

## Vergadering - zaterdag 07-01-2023, UZ Gent

**Aanwezig:** Anaïs Depicker, Anja Römling, Anneleen Moeyersoons, Bert Vanhollen, Carl Vandeghinste, Caroline Verbist, Charissa Frank, David Ruttens, Elke Lodewijcks, Fabienne Dujardin, Fransiska Malfait, Freek Van den Bossche, Hannelore Bode, Ingrid Debeurme, Ingrid Hennes, Jan Lenaerts, Jean-Baptiste Vulsteke, Kathleen Polfliet, Kristof Thevissen, Lara Arnold, Lisa Huygen, Saskia Buggenhout, Sylvie Eggermont, Tessa Du Four, Valérie Lambrecht, Vanessa Smith, Veerle David, Yves Piette.

**Verontschuldigd:** Audrey Muschter, Ellen De Langhe, Eva Schoeters, Greet Van Kersschaever, Hans Slabbynck, Liesbeth Vandermeeren, Lynn de Pelsmaeker, Sara de Crem, Wim Wuyts.

### Agenda

#### 10u30 - 10u45: Welkom en opening

- Prof. dr. V. Smith (voorzitter van het Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten - bindweefsel)
- Prof. dr. F. Malfait (medevoorzitter van het Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten - bindweefsel)
- Mevrouw Charissa Frank (secretaris van het Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten - bindweefsel en patiëntenvertegenwoordiger EDS)

#### 10u45 - 11u45: Break-out kamers

##### **BREAK-OUT zaal 1: patiëntenpad over Ehlers Danlos Syndroom (EDS)**

Mevrouw Charissa Frank en prof. dr. Fransiska Malfait

##### **BREAK-OUT zaal 2: patiëntenpad over Idiopathische Inflammatoire Myopathieën (IIM)**

Dr. Y. Piette (tweedelijns vertegenwoordiger voor het Vlaams Netwerk voor zeldzame bindweefselziekten; medevoorzitter van de werkgroep zeldzame bindweefselziekten voor de Koninklijke Belgische Vereniging voor Reumatologie [KBVR])

#### 11u45 - 12u00: Patiëntenpad system sclerosis: update

Prof. dr. V. Smith

#### 12u00 - 12u05: Clinical Practice Management System (CPMS): update

#### 12u05 - 13u05: voorlopige voorstellen betreffende de patiëntentrajecten (EDS en IIM)

### 1. Welkom en opening

- Welkom en introductie van voorzitter, medevoorzitter en secretaris van VNZZ - bindweefselteam

- Korte presentatie van de aanwezigen (cfr. aanwezigheidslijst)

## 2. Break-out zaal 1 - Patiëntenpad over het syndroom van Ehlers-Danlos (EDS)

- De weg naar het patiëntentraject - patiëntenperspectief - Charissa Frank
  - EDS valt onder verschillende Europese referentienetwerken (ERN's), maar de meeste typen vallen onder de European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases (ERN ReCONNET) met uitzondering van Vasculair Ehlers-Danlos Syndroom (vEDS) dat onder de ERN voor Rare Vascular Disease (VASCERN) valt. Daarnaast wordt EDS ook in andere ERNs opgevolgd.
  - Aangezien er geen klinische richtlijnen voor EDS bestonden toen ReCONNET het State of the Art-document opstelde, richtte de EDS-werkgroep zich op de onvervulde behoeften van de patiënten, zowel vanuit klinisch als patiëntenperspectief.
  - In 2021 werkte het ERN ReCONNET samen met EDS-deskundigen en patiëntendeskundigen. Een patiëntenpanel werkte aan een Europese enquête om patiëntenverhalen te verzamelen voor het RarERN-traject waarbij veel onvervulde behoeften aan het licht kwamen.
- Patiëntentrajecten bij EDS-syndromen - Prof.dr.Fransiska Malfait
  - Om een discussie te kunnen starten wordt een inleiding gegeven over de EDS-syndromen vanaf een korte geschiedenis met de eerste medische beschrijving in 1891 tot aan de internationale EDS-classificatie van 2017 en het type AEPB1 van 2018 14<sup>th</sup>.
  - Enkele latere belangrijke gepubliceerde papers worden getoond (zie links in dia's)
  - De EDS-syndromen zijn multisystemic aandoeningen
  - Wanneer moeten we denken aan de zeldzame vormen van EDS? Er worden enkele voorbeelden gegeven (dia's)
  - Klinische diagnose is niet altijd gemakkelijk en goede richtlijnen zijn nodig voor huisartsen en andere specialisten, aangezien de wachttijden voor het Centrum voor Genetica enorm zijn toegenomen.
  - Hypermobiliteit van de gewrichten is op een schaal van 9 punten - hypermobiliteitsspectrum Stoornissen
  - Hypermobiliteit betekent niet altijd EDS, hypermobiel Ehlers-Danlos Syndroom (hEDS) of Hypermobiel Spectrum Disorders (HSD) en is mogelijk door andere ziekten zoals Marfan, Cutis-Laxa.
  - In 2017 is een poging gedaan om hEDS vs HSD te onderscheiden; er zijn nog onvervulde behoeften bij de diagnose/behandeling van EDS/HSD.
  - ReCONNET heeft de fasen van RareERN Path ingevoerd en de centra bevinden zich momenteel in fase 2 en gaan over naar fase 3.
  - Internationaal werkt de EDS Society/EDS Consortium samen met ReCONNET, VASCERN, SKIN aan diagnostische trajecten:
    - Diagnostische trajecten voor EDS ontwerpen.
    - Zou gezondheidswerkers die niet vertrouwd zijn met EDS moeten helpen bij het identificeren van waarschijnlijke gevallen van EDS voor een specialistische evaluatie.

