

## Analyse van de consumptie en zorguitgaven van mensen met zeldzame ziektes

Clara Noirhomme - Studiedienst

### Samenvatting

*Dit artikel presenteert een analyse van de consumptie van en uitgaven voor gezondheidszorg voor patiënten met zeldzame ziektes in de Belgische regio's van de Euregio Maas-Rijn (EMR), d.w.z. de provincies Limburg en Luik. Deze analyse werd uitgevoerd door de Christelijke Mutualiteit, Solidaris en de Onafhankelijke Ziekenfondsen in het kader van het INTERREG EMRaDi-project - "Euregio Maas-Rijn zeldzame ziektes" of "zeldzame ziektes in de Euregio Maas-Rijn" om te komen tot een betere beoordeling van vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziektes in de EMR. Uit de gegevens blijkt dat de gemiddelde consumptie van patiënten met zeldzame ziektes significant hoger is dan die van de CM-leden die in de regio wonen. Tegelijk zijn de uitgaven voor zorg - zowel voor patiënten als voor de ziekteverzekering - erg hoog. Deze bevindingen brachten de EMRaDi-projectpartners ertoe te pleiten voor een echt statuut van "zeldzame ziekte" dat recht zou geven op specifieke voordelen, zoals betere toegang tot zorg en hogere vergoedingen voor medische, psychologische, paramedische en sociale zorg.*

**Sleutelwoorden: Zeldzame ziektes, uitgaven, consumptie van gezondheidszorg, Limburg, Luik**

### 1. Inleiding

Het INTERREG EMRaDi-project - "Euregio Maas-Rijn Zeldzame ziektes" of "zeldzame ziektes in de Euregio Maas-Rijn" - werd uitgevoerd tussen oktober 2016 en maart 2020. Dit grensoverschrijdende samenwerkingsproject bracht verzekeringsinstellingen, universitaire ziekenhuizen, patiëntenverenigingen en een universiteit van de Euregio Maas-Rijn (EMR) samen. In het kader van dit project werden verschillende rapporten opgesteld en resultaten geleverd<sup>1</sup> met als doel, op lange termijn, de levenskwaliteit van patiënten met een zeldzame ziekte te verbeteren.

Om deze doelstelling te bereiken, was het nodig om de transparantie wat betreft de behoeften en de beschikbaarheid van diensten op het gebied van zeldzame ziektes in de Euregio Maas-Rijn (EMR) te vergroten. Om de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte in de EMR concreet te identificeren en te komen tot een globaal begrip van hun huidige traject, werd een uitgebreide kwalitatieve studie uitgevoerd op basis van getuigenissen van 104 patiënten, familieleden en zorgverleners, door de studiediensten van CM en Solidaris, in samen-

werking met de universiteit van Maastricht. De resultaten van deze studie werden uiteengezet in een artikel in het septembernummer van CM-Informatie<sup>2</sup>.

Tegelijkertijd werd de Universiteit Maastricht belast met de opmaak van een rapport om vraag en aanbod op het gebied van zeldzame ziektes in de EMR te helpen beoordelen en het aantal patiënten met zeldzame ziektes in de EMR te bepalen<sup>3</sup>. De belangrijkste doelstelling van dit rapport was om de prevalentie van zeldzame ziektes, de kosten en de zorgconsumptie van patiënten met een zeldzame ziekte in EMR in te schatten. Deze schattingen zijn inderdaad een essentieel element bij het plannen van medische zorg en sociale bijstand en bij het evalueren van welke verbeteringen er moeten worden voorzien in het kader van de vergoedingsprocedures.

Volgens de Europese Commissie is een ziekte zeldzaam als deze minder dan 1 op 2.000 mensen treft. Welnu, er wordt geschat dat 6.000 tot 8.000 ziektes voldoen aan dit criterium. Gezien het feit dat het bestuderen van al deze ziektes niet mogelijk zou

1. Het eindverslag van het EMRaDi-project is online beschikbaar: [report.emradi.eu/rapport-final](http://report.emradi.eu/rapport-final).
2. Noirhomme C. (2020), Het gebrek aan steun voor gezinnen die getroffen worden door zeldzame ziekten: analyse van de complexiteit van de trajecten van patiënten met zeldzame ziekten in de Euregio Maas-Rijn. CM Informatie 281, pp. 23-46. Online beschikbaar: [https://www.cm.be/media/CM-Info-Kwaliteit-van-zorg\\_tcm98-67238.pdf](https://www.cm.be/media/CM-Info-Kwaliteit-van-zorg_tcm98-67238.pdf)
3. Universiteit Maastricht (2020), Beoordeling van het aantal patiënten met zeldzame ziektes, EMRaDi Project, online beschikbaar: [www.emradi.eu/fr/project-activites](http://www.emradi.eu/fr/project-activites).

zijn geweest in het bestek van een enkel onderzoek, hebben de EMRaDi-projectpartners een exhaustieve lijst samengesteld van ziektes waarop men zich zou focussen. Deze lijst bevat 60 zeldzame ziektes die een beeld geven van de diversiteit aan zeldzame ziektes (verschillende groepen ziektes, verschillende symptomen, hoge tot lage prevalentiegraad, enz.).

Vanwege het zeer hoge aantal bestaande zeldzame ziektes, de moeilijkheid om zeldzame ziektes te classificeren in gezondheidsinformatiesystemen, het ontbreken van registers en van de inschatting van de prevalentiegraad van niet-gediagnosticeerde zeldzame ziektes, blijft het buitengewoon moeilijk om de prevalentiegraad van zeldzame ziektes te schatten. De meest genoemde geschatte prevalentiegraad van zeldzame ziektes spreekt van 6 tot 8% van de bevolking, of een totaal van 240.000 tot 320.000 patiënten in de EMR.

