial effects of growth hormone treatment on cognition in children with Prader-Willi syndrome: a randomized controlled trial and longitudinal study. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 Jul;97(7):2307-14. doi: 10.1210/jc.2012-1182. Epub 2012 Apr 16.
- Siemensma EP, van Alfen-van der Velden AA, Otten BJ, Laven JS, Hokken-Koelega AC. Ovarian function and reproductive hormone levels in girls with Prader-Willi syndrome: a longitudinal study. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 Sep;97(9):E1766-73. doi: 10.1210/jc.2012-1595. Epub 2012 Jun 21.
- Sinnema M, Boer H, Collin P, Maaskant MA, van Roozendaal KE, Schrande-Stumpel CT, Curfs LM. Psychiatric illness in a cohort of adults with Prader-Willi syndrome. *Res Dev Disabil.* 2011 Sep-Oct;32(5):1729-35. doi: 10.1016/j.ridd.2011.02.027. Epub 2011 Mar 31.
- Sinnema M, Einfeld SL, Schrande-Stumpel CT, Maaskant MA, Boer H, Curfs LM. Behavioral phenotype in adults with Prader-Willi syndrome. *Res Dev Disabil.* 2011 Mar-Apr;32(2):604-12. doi: 10.1016/j.ridd.2010.12.014. Epub 2011 Jan 11.
- Sinnema M, Maaskant MA, van Schrojenstein Lantman-de Valk HM, Boer H, Curfs LM, Schrande-Stumpel CT. The use of medical care and the prevalence of serious illness in an adult Prader-Willi syndrome cohort. *Eur J Med Genet.* 2013 Aug;56(8):397-403. doi: 10.1016/j.ejmg.2013.05.011. Epub 2013 Jun 20.

- Sinnema M, Maaskant MA, van Schrojenstein Lantman-de Valk HM, van Nieuwpoort IC, Drent ML, Curfs LM, Schrande-Stumpel CT. Physical health problems in adults with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A*. 2011 Sep;155A(9):2112-24. doi: 10.1002/ajmg.a.34171. Epub 2011 Aug 10.
- Sinnema M, Schrande-Stumpel CT, Maaskant MA, Boer H, Curfs LM. Aging in Prader-Willi syndrome: twelve persons over the age of 50 years. *Am J Med Genet A*. 2012 Jun;158A(6):1326-36. doi: 10.1002/ajmg.a.35333. Epub 2012 May 14. PubMed PMID: 22585395.
- Sinnema M, Schrande-Stumpel CT, Verheij HE, Meeuwssen M, Maaskant MA, Curfs LM. Dementia in a woman with Prader-Willi syndrome. *Eur J Med Genet*. 2010 May-Jun;53(3):145-8. doi: 10.1016/j.ejmg.2010.02.006. Epub 2010 Feb 26.
- Sinnema M, van Roozendaal KE, Maaskant MA, Smeets HJ, Engelen JJ, Jonker-Houben N, Schrande-Stumpel CT, Curfs LM. Different distribution of the genetic subtypes of the Prader-Willi syndrome in the elderly. *Eur J Hum Genet*. 2010 Sep;18(9):993-8. doi: 10.1038/ejhg.2010.67. Epub 2010 May 12.
- Stauder JE, Boer H, Gerits RH, Tummers A, Whittington J, Curfs LM. Differences in behavioural phenotype between parental deletion and maternal uniparental disomy in Prader-Willi syndrome: an ERP study. *Clin Neurophysiol*. 2005 Jun;116(6):1464-70. Epub 2005 Apr 26.
- Stauder JE, Brinkman MJ, Curfs LM. Multi-modal P3 deflation of event-related brain activity in Prader-Willi syndrome. *Neurosci Lett*. 2002 Jul 19;327(2):99-102.
- Tauber M, Hokken-Koelega AC, Hauffa BP, Goldstone AP. About the benefits of growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome. *J Pediatr*. 2009 May;154(5):778; author reply 779. doi: 10.1016/j.jpeds.2008.12.035.
- Van Borsel J, Defloor T, Curfs LM. Expressive language in persons with Prader-Willi syndrome. *Genet Couns*. 2007;18(1):17-28.
- van den Borne HW, van Hooren RH, van Gestel M, Rienmeijer P, Fryns JP, Curfs LM. Psychosocial problems, coping strategies, and the need for information of parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Patient Educ Couns*. 1999 Nov;38(3):205-16.
- Van Hooren RH, Van den Borne BW, Curfs LM, Widdershoven GA. Ethics of prevention: an interactive computer-tailored program. *Scand J Public Health*. 2007;35(5):503-9.
- van Hooren RH, Widdershoven GA, Candel MJ, van den Borne BW, Curfs LM. Between control and freedom in the care for persons with Prader-Willi syndrome: an analysis of preferred interventions by caregivers. *Patient Educ Couns*. 2006 Oct;63(1-2):223-31. Epub 2006 Jan 19.
- van Hooren RH, Widdershoven GA, van der Bruggen H, van den Borne HW, Curfs LM. Values in the care for young persons with Prader-Willi syndrome: creating a meaningful life together. *Child Care Health Dev*. 2005 May;31(3):309-19.
- van Lieshout CF, De Meyer RE, Curfs LM, Fryns JP. Family contexts, parental behaviour, and personality profiles of children and adolescents with Prader-Willi, fragile-X, or Williams syndrome. *J Child Psychol Psychiatry*. 1998 Jul;39(5):699-710.
- van Lieshout CF, de Meyer RE, Curfs LM, Koot HM, Fryns JP. Problem behaviors and personality of children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Psychol*. 1998 Apr;23(2):111-20.
- van Mil EA, Westertep KR, Gerver WJ, Curfs LM, Schrande-Stumpel CT, Kester AD, Saris WH. Energy expenditure at rest and during sleep in children with Prader-Willi syndrome is explained by body composition. *Am J Clin Nutr*. 2000 Mar;71(3):752-6.
- van Mil EG, Westertep KR, Kester AD, Curfs LM, Gerver WJ, Schrande-Stumpel CT, Saris WH. Activity related energy expenditure in children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *Int J Obes Relat Metab Disord*. 2000 Apr;24(4):429-34.
- van Nieuwpoort IC, Deijen JB, Curfs LM, Drent ML. The relationship between IGF-I concentration, cognitive function and quality of life in adults with Prader-Willi syndrome. *Horm Behav*. 2011 Apr;59(4):444-50. doi: 10.1016/j.yhbeh.2011.01.001. Epub 2011 Jan 8.
- van Nieuwpoort IC, Sinnema M, Castelijns JA, Twisk JW, Curfs LM, Drent ML. The GH/IGF-I axis and pituitary function and size in adults with Prader-Willi syndrome. *Horm Res Paediatr*. 2011;75(6):403-11. doi: 10.1159/000323442. Epub 2011 Jan 27.

- Verhoeven WM, Curfs LM, Tuinier S. Prader-Willi syndrome and cycloid psychoses. *J Intellect Disabil Res.* 1998 Dec;42 (Pt 6):455-62.
- Verhoeven WM, Tuinier S, Curfs LM. Prader-Willi psychiatric syndrome and Velo-Cardio-Facial psychiatric syndrome. *Genet Couns.* 2000;11(3):205-13. Review.
- Verhoeven WM, Tuinier S, Curfs LM. Prader-Willi syndrome: the psychopathological phenotype in uniparental disomy. *J Med Genet.* 2003 Oct;40(10):e112.

Bijlage 2: Inventarisatielijst expertise

Onderstaande vragen zijn gebaseerd op de in een notitie van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen²² beschreven criteria voor het onderscheiden van een expertisecentrum (een centrale plek waar wetenschappelijk onderzoek, zorg en behandeling, en onderwijs rond zeldzame aandoeningen samenkomt). Door de inventarisatielijst door te nemen, kan een idee worden verkregen over de stand van zaken op het terrein van onderzoek, onderwijs, zorg en behandeling van specifieke zeldzame aandoeningen of een groep zeldzame aandoeningen binnen een centrum of team.