Om deze analyses uit te voeren, vertrouwde de Universiteit Maastricht op informatie van de universitaire ziekenhuizen van Maastricht, Aken en Luik en op gegevens die werden afgeleverd door de Belgische verzekeringsinstellingen. Het doel van dit artikel is om de methodologie voor te stellen die door de Belgische verzekeringsinstellingen werd ontwikkeld om deze gegevens te verzamelen en de belangrijkste analyseresultaten te presenteren in termen van consumptie van en uitgaven voor gezondheidszorg. Een doorgedreven analyse kan inderdaad worden uitgevoerd op het niveau van de Belgische regio's van de EMR, aangezien de cijfers die de verzekeringsinstellingen extraheren niet alleen de ziekenhuiskosten omvatten, maar ook alle andere kosten die worden vergoed door de verplichte ziekteverzekering, gegevens die niet beschikbaar waren voor de regio's Aken en Maastricht.

## 2. Methode

De algemeen gebruikte methode bij verzekeringsinstellingen om de uitgaven en het verbruik van zorg te analyseren, bestaat erin gebruik te maken van de gegevens uit de facturatiebestanden, dat wil zeggen deze die worden gebruikt om de zorg aan de leden te vergoeden. In het kader van hun opdracht om de toegankelijkheid van het gezondheidssysteem te beoordelen, analyseren de studie- en statistische diensten van de verzekeringsinstellingen de gegevens betreffende de verplichte ziekteverzekering om het gevoerde gezondheidsbeleid te evalueren.

Aangezien de facturatiegegevens geen "diagnostische" gegevens bevatten, wordt voor het identificeren van een diagnose vaak gekeken naar de voorgeschreven geneesmiddelen die rechtstreeks worden afgeleverd voor de behandeling van de zeldzame ziekte, met toestemming van de adviserend geneesheer van het ziekenfonds. Deze methode laat echter slechts toe een beperkt aantal ziektes te identificeren. Voor de meeste zeldzame ziektes is er immers geen specifieke medicamenteuze behandeling. In de steekproef van 60 ziektes die door het

**Tabel 1: Aantal geïdentificeerde patiënten getroffen door een zeldzame ziekte per jaar**

Naam van de ziekte	2013	2014	2015	2016	Gemiddelde
Ataxie van Friedreich	5	5	5	5	5
Ziekte van Huntington	43	41	39	33	39
Familiale spastische paraplegie	30	29	28	26	28
Amyotrofische laterale sclerose	35	32	18	12	24
Progressieve supranucleaire verlamming	9	9	7	7	8
Syndroom van West	9	10	13	14	12
Neurofibromatose type 1	28	31	33	31	31
Spierdystrofie van Duchenne	15	15	15	14	15
Myotone dystrofie van Steinert	37	38	34	30	35
Ziekte van Charcot-Marie-Tooth	10	9	10	9	10
Myasthenia gravis	80	83	80	75	80
Frontotemporale dementie	54	51	50	46	50
Chronische myeloïde leukemie (CML)	188	187	186	176	184
Polycythaemia vera (PV)	23	25	23	28	25
Essentiële trombocytemie (ET)	86	87	85	79	84
Primaire myelofibrose	37	34	31	25	32
Aplastische anemie (AA)	49	43	38	34	41
Paroxismale nachtelijke hemoglobinurie (PNH)	7	6	7	7	7
Myelodisplastisch syndroom	113	102	86	68	92
Kleincellige bloedarmoede, sikkelcelanemie	67	76	89	94	82
Hemofilie	17	20	20	19	19
Syndroom van Rett	8	8	7	7	8
22q11.2 deletiesyndroom	11	11	13	13	12
Syndroom van Prader-Willi			5		5
Syndroom van Turner	6	6	6	6	6
Syndroom van Noonan		5	6	6	6
Fenylketonurie	7	7	7	8	7
De ziekte van Fabry		5	6	5	5
De ziekte van Wilson	7	7	7	8	7
Syndroom van Marfan	10	10	10	8	10
Idiopathische longfibrose (IPF)	65	63	65	60	63
Osteogenesis imperfecta (OI)	13	14	16	15	15
Systemische sclerose	35	34	31	29	32
Spina bifida	26	30	32	31	30
Mucoviscidose	112	115	115	120	116
Totaal	1.242	1.248	1.223	1.148	1.222

EMRaDi-project werden geselecteerd om de 6.000 tot 8.000 bestaande zeldzame ziektes te vertegenwoordigen, is dit het geval voor slechts acht ziektes, groen gemarkeerd in Tabel 1.

Om meer patiënten te kunnen identificeren, werd deze eerste methode samen gehanteerd met een andere methode die toelaat om patiënten met een zeldzame ziekte te identificeren met behulp van de informatie die wordt geregistreerd op het einde van de ziekenhuisopname (medische administratie).

Om de database zo volledig mogelijk te maken, werd deze extractie gezamenlijk uitgevoerd door de studiediensten van de Christelijke Mutualiteit, Solidaris en de Onafhankelijke Ziekenfondsen<sup>4</sup>. De gegevens werden vervolgens geaggregeerd door de CM-studiedienst. Na het samenvoegen van de gegevens van de verschillende verzekeringsinstellingen, werden de ziektes waarvoor minder dan vijf observaties konden worden vastgesteld verwijderd om *small cells*<sup>5</sup> te voorkomen en de anonimiteit van patiënten te garanderen. Na deze controle werden 35 ziektes behouden. Deze zijn opgenomen in Tabel 1.

Om specifieke patiënten te kunnen identificeren die in de Eu-regio Maas-Rijn verblijven, zoals voorzien in het kader van het EMRaDi-project, werden voor de periode 2013-2016 alleen gegevens verzameld over patiënten uit de provincies Luik en Limburg.

Aangezien de identificatie van deze personen onafhankelijk is van het tijdstip van diagnose, werd besloten dat elke persoon die werd geïdentificeerd als drager van een ziekte - hetzij door het gebruik van geneesmiddelen hetzij door ziekenhuisopname - op een gegeven moment in de periode 2013-2016 zal worden in rekening gebracht voor elk jaar van de periode, zoals weergegeven in Tabel 1.

Elke verzekeringsinstelling (VI) heeft daarom per jaar en per ziekte het aantal mensen met een zeldzame ziekte geteld, mits ze voldoen aan twee voorwaarden. Ten eerste moeten ze gedurende het betrokken jaar in een van de twee provincies (Luik en Limburg) verblijven. Ten tweede werden ze alleen geteld als ze in het betreffende jaar lid waren van de VI en nog in leven waren. Dus, als een persoon lid was van de Christelijke Mutualiteit in 2014 en 2016, werd hij voor deze twee jaren geteld en niet voor 2015. Door deze methode kon worden vermeden dat dezelfde persoon meermaals werd meegerekend voor hetzelfde jaar door verschillende verzekeringsinstellingen.

Om de behoeften van patiënten met zeldzame ziektes beter te kunnen beoordelen, werden de volgende gegevens verzameld:

- gezondheidszorgconsumptie
  - aantal klassieke opnames in een ziekenhuis
  - aantal daghospitalisaties
  - aantal daghospitalisaties voor een heelkundige ingreep
  - aantal contacten met huisartsen
  - aantal contacten met specialisten
- uitgaven voor gezondheidszorg
  - ambulante zorgen:
    - artsenhonoraria - Uitgaven ten laste van de verplichte verzekering (VV) en eigen bijdragen ten laste van patiënten (of het persoonlijk aandeel (PA), zijnde het remgeld en de honorariumsupplementen)
    - farmaceutische verstrekkingen - VV en PA
    - honoraria van verpleegkundigen - VV en PA
    - andere ambulante kosten - VV en PA
  - alle ziekenhuiskosten - VV en PA

De studiedienst van CM voerde voor het jaar 2016 dezelfde extracties uit voor alle CM-leden in de provincies Luik en Limburg om een vergelijkingspunt te hebben met het gemiddelde zorgverbruik en -uitgaven.

### 3. Prevalentie en beperkingen van de gehanteerde identificatiemethode

Behalve de patiënten die werden geïdentificeerd op basis van geneesmiddelen, werden de patiënten geïdentificeerd op basis van een ziekenhuisopname in de periode 2013-2016<sup>6</sup>. Alle patiënten die geen medicamenteuze behandeling hebben ondergaan en niet werden gehospitaliseerd tijdens de betreffende periode, werden niet geïdentificeerd. Het uiteindelijke aantal patiënten komt dus niet overeen met de prevalentie van de ziekte. Deze analyse laat dus niet toe om het exacte aantal patiënten te berekenen dat wordt getroffen door de geselecteerde zeldzame ziektes, maar laat toch toe om het gezondheidszorggebruik en de zorgkosten van de geïdentificeerde patiënten te analyseren.

Aangezien de aanwezige informatie bij het einde van de hospitalisatie, die naar de verzekeringsinstellingen wordt gestuurd, door de arts in vrije tekst wordt ingevoerd, hebben we de extracties uitgevoerd op basis van sleutelwoorden die na verschillende tests zijn geselecteerd om valse positieven te voor-

4. De studiedienst van de Onafhankelijke Ziekenfondsen haalde echter alleen gegevens op uit de database op basis van geneesmiddelen en niet op basis van hospitalisatie.

5. De *small cells* zijn de cellen die onvoldoende observaties bevatten en waarvoor het mogelijk zou zijn om de betrokken patiënten te identificeren. Om gevoelige persoonsgegevens te beschermen, werken onderzoekers niet met waarden waarvoor er minder dan vijf waarnemingen zijn.

6. De consumptie en de zorgkosten van patiënten werden geanalyseerd over de periode 2013-2016, onafhankelijk van het jaar van de hospitalisatie, op basis waarvan ze konden worden geïdentificeerd. Als een patiënt bijvoorbeeld in 2016 wordt geïdentificeerd (en dus op dat moment in het ziekenhuis wordt opgenomen), worden ook zijn verbruik / uitgaven geanalyseerd in 2013, 2014 en 2015. Het kan echter zijn dat hij nog niet was gediagnosticeerd of ziek was in de jaren voorafgaand aan hospitalisatie. De gezondheidstoestand gelinkt aan de hospitalisatie kan ook leiden tot een hogere zorgconsumptie.

komen. Door deze zoekwoorden te selecteren, kan het echter best zijn dat niet alle patiënten werden geïdentificeerd.

Aangezien het aantal geïdentificeerde patiënten erg beperkt is, is het mogelijk om *uitschieters (outliers)* te hebben (met sterk afwijkende gegevens). Zelfs als deze *uitschieters* de consumptie/uitgaven van de geïdentificeerde patiënten reëel weergeven, kan het net zo goed zijn dat deze gegevens niet kunnen worden veralgemeend voor alle patiënten die door de betreffende ziekte zijn getroffen. Dit is eveneens te wijten aan de onmogelijkheid om de medianen van consumptie/uitgaven te berekenen als gevolg van de aggregatie van de gegevens die door de verschillende verzekeringsinstellingen uit hun database zijn geëxtraheerd. Omdat de gegevens door elke verzekeringsinstelling anoniem uit de database worden geëxtraheerd en vervolgens worden opgedeeld volgens de bovengenoemde resultaten in Tabel 2, kunnen consumptie van en uitgaven voor individuele patiënten niet worden vastgesteld, waardoor de statistieken worden beperkt tot gemiddelden.

#### 4. Algemene vaststellingen

De tabellen 2 en 3 tonen de gemiddelde consumptie van en uitgaven voor gezondheidszorg per jaar en per persoon over de periode 2013-2016<sup>7</sup>. Terwijl Tabel 2 deze informatie toont voor patiënten met zeldzame ziektes (alle ziektes gecombineerd), toont Tabel 3 ze voor alle CM-leden in de provincies Luik en Limburg.