1. Algemeen

- a. Naam ziekenhuis/afdeling/expertisecentrum + Adresgegevens
- b. Over welke groep zeldzame aandoeningen heeft u expertise en/of over welke specifieke aandoeningen?

2. Wetenschappelijk onderzoek

- a. Hoe blijft u op de hoogte van de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen over diagnostiek en/of behandeling van de zeldzame aandoening waarover u expertise heeft? (meerdere antwoorden mogelijk)
 - via artikelen in internationale wetenschappelijke tijdschriften
 - via artikelen in nationale wetenschappelijke tijdschriften
 - via nationale/internationale congressen
 - op andere wijze dan hierboven aangegeven, namelijk.....
- b. Welk wetenschappelijk onderzoek wordt er vanuit uw centrum verricht naar de zeldzame aandoening (meerdere antwoorden mogelijk)?
 - geen wetenschappelijk onderzoek
 - basaal wetenschappelijk onderzoek
 - translationeel onderzoek
 - klinisch wetenschappelijk onderzoek
 - klinisch geneesmiddelenonderzoek
 - gedragswetenschappelijk onderzoek
 - anders dan bovengenoemd onderzoek, namelijk
- c. Is uw centrum partner in een internationaal onderzoeksproject over de zeldzame aandoening(en) waar u expert voor bent?
 - ja
 - nee momenteel niet, wel geweest: naam project en periode vermelden
 - nee, alleen in een nationaal project met ...
 - nee
- d. Hoeveel artikelen zijn er vanuit uw centrum de laatste vijf jaar gepubliceerd over de zeldzame aandoening waar u expert voor bent en kunt u deze in een lijst toevoegen met gegevens over auteurs, titel, tijdschriften en jaartal?
- e. Is er een hoogleraar verbonden aan het centrum die betrokken is bij de zeldzame aandoening(en)
 - ja
 - nee
- f. Hoeveel medewerkers, verbonden aan uw afdeling/centrum doen wetenschappelijk onderzoek?
 - Stafleden: fte
 - AIO/AGIKO/(Klinische) fellows: fte

3. Kennis delen

- a. Hoe vaak wordt het centrum geraadpleegd door andere behandelaars, onderzoekers of ouders en patiënten over bijvoorbeeld de diagnose (second opinion) of behandeling (richtlijnen en nieuwe geneesmiddelen)?
 - Niet
 - 1-2 x per jaar
 - 3-5 x per jaar
 - 5-10 x per jaar
 - meer dan 10 x per jaar
 -x per jaar
- b. Door wie wordt u meestal geraadpleegd?
 - Medisch specialisten
 - Huisartsen
 - Paramedici
 - Onderzoekers
 - Patiënten en/of hun familie (bijvoorbeeld de ouders)
- c. Wat is de herkomst van de vragers?
 - Eigen land (Nederland)
 - Europa
 - Elders in de wereld
- d. Welke na- en bijscholingstrajecten worden er vanuit het centrum ter bevordering van de kennis over de zeldzame aandoening georganiseerd?
- e. Hoeveel nieuwe experts zijn er de afgelopen één tot vijf jaar vanuit uw centrum opgeleid?
 - 0
 - 1-2
 - 3-5
 - 5 of meer
- f. Hoe onderhoudt uw centrum contact met de patiëntenorganisatie die de belangen van de patiënten met de zeldzame aandoening vertegenwoordigt?
 - Er worden geen contacten met patiënten (verenigingen) onderhouden
 - Er is geen groep (bekend) die de patiëntenbelangen kan behartigen
 - Anders, namelijk....