Bij het lezen van deze tabellen zien we dat patiënten met een zeldzame ziekte (ZZ-patiënten) meer zorg verbruiken dan de gemiddelde CM-leden in de provincies Limburg en Luik (de outputs die worden gemeten om dit verbruik te berekenen, zijn het aantal klassieke ziekenhuisopnames, daghospitalisaties, daghospitalisaties voor heelkundige ingrepen, contacten met huisartsen en contacten met geneesheer-specialisten). Dit betekent echter niet noodzakelijk dat zij meer zorg verbruiken dan patiënten met "veel voorkomende" ziektes zoals sommige kankers of chronische ziektes, omdat deze ziektes ook een hoge zorgconsumptie kunnen genereren.

**Tabel 2: Consumptie en kosten van zorg - Gemiddeld per jaar per geïdentificeerde patiënt met een zeldzame ziekte (ZZ-patiënt) (gemiddelde over de periode 2013-2016)**

2013-2016: Verbruik en kosten / geïdentificeerde ZZ-patiënt / jaar (gemiddelde over de periode)				
Aantal geïdentificeerde patiënten	1.222			
<b>Gezondheidszorgconsumptie</b>				
Aantal klassieke ziekenhuisopnames	1,04			
Aantal daghospitalisaties (niet voor een heelkundige ingreep)	2,22			
Aantal daghospitalisaties voor een heelkundige ingreep	0,07			
Aantal contacten met huisartsen	7,91			
Aantal contacten met geneesheer-specialisten	7,28			
<b>Gezondheidszorguitgaven</b>	<b>Ten laste van de verplichte verzekering</b>	<b>Ten laste van de patiënt</b>	<b>Totaal</b>	<b>Verdeling van uitgaven</b>
Artsenhonoraria	€ 1.451,66	€ 181,54	€ 1.633,20	5,62%
Verstrekkingen uit de apotheek	€ 14.625,84	€ 124,04	€ 14.749,89	50,74%
Honoraria verpleegkundigen	€ 1.405,36	€ 4,51	€ 1.409,86	4,85%
Andere ambulante prestaties	€ 3.307,02	€ 326,04	€ 3.633,07	12,50%
Ziekenhuisprestaties	€ 7.173,64	€ 471,86	€ 7.645,49	26,30%
Som uitgaven	€ 27.963,52	€ 1.107,99	€ 29.071,51	100,00%

7. Deze gemiddelden werden als volgt berekend. Allereerst werden de gemiddelde consumptie en kosten per patiënt berekend voor elk jaar van de geanalyseerde periode en voor elke ziekte afzonderlijk (2013, 2014, 2015 en 2016). Vervolgens werden de gemiddelde consumptie en kosten over de periode berekend, opnieuw voor elke ziekte afzonderlijk. Om deze cijfers voor alle patiënten met zeldzame ziektes te kunnen presenteren, hebben we tot slot het gemiddelde genomen van de verkregen cijfers voor de verschillende ziektes.

Tabel 3: Verbruik en kosten van zorg - Gemiddeld per CM-lid (cijfers 2016)

2016: Verbruik en kosten / CM-lid Luik en Limburg / jaar				
Aantal CM-leden (Luik en Limburg)	740.010			
<b>Gezondheidszorgconsumptie</b>				
Aantal klassieke ziekenhuisopnames	0,16			
Aantal daghospitalisaties (niet voor een heelkundige ingreep)	0,19			
Aantal daghospitalisaties voor een heelkundige ingreep	0,06			
Aantal contacten met huisartsen	4,60			
Aantal contacten met geneesheer-specialisten	2,61			
<b>Gezondheidszorguitgaven</b>	<b>Ten laste van de verplichte verzekering</b>	<b>Ten laste van de patiënt</b>	<b>Totaal</b>	<b>Verdeling van uitgaven</b>
Artsenhonoraria	€ 497,70	€ 87,50	€ 585,20	21,62%
Verstrekingen uit de apotheek	€ 400,23	€ 52,35	€ 452,59	16,72%
Honoraria verpleegkundigen	€ 178,84	€ 1,28	€ 180,12	6,65%
Andere ambulante prestaties	€ 659,13	€ 122,52	€ 781,66	28,87%
Ziekenhuisprestaties	€ 610,75	€ 96,87	€ 707,62	26,14%
Som uitgaven	€ 2.346,65	€ 360,53	€ 2.707,18	100,00%

In Tabel 2 zien we een aantal gegevens waar het verschil bijzonder groot is in vergelijking met het gemiddelde van de leden die in de provincies Luik en Limburg wonen, weergegeven in Tabel 3. Ten eerste zien we dat ZZ-patiënten gemiddeld 1,04 keer per jaar in het ziekenhuis worden opgenomen terwijl het gemiddelde voor alle leden maar een keer om de 6 jaar is (omgerekend 0,16 keer per jaar). Er is echter voorzichtigheid geboden bij de interpretatie van deze cijfers aangezien de meerderheid van de geïdentificeerde ZZ-patiënten niet werden geïdentificeerd op basis van het feit dat ze ten minste één keer in het ziekenhuis waren opgenomen in de periode 2013-2016. Patiënten die niet in het ziekenhuis werden opgenomen werden dus niet meegeteld, tenzij ze een van de ziektes hadden waarvoor een specifiek geneesmiddel bestaat. Dit kan leiden tot een overschatting van de frequentie van ziekenhuisopnames. Met een gemiddelde van 2,22 per jaar zijn daghospitalisaties dan weer nog hoger voor ZZ-patiënten (ten overstaan van 0,19 keer voor alle CM-leden van Luik en Limburg). Dit betekent dat leden van Luik en Limburg gemiddeld om de vijf jaar het risico lopen om in een dagziekenhuis te worden opgenomen, terwijl geïdentificeerde ZZ-patiënten gemiddeld meer dan twee keer per jaar worden opgenomen (dus zowat 12 keer meer risico lopen).

Ten tweede kan worden opgemerkt dat ZZ-patiënten veel vaker contact hebben met artsen. Gemiddeld gaat een ZZ-patiënt 7,9 keer per jaar bij een huisarts op consultatie. Voor alle leden in de regio is dit 4,6 keer. Contacten met geneesheer-specialisten (samen genomen) zijn ook veel frequenter: 7,3 afspraken per patiënt per jaar tegenover 2,6 contacten voor alle CM-leden uit Luik en Limburg.

In termen van kosten stellen we vast dat de zorgkosten van ZZ-patiënten meer dan tien keer hoger liggen dan het gemiddelde, wat bijzonder opmerkelijk is (29.072 euro tegen 2.707 euro). Er moet echter een onderscheid worden gemaakt tussen het deel dat door de patiënt wordt betaald en het deel dat ten laste wordt genomen door de verplichte verzekering (VV). Door de verhouding te bepalen tussen deze twee bedragen, kunnen ze worden vergeleken. 96% van de ziektekosten van ZZ-patiënten zijn immers ten laste van de sociale zekerheid en zij moeten dus "slechts" 4% van hun zorg financieren, terwijl CM-leden uit Luik en Limburg hun gezondheidszorg gemiddeld voor 13% zelf financieren. Dit betekent dat de geïdentificeerde ZZ-patiënten gemiddeld 1.108 euro/jaar betalen voor hun zorg<sup>8</sup>. Dit bedrag bevat echter niet altijd alle eventuele ereloon-supplementen en andere zorgkosten die niet worden gedekt door de VV. Daarnaast moet worden opgemerkt dat onze studie geen rekening houdt met de mogelijke tussenkomsten van de aanvullende verzekering en/of de facultatieve hospitalisatieverzekeringen (voor ziekenhuisopnames).

8. Het persoonlijk aandeel omvat het bruto remgeld (vóór correctie van MAF-tegemoetkomingen of de maximumfactuur) en eventuele ereloon-supplementen. Het kan dus zijn dat dit aandeel lager is omwille van het bereiken van de MAF-drempel.

Over het algemeen zijn farmaceutische verstrekkingen de grootste uitgavenpost met 50,74% van de totale uitgaven voor gezondheidszorg voor ZZ-patiënten. Ter vergelijking: deze post vertegenwoordigt slechts 17% van de uitgaven van alle CM-leden in Luik en Limburg. Deze verstrekkingen zijn eveneens de belangrijkste kosten voor rekening van de VV (14.626 euro of 52% van de totale kosten).

Hospitalisatiekosten vertegenwoordigen de op een na grootste post met 26% van de totale uitgaven voor gezondheidszorg die zijn toe te schrijven aan geïdentificeerde VV-patiënten. Deze kosten zijn voor patiënten de belangrijkste, het gaat immers om gemiddeld 472 euro per geïdentificeerde VV-patiënt, zijnde 43% van de door hen te betalen kosten (met de beperking van de methode van patiëntidentificatie, die impliceert dat de meesten van hen tijdens de periode minstens één keer in het ziekenhuis zijn opgenomen en dat er geen rekening wordt gehouden met een hospitalisatieverzekering).

We zien dus niet alleen meer uitgaven in alle kostenposten voor geïdentificeerde ZZ-patiënten in vergelijking met het gemiddelde, maar ook een andere kostenverdeling, met een veel groter aandeel voor geneesmiddelen.

## 5. Heterogeniteit van de behoeften van patiënten met zeldzame ziektes

Het is belangrijk om een onderscheid te maken tussen de verschillende zeldzame ziektes en om de zeer uiteenlopende behoeften van patiënten te benadrukken, in functie van de ziekte die hen heeft getroffen. Sommige ziektes zijn inderdaad veel complexer en zorgen voor een grotere beperking dan andere, sommige worden behandeld met geneesmiddelen, enz. Aangezien het echter moeilijk is om de 35 geselecteerde ziektes te vergelijken, hebben we besloten ons te beperken tot vijf ziektes voor een meer diepgaande analyse.

Deze ziektes zijn geselecteerd omdat ze werden weerhouden in het kader van het EMRaDi-project en in het bijzonder het voorwerp uitmaken van de kwalitatieve analyse die is voorgesteld in het septembernummer van CM-Informatie 2020<sup>9</sup>. Ze maken deel uit van vier verschillende ziektegroepen (neurologische ziektes, hematologische ziektes, syndromale ziektes en stofwisselingsziektes) en laten toe om een breed spectrum aan symptomen en situaties te onderzoeken. Het gaat om de ziekte van Huntington, chronische myelogene leukemie (CML), het syndroom van Rett en fenylketonurie (PKU). Aangezien ze het voorwerp zijn geweest van een grondige analyse, zijn de symptomen en moeilijkheden die door deze ziekte worden veroorzaakt beter bekend, wat zal toelaten om de redenen voor de vastgestelde heterogeniteit in termen van consumptie en gezondheids-

zorguitgaven te belichten. Voor een grotere representativiteit in termen van geïdentificeerde patiënten hebben we ervoor gekozen om ook mucoviscidose toe te voegen: een metabolische ziekte die bekend is bij het grote publiek en waarvoor een groter aantal patiënten werd geïdentificeerd.