4. Zorg en behandeling

- a. Uit welke disciplines bestaat uw team?
- b. Uit hoeveel stafleden (aantal en fte) bestaat uw afdeling/het centrum
- c. Hoeveel patiënten met de betreffende zeldzame aandoening(en) 'ziet' u in uw centrum per jaar?
- d. Hoe worden er gegevens van deze groep patiënten verzameld en bijgehouden?
- e. Zijn er richtlijnen of zorgstandaarden voor de zeldzame aandoening waar u expertise voor heeft?
 - ja
 - nee
- f. Zo ja, zijn deze zorgstandaarden of richtlijnen in (of in samenwerking met) uw expertisecentrum ontwikkeld?
 - ja
 - nee
 - nee, er zijn elders (in de wereld/Europa) richtlijnen die we gebruiken
- g. Is uw centrum betrokken bij het regelmatig aanpassen van bestaande richtlijnen/zorgstandaarden?
 - ja
 - nee

5. Overig

- a. Hoe is de (continue) bereikbaarheid (telefonisch en per e-mail) van het centrum gewaarborgd?
 - Voor behandelaars:
 - Voor patiënten en familie:
- b. Zou u er bezwaar tegen hebben als uw centrum regelmatig werd gevisiteerd?
 - ja
 - nee
- c. Heeft u nog aanvullende relevante informatie over uw centrum dat hiervoor nog niet aan de orde is gekomen?

Bijlage 3: Overzicht mogelijke onderwerpen

Uit de diverse informatiebronnen^{14,69} kwam een keur aan onderwerpen met betrekking tot het Prader-Willi syndroom naar voren. Onderstaand een overzicht van alle genoemde onderwerpen, dat – in combinatie met o.a. de onderwerpen in tabel 3 – als input kan dienen voor het digitale expertisecentrum en/of het fysieke expertisecentrum.

>>> Let op: Deze onderwerpen moeten nog wel worden gecontroleerd op bruikbaarheid en betrouwbaarheid

Behandelingen e.d.

- Sondevoeding,
- Groeihormoontherapie (effectief in bereiken langere lengte, maar ook meer kracht, mogelijk betere mentale ontwikkeling, zorgdragen voor een betere lichaamssamenstelling (minder vet en meer spieren),
- Groeihormoon: prikken, botbreuken, wetenschappelijk onderzoek, Kind&Groei, slaaponderzoek,
- Fysiotherapie (erg belangrijk om te blijven stimuleren, anders gaan ledematen zo erg vergroeien dat iemand bijv. niets meer kan o.a. het speciaal voor Prader-Willi syndroom ontwikkelde MoTrap),
- Stresshormoon (veel onzekerheid nog of en wanneer wel en niet te geven; loopt sinds ongeveer 4 jaar), Stressschema,
- Zindelijkheidsstraining (klokzindelijk),
- CogMed (trainen werkgeheugen, in principe ontwikkeld voor kinderen met ADHD, onder begeleiding van een psycholoog, adaptief programma),
- Beweging: App,
- (Pre)logopedie, Logopedie (voor hulp bij het voeden en bij de taal- spraakontwikkeling): Stotteren, lipsluiting, slikken, verslikken
- Praten, gebaren
- Ergotherapie (voor eventuele aanpassingen in huis, om de ouders lichamelijk minder te belasten).
- MOTRAP studie,
- Floortime (DIR-model ontwikkeld door Greenspan en Wieder) voor vroege interventie (o.a. het stimuleren van de cognitieve, sociaal-emotionele ontwikkeling),
- Voeding: traktaties, voedingssupplementen, flesvoeding, borstvoeding, stippendieet, diëtist (Jozé Veen, www.dietistvg.nl), overstap naar vaste voeding.
- Genetica
- Professionals: waar te vinden?

Gedrag

- Wiegen en tics,
- Skin picking,
- Moeilijk gedrag, Jacqueline Heeren (gezinscoach),
- Slapen.

Hulpmiddelen e.d.

- Bril,
- Ondersteunende gebaren,
- Monitorbewaking,
- Sondevoeding,
- Tillift,
- Rolstoel,
- Stressschema,
- Incontinentiemateriaal,
- Habermannfles (kun je de voeding mee in het mondje spuiten),
- Angel Care babyfoon (geen medisch hulpmiddel, wel erg fijn omdat de beweging geregistreerd wordt en er alarm optreedt als de ademhaling gedurende een bepaalde tijd stopt),
- Pictogrammen (om opdrachten uit te schrijven in verband met een slecht werkend werkgeheugen),
- Medical alerts boekje (heel goed initiatief!),
- Ziek zijn: benauwdheid, overgeven,
- Dental alerts boekje,
- Maxi Cosi Axiss autostoel, omdat die te draaien is en dat erg prettig is als de kinderen zwaarder worden en zich slap houden,
- Dubbele set boeken op school (omdat het anders niet te tillen is),
- Geen trappen lopen, maar met de lift gaan op school (in verband met kans op vallen door spierslakte),
- Duidelijke afspraken maken over wanneer er gedronken en gegeten mag worden,
- Geen cashgeld, wel een pinpas (controle waaraan het geld is uitgegeven),
- Stipendieet,
- Producten van Goodies! Daar zit weinig smaak aan (en toch is het lekker, maar weinig smaak is wel goed om het kind niet te veel te laten wennen aan zoete dingen), het ziet er leuk uit en er zitten weinig calorieën in. Ideaal voor Prader-Willi's!

Wet- en regelgeving, tegemoetkomingen

- PGB,
- 'Rugzakje',
- Luiervergoeding,
- WMO-aanpassingen,
- Wet Tegemoetkoming chronisch zieken en gehandicapten,
- TOG-regeling (Tegemoetkoming ouders gehandicapt kind),
- Reiskostenvergoeding (via verzekeraar of via belastingdienst),
- Wajong-uitkering,
- NS-kaart (begeleider van een gehandicapt persoon reist gratis),
- Mantelzorgcompliment,
- Kinderthuiszorg,
- Regelingen overheid, bijv. schoolkeuze op maat, PGB, vergoedingen (GHT wel, diëtist niet/nauwelijks).

Financiering

- Diverse sponsoracties van groepsleden en niet-groepsleden: Sponsorloop, armbandjes, band, liedje via iTunes, etc.,
- Flintwave.com,
- Boeken kopen via youbedo.nl, waarvan gedeelte opbrengst naar goede doelen gaat.

Uitwisseling van...

- Wetenschappelijke literatuur,
- Filmpjes over allerlei onderwerpen,
- Promotie Margje Sinnema,
- Dental Alerts,
- Medical Alerts,
- Tv-uitzendingen,
- (Media)aandacht: Sponsorloop, lezing jeugdartsen,
- Buitenlandse sites.

Andere verenigingen etc.

- Vanderbilt, Amerika,
- Per saldo (belangenvereniging van en voor mensen die hun zorg en begeleiding zelf willen regelen – m.v.b. PGB of vpz [vergoedingsregeling persoonlijke zorg]),
- Lotje&Co (www.lotjeenco.nl): De stichting voor gezinnen met een zorgintensief kind,
- Stichting Zorg voor Zorg,
- Stichting Zeldzame Ziekten Fonds (www.zzf.nl).

Overig

- Lotgenotencontact,
- Chatmogelijkheden personen met Prader-Willi syndroom zelf,
- Sporten/bewegen,
- Seksuele ontwikkeling,
- Sociaal-emotionele ontwikkeling,
- Zelfbeeld,
- Onderwijs: regulier, speciale leerlijnen buiten regulier onderwijs,
- Buitenland: reizen, wonen, medische zorg,
- Acceptatie,
- Wonen,
- Combinatie werk ouders en zorg voor kind.