### Geselecteerde ziektes<sup>10</sup>

#### Neurologische ziekte

- **Ziekte van Huntington:** Zeldzame neurodegeneratieve ziekte van het centrale zenuwstelsel gekenmerkt door onvrijwillige choreïsche bewegingen, gedragsstoornissen, psychiatrische stoornissen en een zekere vorm van dementie. De ziekte manifesteert zich rond de leeftijd van 30 tot 50 jaar. Het klassieke teken is dat de chorea zich geleidelijk uitbreidt naar alle spieren. Dysartrie en dysfagie worden steeds nadrukkelijker in de evolutie: de gewrichten worden steeds stijver en slikken worden steeds moeilijker met in bepaalde gevallen onverwachte ademhalingsmoeilijkheden. Alle patiënten ontwikkelen rigiditeit en hypokinesie, resulterend in ernstige bradykinesie en akinesie. De psychomotorische functies gaan steeds verder achteruit. Er is cognitieve achteruitgang. Psychiatrische symptomen komen zeer vaak voor bij het begin van de ziekte en gaan de motorische symptomen vaak vooraf.

#### Hematologische ziekte

- **Chronische myelogene leukemie (CML):** Het meest voorkomende myeloproliferatieve syndroom is goed voor 15 tot 20% van alle gevallen van leukemie. De meeste patiënten worden gediagnosticeerd tijdens de chronische fase en kunnen ofwel asymptomatisch zijn (de diagnose wordt gesteld na een routinematige bloedtelling) ofwel vermoeidheid, bloedarmoede, gewichtsverlies, nachtelijk zweten of splenomegalie vertonen. Hoewel een allo-gene beenmergtransplantatie als de enige beschikbare curatieve behandeling wordt beschouwd, is de prognose aanzienlijk verbeterd door de gerichte ontwikkeling van imatinibmesylaat.

#### Syndromische ziekte

- **Het syndroom van Rett:** Syndroom dat bij meisjes wordt gekenmerkt door een ernstige en algemene ontwikkelingsstoornis van het centrale zenuwstelsel. Na een bijna normale ontwikkeling tijdens het eerste jaar, treedt er een snelle regressie op tussen 1 en 3 jaar, gekoppeld aan een verlies van doelbewust gebruik van de handen gekoppeld aan een sociale isolering. Taal is helemaal afwezig of rudimentair en het stappen is erg onstabiel of wordt soms nooit verworven. De meisjes evolueren vervolgens in een aantal meervoudige handicaps, vaak gecompliceerd met epilepsie en de verschijning van scoliose.

9. Noirhomme C. (2020), *op.cit.*

10. De beschrijving van de ziektes staat op Orpha.net, het portaal voor zeldzame ziektes en weesgeneesmiddelen.

## Metabole ziektes

- **Fenylketonurie (PKU):** De meest voorkomende van de aangeboren afwijkingen van het metabolisme, wordt gekenmerkt door een licht tot ernstig mentaal tekort bij onbehandelde patiënten. Bij afwezigheid van een neonatale diagnose, ontwikkelen de symptomen zich gedurende een paar maanden en kunnen ze variëren van zeer mild tot ernstig. Ze omvatten geleidelijke ontwikkelingsachterstand, groeiachterstand, microcefalie, toevallen, trillingen, eczeem, braken en muffe geur. Onbehandelde patiënten ontwikkelen een verstandelijke achterstand, gedragsstoornissen (hyperactiviteit) en beperking van motorische vaardigheden. De behandelingsbasis is een dieet met weinig fenylalanine en een mengsel van aminozuren.
- **Mucoviscidose:** Chronische ziekte, meestal progressief, die zich vaak manifesteert in de vroege kinderjaren of soms al vanaf de geboorte (meconium ileus). Elk inwendig orgaan kan worden aangetast, maar de belangrijkste manifestaties betreffen het ademhalingsstelsel (chronische bronchitis), de alvleesklier (exocriene pancreasinsufficiëntie, diabetes vanaf de adolescentie en soms pancreatitis), en zeldzamer in de darmen (stercorale obstructie) of in de lever (cirrose).

## 5.1. Aantal geïdentificeerde patiënten en prevalentie

Zoals te zien is in Tabel 4, werden in de periode 2013-2016 gemiddeld 353,5 patiënten geïdentificeerd die zijn getroffen door een van de vijf geselecteerde zeldzame ziektes. In het geval van chronische myeloïde leukemie en mucoviscidose werden meer patiënten geïdentificeerd (respectievelijk 184,25 en 115,5). Dit mag echter niet worden gelijkgesteld met een hogere prevalentie voor deze ziektes, want met uitzondering van PKU die een prevalentie heeft van 1 tot 5 op 10.000<sup>11</sup> - waardoor het de meest voorkomende van de geselecteerde ziektes is, hebben de andere ziektes allemaal een prevalentie van 1 tot 9 op 100.000.

Als er meer mensen met CML en mucoviscidose zijn geïdentificeerd, dan komt dat omdat er voor deze aandoeningen een medicamenteuze behandeling beschikbaar is. Door de gegevens van verzekeringsinstellingen te combineren, is het mogelijk om 88% van de verzekerden in de provincies Luik en Limburg te identificeren<sup>12</sup> en dus de overgrote meerderheid van de mensen te identificeren die deze geneesmiddelen gebruiken. Het aantal geïdentificeerde patiënten kan daarom worden toegewezen aan de prevalentie van de ziekte in de regio,

namelijk 11 op 100.000 in het geval van MCL en 7 op 100.000 in het geval van mucoviscidose<sup>13</sup>.

## 5.2. Gezondheidszorgconsumptie

Zoals weergegeven in Tabel 4 wordt voor wat betreft klassieke hospitalisaties de grootste frequentie waargenomen bij patiënten met mucoviscidose (1,26 hospitalisaties / jaar). Daartegenover staan de ziektes waarvoor hospitalisaties minder vaak voorkomen: CML en PKU. Dit zijn ziektes met minder ernstige symptomen. Indien de juiste behandeling wordt gevolgd, kunnen patiënten met beide ziektes inderdaad een leven leiden zonder al te veel beperkingen, terwijl dit bij degeneratieve ziektes of polyhandicaps zoals Huntington en Rett zeker niet mogelijk is.