Bijlage 4: Programma van eisen digitaal expertisecentrum

Programma van eisen website Expertisecentrum Prader-Willi syndroom

Nijmegen, 26 juni 2013

Mirjam Harmsen
Projectleider IQ healthcare, Radboudumc

m.harmsen@iq.umcn.nl
024-36 190 48/b.g.g. 06-1106 3716

Inleiding

Het is de bedoeling dat er een digitaal expertisecentrum komt voor mensen met het Prader-Willi syndroom, een zeldzame genetische afwijking die zich manifesteert op de zuigelingenleeftijd. Met subsidie van het Prader-Willi Fonds onderzoekt IQ healthcare, Radboudumc, de mogelijkheden van een dergelijk expertisecentrum.

Het digitale expertisecentrum Prader-Willi syndroom betreft een, in eerste instantie, Nederlandstalige interactieve website. Het digitale centrum bestaat in het ideale geval uit een publiek en een besloten portaal. Op het open portaal kan iedereen terecht die meer informatie wil hebben over het Prader-Willi syndroom, zoals de patiënt zelf, leerkrachten, woonbegeleiders, etc. Daarnaast hebben de patiënt en zijn ouder(s)/verzorger(s) toegang tot het besloten portaal. Ook de zorgverleners kunnen toegang krijgen tot het besloten portaal; dit moet worden goedgekeurd door de persoon met Prader-Willi syndroom. Binnen het besloten portaal kunnen gegevens worden uitgewisseld over bijvoorbeeld de fysieke toestand van de persoon met Prader-Willi syndroom. Ook zou het gebruikt kunnen worden voor digitale consulten. Een andere functie die de website moet hebben is 'lotgenotencontact', in de vorm van chat- of forummogelijkheden.

Het digitale expertisecentrum is de enige plek in Nederland waar alle beschikbare informatie beschikbaar is over het Prader-Willi syndroom en alles wat daarbij komt kijken.

In voorliggend stuk wordt verder ingegaan op de opzet van de website, zowel in termen van inhoud als van kosten.

Doel digitaal expertisecentrum

Het doel van de website is drieledig:

1. Informatievoorziening,
2. Lotgenotencontact,
3. Zorgdossier.

Het is de vraag of de website van het begin af aan alle doelen moet dienen, of dat dit gefaseerd gebeurt.

Doelgroepen/ingangen

De doelgroepen van het digitale expertisecentrum zijn heel divers. De belangrijkste hoofdgroepen zijn:

1. Personen met Prader-Willi syndroom;
2. Ouders/verzorgers/wettelijk vertegenwoordigers/bewindvoerders van mensen met Prader-Willi syndroom;
3. Broers/zussen, overige familieleden, vrienden/kennissen;
4. Zorgverleners (artsen, paramedici, maatschappelijk werkers, verzorgenden, etc., specialistisch en in de periferie) van mensen met Prader-Willi syndroom;

5. Overige betrokkenen bij de zorg en welzijn van mensen met Prader-Willi syndroom (activiteitenbegeleiding, leerkrachten, werkgevers, trainers etc);
6. Wetenschappelijk onderzoekers Prader-Willi syndroom.

De website heeft daardoor vier ingangen nodig:

1. Personen met Prader-Willi syndroom (#1);
2. Ouders/verzorgers/wettelijk vertegenwoordigers/bewindvoerders van mensen met Prader-Willi syndroom (#2);
3. Zorgverleners (artsen, paramedici, maatschappelijk werkers, verzorgenden, etc.) van mensen met Prader-Willi syndroom (#3);
4. Overig (#3,5,6).

De toegankelijkheid, de inhoud, het taalgebruik en de lay-out van de site moeten op de doelgroepen worden aangepast.

Doelen website

De inzet van de website moet leiden tot de volgende resultaten (n.b. deze moeten nog SMART geformuleerd worden):

- Bekend bij alle ouders etc. van Prader-Willi's;
- Bekend bij alle diagnostische centra;
- Positieve evaluatie ouders etc.

Functie en inhoud

De website van het expertisecentrum heeft drie functies: informatievoorziening, informatie-uitwisseling en lotgenotencontact. In onderstaande tabel staat iets meer informatie over de opzet en inhoud. De belangrijkste functie wordt vooralsnog gezien in informatievoorziening.

Functie	Opzet	Inhoud	Opmerkingen/vragen
Informatie-voorziening	<ul style="list-style-type: none"> • Platte teksten met evt. doorlinken naar andere websites • Database met Nederlandstalige samenvattingen van wetenschappelijke artikelen • Overzicht relevante links 	Informatie afkomstig van: <ul style="list-style-type: none"> • Huidige websites over PWS en aanverwante zaken (evt. doorlinken) • PubMed (toegang!) • Google • Richtlijnen, Standaarden, informatieklaapper, etc. Zie bijlage 1 voor onderwerpen	<ul style="list-style-type: none"> • Moet er een zoekfunctie aanwezig zijn (vrije tekstwoorden, trefwoorden, zoekfilters)? • Moet er een blog mogelijk zijn?
Informatie-uitwisseling	<ul style="list-style-type: none"> • Forum ('archief') • Zorgdossier 	<ul style="list-style-type: none"> • Alle relevante onderwerpen die worden aangedragen door de bezoekers 	<ul style="list-style-type: none"> • Op dit moment is een Facebookgroep actief → in hoeverre deze vervangen? In hoeverre is binnen Facebook informatie terug te vinden (→ niet goed)? • Het is nog niet zeker of men van het begin af aan een zorgdossierfunctie wil → voor- en nadelen van wel/niet meteen inbouwen?
Lotgenoten-contact	<ul style="list-style-type: none"> • Chat ('real time') 	<ul style="list-style-type: none"> • Alle relevante onderwerpen die worden aangedragen door de bezoekers 	<ul style="list-style-type: none"> • Op dit moment is een Facebookgroep actief → in hoeverre deze integreren of vervangen?

Kosten

Wat betreft de kosten moet onderscheid worden gemaakt tussen initiële kosten en structurele (terugkerende) kosten. Initiële kosten moeten worden gemaakt voor:

- het ontwerpen van de website,
- het bouwen van de website,
- het vullen van de website,
- het implementeren bij de gebruikers.

Structurele kosten worden gemaakt voor:

- de helpdeskfunctie,
- het onderhoud aan de site zelf,
- het aanvullen, redigeren en up-to-date houden van de informatie,
- het modereren en vragen beantwoorden binnen het forum
- het zichtbaar blijven op zoeksites zoals Google.

Enkele taken worden uitgevoerd door de websitebeheerder, andere taken door een inhoudsdeskundige (ZZP-er) in combinatie met de zorgverleners van het expertisecentrum.

Bijlage 1: Onderwerpen per doelgroep

Doelgroep	Leeftijdscategorie persoon met Prader-Willi syndroom				
	0-4 jaar	4-12 jaar	12-18 jaar	18-30 jaar	≥30 jaar
Persoon met Prader-Willi syndroom		School			
				Sociaal-emotionele ontwikkeling/zelfbeeld	
		Motoriek/bewegen/sporten			
			Transitie		
				Voeding	
				Lotgenotencontact	
				Werk	
		Correcte voorlichting (m.n. inhoudelijk)			
Ouders/verzorgers/ wettelijk vertegenwoordigers/ bewindvoerders	Diagnostiek				
	Medische behandeling (o.a. Groeihormoon, Stresshormonen, Sondevoeding, medische aspecten bij het ouder worden)				
		Zindelijkheidsstraining			
		School			
	Motoriek/bewegen/sporten				
				Gedragsproblemen	
			Transitie		
					Werk
					Wonen
					Financiën
					Overlijden ouders/ ouders te oud
	Lotgenotencontact				
	Voeding				
	Psycho-sociale begeleiding				
Hulpmiddelen					
Correcte voorlichting (inhoudelijk, wet- en regelgeving, e.a.)					