De oorzaken van de waargenomen variaties in de ziektes op basis van de gegevens van daghospitalisaties, contacten met huisartsen en contacten met geneesheer-specialisten zijn moeilijk met zekerheid uit te leggen. De frequentie van daghospitalisaties in het ziekenhuis is hoger bij CML-patiënten en kan verband houden met de start van de behandeling. Bovendien wordt vastgesteld dat patiënten met de ziekte van Huntington bijzonder vaak hun huisarts raadplegen, maar relatief weinig een specialist. Dit kan worden verklaard door het feit dat de referentie geneesheer-specialist de neuroloog is en dat er weinig andere specialismen worden geraadpleegd. Patiënten met CML en mucoviscidose daarentegen gaan vaker naar geneesheer-specialisten.

Omdat dit globaal gezien het geval is voor alle 35 geïdentificeerde zeldzame ziektes, kunnen we stellen dat patiënten met zeldzame ziektes meer contact hebben met artsen (vooral met geneesheer-specialisten) dan gemiddeld het geval is voor het geheel van de leden uit Limburg en Luik. Deze ziektes vragen inderdaad een intensere behandelingsopvolging (wanneer die er is), continue aanpassingen om patiënten toe te laten met de ziekte een normaal leven te leiden (zeker wanneer er geen behandeling bestaat), en vragen ook meer ondersteuning omwille van de moeilijke toestand waarin ze zich bevinden.

## 5.3. Uitgaven voor gezondheidszorg

In termen van gemiddelde uitgaven is chronische myeloïde leukemie de duurste van de geselecteerde ziektes (37.325,05 euro/jaar/patiënt). Deze kosten zijn voornamelijk gerelateerd aan kosten voor geneesmiddelen (16.845,52 euro/jaar/patiënt), maar ook aan kosten voor verpleegkundige verzorging en hospitalisaties. Weesgeneesmiddelen, zoals deze die worden toegediend in het geval van CML, zijn immers bijzonder dure

11. Om als zeldzaam te worden beschouwd, moet een ziekte een prevalentie hebben van minder dan 1/2000.

12. RIZIV-cijfers per 31 december 2015.

13. Prevalentie berekend op basis van het aantal leden van de verschillende verzekeringsinstellingen op 31 december 2015, cijfers RIZIV.

**Tabel 4: De zorgconsumptie per patiënt met een geïdentificeerde zeldzame ziekte per jaar (gemiddelde over de periode 2013-2016)**

	Gemiddelde over de periode	Gemiddelde zorgconsumptie per patiënt per jaar (2013-2016)				
		Aantal geïdentificeerde patiënten	Aantal klassieke hospitalisaties	Aantal dag-hospitalisaties	Aantal dag-hospitalisaties voor een heelkundige ingreep	Aantal contacten met huisartsen
Huntington	39	0,86	0,30	0,01	8,44	2,22
CML	184	0,59	1,21	0,06	6,71	8,27
Rett	8	0,93	0,27	0,07	4,88	6,37
PKU	7	0,63	0,07	0,07	4,44	5,20
Mucoviscidose	116	1,26	0,75	0,05	4,31	9,07
5 geselecteerde ZZ	354	0,86	0,52	0,05	5,76	6,22
35 geïdentificeerde ZZ	1.222	1,04	2,22	0,07	7,91	7,28
Leden uit Limburg + Luik (gegevens 2016)	740.010	0,16	0,19	0,06	4,60	2,61

geneesmiddelen waarvan de aflevering en terugbetaling worden beheerst door strikte protocollen.

Bij ziektes waarvoor geen behandeling bestaat en die degeneratief zijn, zoals Huntington en Rett, zijn de grootste uitgavenposten de uitgaven voor verpleegkundige verzorging, andere kosten voor ambulante zorgen (waaronder met name uitgaven voor kinesitherapie en logopedie, die essentieel zijn in het ka-

der van de zorg voor deze patiënten) en hospitalisatiekosten. De hoge hospitalisatiekosten in het geval van de ziekte van Huntington hebben te maken met het feit dat het een degeneratieve ziekte betreft. Bovendien is het zo dat, als een patiënt tijdens de periode minstens één keer in het ziekenhuis is opgenomen, de kans groot is dat zijn gezondheidstoestand een frequente opname in het ziekenhuis zal vereisen.

**Tabel 5: Totale uitgaven voor gezondheidszorgen per patiënt met een vastgestelde zeldzame ziekte per jaar (gemiddelde over de periode 2013-2016)**

	Gemiddelde over de periode	Gemiddelde uitgaven (VV en PA) per patiënt per jaar (2013-2016)					
		Aantal geïdentificeerde patiënten	Honoraria van de artsen	Verstrekkingen uit de apotheek	Honoraria voor verpleegkundigen	Andere ambulante kosten	Alle hospitalisatiekosten
Huntington	39	€ 719,94	€ 1.363,52	€ 2.212,32	€ 8.143,60	€ 12.886,39	€ 25.325,76
CML	184	€ 1.969,07	€ 16.930,82	€ 8.997,93	€ 1.556,75	€ 8.997,93	€ 38.452,51
Rett	8	€ 1.125,47	€ 581,79	€ 3.621,88	€ 5.920,77	€ 3.621,88	€ 14.871,78
PKU	7	€ 1.492,75	€ 5.490,50	€ 1.687,15	€ 762,83	€ 1.687,15	€ 11.120,39
Mucoviscidose	116	€ 1.635,74	€ 9.474,21	€ 8.010,27	€ 6.827,37	€ 8.010,27	€ 33.957,86
5 geselecteerde ZZ	1.222	€ 1.633,20	€ 14.749,89	€ 1.409,86	€ 3.633,07	€ 7.645,49	€ 24.745,66
35 geïdentificeerde ZZ	406	€ 1.388,59	€ 6.768,17	€ 4.905,91	€ 4.642,26	€ 7.040,72	€ 29.071,51
Leden uit Limburg + Luik (gegevens 2016)	740.010	€ 585,20	€ 452,59	€ 180,12	€ 781,66	€ 707,62	€ 2.707,18