Zorgverleners	Diagnostiek				
	Medische behandeling (o.a. Groeihormoon, Stresshormonen, Sondevoeding, medische aspecten bij het ouder worden)				
		Zindelijkheidstraining			
	Motoriek/bewegen/sporten				
				Gedragsproblemen	
			Transitie		
	Voeding				
	Psycho-sociale begeleiding				
	Hulpmiddelen				
	Correcte voorlichting				
Broers/zussen, overige familieleden, vrienden/kennissen				Gedragsproblemen	
					Overlijden ouders/ ouders te oud
	Lotgenotencontact				
	Correcte voorlichting (m.n. inhoudelijk)				
Overige betrokkenen		Zindelijkheidstraining			
	Motoriek/bewegen/sporten				
				Gedragsproblemen	
	Voeding				
	Psycho-sociale begeleiding				
	Hulpmiddelen				
	Correcte voorlichting (m.n. inhoudelijk)				
Wetenschappelijk onderzoekers	Alle onderwerpen kunnen voor wetenschappelijk onderzoekers interessant zijn				

IQ healthcare **Scientific Institute for Quality of Healthcare**

Instituut Het Scientific Institute for Quality of Healthcare (IQ healthcare) is een wetenschappelijk centrum voor onderzoek, onderwijs en ondersteuning van kwaliteit, veiligheid, innovatie en ethische aspecten van de gezondheidszorg. In de afgelopen jaren is een groot wetenschappelijk programma opgebouwd en uitgevoerd, met onderzoek op het terrein van ondermeer kwaliteitsrichtlijnen, transparantie, implementatie van innovatie, inbreng van patiënten in de zorg, veiligheid, ketenzorg en professionele ontwikkeling. Ruim 70 promovendi werken aan een proefschrift; zij ontwikkelen belangrijke methoden en instrumenten voor toetsing en verbetering van kwaliteit. IQ healthcare is de laatste jaren uitgegroeid tot een van de grootste wetenschappelijke centra in Europa op het gebied van kwaliteit, veiligheid en innovatie van de gezondheidszorg.

Missie Verbeteren van de kwaliteit en de waarde van de gezondheidszorg voor patiënten, door middel van onderzoek, onderwijs en beleidsondersteuning.

Visie IQ healthcare vindt dat de kwaliteit en veiligheid van gezondheidszorg verbeterd kan worden als de toegevoegde waarde (value) van gezondheidszorg voor alle betrokkenen beter zichtbaar wordt gemaakt, de zorg met geringe baten achterwege wordt gelaten (de-ïmplementatie) en zorginnovaties - alsmede evidence based interventies vakkundig worden geïmplementeerd en geëvalueerd. De wetenschappelijke aanpak van IQ healthcare richt zich radicaal op waardebepaling en -vermeerdering van gezondheidszorg (value driven healthcare) voor patiënt, zorgverlener, verzekeraar en overheid, waardoor onnodige kosten afnemen en de houdbaarheid van de gezondheidszorg op systeemniveau verbetert. Waardebepaling hierbij vindt plaats vanuit verschillende wetenschappelijke perspectieven (medisch, economische, sociologisch, ethisch etc.) en vraagt om een multidisciplinaire aanpak. Hiertoe zullen:

1. Verschillen in (onnodige) kosten en kwaliteit van zorg beter zichtbaar moeten worden gemaakt
2. Resultaten van gezondheidszorg of uitkomsten van zorg systematisch gemeten en geanalyseerd moeten worden
3. Good practices en zorginnovaties vakkundig worden geïmplementeerd

Expertise

- Gezondheidszorgonderzoek
- Implementatieonderzoek
- Betaalbaarheid en doelmatigheid
- Kwaliteit van zorg voor infectie- en ontstekingsziekten
- Integrale zorg voor kwetsbare ouderen
- Paramedisch zorg
- Medische ethiek
- Verplegingswetenschap
- Patiënt empowerment
- Veiligheid
- Transparantie kwaliteit van zorg
- Toegepast onderzoek

Contact IQ healthcare
Radboudumc
Huispost 114
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

W www.iqhealthcare.nl
T 024 36 15 305
F 024 35 40 166
E info@iq.umcn.nl
Bezoekadres: Geert Grooteplein 21 Nijmegen