**Tabel 6: Gezondheidszorgkosten ten laste van de verplichte verzekering en van de patiënt, per patiënt met een geïdentificeerde zeldzame ziekte per jaar (gemiddelde over de periode 2013-2016)**

	Gemiddelde over de periode	Gemiddelde per patiënt per jaar (2013-2016)		
	Aantal geïdentificeerde patiënten	Kosten ten laste van de VV	Kosten ten laste van de patiënt	Totale uitgaven
Huntington	39	€ 24.230,25	€ 1.095,51	€ 25.325,76
CML	184	€ 37.325,05	€ 1.127,46	€ 38.452,51
Rett	8	€ 13.781,07	€ 1.090,71	€ 14.871,78
PKU	7	€ 10.384,96	€ 735,43	€ 11.120,39
Mucoviscidose	116	€ 32.403,75	€ 1.554,11	€ 33.957,86
5 geselecteerde ZZ	1.222	€ 23.625,02	€ 1.120,64	€ 24.745,66
35 geïdentificeerde ZZ	406	€ 27.963,52	€ 1.107,99	€ 29.071,51
Leden uit Limburg + Luik (gegevens 2016)	740.010	€ 2.346,65	€ 360,53	€ 2.707,18

Het is ook belangrijk te vermelden dat deze kosten worden opgesplitst in een deel ten laste van de verplichte ziekteverzekering en een deel ten laste van de patiënt. Zoals we eerder hebben gezien, blijft het persoonlijk aandeel voor patiënten met een zeldzame ziekte gemiddeld erg hoog. In Tabel 6 zien we dat CML globaal gezien de duurste ziekte is voor de ziekteverzekering. Met een gemiddelde van 1.554 euro/patiënt/jaar is mucoviscidose de duurste voor de patiënt. PKU is dan weer de minst dure ziekte - zowel voor de ziekteverzekering als voor de patiënt. Dit is met name te verklaren door het feit dat als de behandeling eenmaal is ingesteld, nazorg noodzakelijk blijft maar minder kosten genereert dan andere ziektes met een complexer ziektebeeld. Deze cijfers moeten echter met de nodige voorzichtigheid worden geïnterpreteerd omdat ze slechts betrekking hebben op gemiddeld 7,25 patiënten die over de periode werden geïdentificeerd. Het feit dat ze tijdens de periode werden gehospitaliseerd doet veronderstellen dat de behandeling van deze patiënten (nog) niet is gestabiliseerd of dat ze meer gezondheidsproblemen hebben vertoond dan het gemiddelde van de patiënten die getroffen werden door PKU.

## 6. Besluit

Zoals in dit artikel is aangetoond, leiden zeldzame ziektes tot een hoger gemiddeld zorggebruik en hogere uitgaven voor gezondheidszorg in vergelijking met de gemiddelde bevolking van de provincies Limburg en Luik. In het kader van het EMRaDi-project werd hetzelfde vastgesteld in de andere regio's van de Euregio Maas-Rijn<sup>14</sup>.

Bovendien zijn de gegevens die in dit artikel worden gepresenteerd beperkt tot de gezondheidszorgen gedekt door de verplichte ziekteverzekering. Er is echter een groot aantal behandelingen dat momenteel niet of onvoldoende wordt vergoed door de verplichte ziekteverzekering, zoals paramedische zorg en psychologische zorg. In een groot aantal omstandigheden zijn de vergoedingen onvoldoende en zijn de bijkomende kosten die door de patiënt moeten worden gedragen aanzienlijk. De kwalitatieve studie die werd uitgevoerd in het kader van het EMRaDi-project benadrukt in het bijzonder het feit dat de Belgische zorgverleners die hebben deelgenomen aan de veldstudie vragen om een harmonisatie van de terugbetaling van psychologische zorg tussen de verschillende ziekenfondsen om te voorkomen dat patiënten geen gebruik maken van hun rechten<sup>15</sup>.

14. Universiteit Maastricht (2020), Beoordeling van het aantal patiënten met zeldzame ziektes, EMRaDi Project, online beschikbaar: [www.emradi.eu/fr/project-activites](http://www.emradi.eu/fr/project-activites).

15. Joyce Loridan et Clara Noirhomme (2020), Analyse de terrain des trajets existants des patients atteints de maladies rares dans l'EMR, online beschikbaar: <https://www.emradi.eu/fr/project-activites>.

De partners van het EMRaDi-project bevelen daarom aan om in alle landen en op Europees niveau patiënten met een ZZ ook echt het statuut te geven van “patiënt met een zeldzame ziekte”. Dit statuut zou automatisch en voor onbepaalde tijd moeten worden toegekend op basis van duidelijke en vooraf gedefiniëerde criteria. Het statuut zou recht moeten geven op specifieke voordelen, zoals een betere toegang tot en een betere terugbetaling van medische, psychologische, paramedische en

sociale zorg. Door patiënten met een ZZ beter te vergoeden, kan uitstelgedrag worden voorkomen, dat grote gevolgen kan hebben voor hun toekomstige leven en ook hogere kosten genereert voor de maatschappij. Een dergelijk statuut voor ZZ zou degenen die betrokken zijn bij het patiënttraject eveneens moeten toelaten om patiënten met een ZZ en hun gezinnen gemakkelijker te identificeren om hen een meer holistische zorgbenadering aan te bieden en een betere coördinatie van de zorg<sup>16</sup>.

16. Het eindverslag van het EMRaDi-project met alle aanbevelingen, is online beschikbaar: [report.emradi.eu/rapport-final](https://report.emradi.eu/rapport-final).