- Bewustmaking en vermindering van vertragingen bij diagnose en beheer
  - Primaire doelgroep: gezondheidswerkers met een basisniveau van
- Goede discussie over onvervulde behoeften in België, fysiotherapie, eerstelijnszorg.
- UZ Gent onderzoekt de mogelijkheid van een conventie (met betrokkenheid van patiëntenorganisaties) voor diagnostiek, maar zal de follow-up (multidisciplinair) moeten aanpakken voor de hEDS/HSD-populatie die niet in het Centrum Medisch Genetica Gent (CMGG) wordt gedaan. Wie gaat dat doen?

### 3. Break-out zaal 2: patiëntenpad over idiopathische inflammatoire Myopathieën (IIM) Dr. Yves Piette

- **Deel 1:** theoretisch overzicht en update over IIM met bespreking van verschillende uitdagingen (heterogeniteit / complexiteit / ernst van IIM en belang van multidisciplinair teamwerk), met MD's en paramedische zorgverleners en patiëntenvertegenwoordigers.
- **Deel 2:** open discussie over patiëntentrajecten:
  - **Multidisciplinaire aanpak is** cruciaal met (medische) hoofdrolspelers: reumatologen, neurologen, pneumologen en dermatologen, alsook pediaters in het geval van juvenile IIM. Interactie tussen reumatologen en neurologen is nodig, bijvoorbeeld voor de differentiële diagnose met niet-inflammatoire myopathieën (het onderscheid tussen inflammatoire en niet-inflammatoire myopathieën is soms een uitdaging, cave "seronegatieve PM").
  - De verdere ontwikkeling van nationale multicentrische **registers en referentiecentra wordt** bepleit. De definities van referentiecentra moeten worden verduidelijkt. Sommige therapieën, zoals IVIG, zouden idealiter alleen in referentiecentra moeten worden gegeven. Wat de registers betreft, wordt op Europees niveau een begin gemaakt met de ontwikkeling van centrale registers. Dit zou deelname en samenwerking kunnen vergemakkelijken (ethische comités, GDPR, ...).
  - Het in kaart brengen van expertise en instellingen die speciale / experimentele **diagnostiechnieken** uitvoeren zou interessant zijn.
  - **Richtlijnen over de correcte toepassing en standaardisatie van antilichaamdetectietechnieken** (cfr EASI, cfr ENMC), samen met informatie over valkuilen moeten in het VNZZ-rapport worden opgenomen. Het belang van lokale samenwerking met de laboratoria is cruciaal.
  - **Rode vlaggen zijn belangrijk:** zowel voor de eerste lijn als voor de tweede en de derde lijn. Voor eerste lijn: cfr. ontwikkeling van rode vlaggen in ERN. Voor 2e en 3e lijn: bijv. hoe herken je RP-ILD in het kader van MDA5 positiviteit? Bewustmaking is belangrijk, bv. onderwijs in VNZZ. Maar hoe bereik je centra die niet actief betrokken zijn? Voor de eerste lijn zijn red flags die gaan over prevalentie tekenen en symptomen (bijv. fenomeen van Raynaud, verhoogde CK's) nuttiger dan gedetailleerde ziektespecifieke red flags. Bovendien zouden documenten met één dia over ziektespecifieke rode vlaggen kunnen worden opgesteld en verspreid (bv. vermeld op de consultatiebrieven aan de huisartsen). De bestaande structuren van de eerste lijn moeten worden gebruikt (bv. Domus medica, onderwijsactiviteiten die punten voor accreditatie opleveren).
  - **Verschillen tussen IIM en Systemische sclerose (SSc):** IIM is meestal meer acuut, maar meer omkeerbaar, dus multidisciplinaire besprekingen en uiteindelijk tertiaire verwijzing moeten idealiter vroeg in het ziekteverloop plaatsvinden, soms zelfs vóór het begin van de behandeling. Daarentegen is tertiaire follow-up op lange termijn minder cruciaal (-> SSc), waar sowieso minimum jaarlijkse klinische follow-up in tertiaire centra algemeen

aanvaard wordt. Dit zorgt voor praktische uitdagingen in de tertiaire organisatie (snelle verwijzing).

- **Voorlopige conclusies:**
  - **Multidisciplinariteit** is essentieel bij de behandeling van patiënten met IIM.
  - Met het oog op **registers** om landelijke gegevens te verkrijgen, moet worden overwogen alle IIM-patiënten naar een tertiair centrum te verwijzen.
  - Gezien de heterogeniteit, complexiteit en mogelijke ernst van IIM moet worden overwogen alle IIM-patiënten te **verwijzen** naar een IIM-deskundige, hoewel hierover minder consensus bestaat. Verwijzing zou ook kunnen plaatsvinden tussen ziekenhuizen in de tweede lijn.
  - **Terugverwijzing** is wenselijk in geval van laag risico of lage ziekteactiviteit.
  - Patiënten in **hoogrisicogroepen moeten** zo snel mogelijk worden doorverwezen naar deskundige centra:
    - MDA5+ RP-ILD
    - Onderliggende maligniteiten (bv. anti-TIF1)
    - Ernstige dysfagie
    - Ernstige IMNM
    - Refractaire behandeling
    - Patiënten bij wie een toekomstige longtransplantatie moet worden overwogen
  - **De betrokkenheid van patiënten** moet worden verbeterd (zoals reeds het geval is bij SSc): oprichting van een IIM-patiëntengemeenschap (binnen Cib-liga en Reumanet), opleiding van patiëntexperts,...

#### 4. Patiëntenpad over systemische sclerose - Prof. dr. Vanessa Smith

- De consensusnota over het patiëntenpad is uitgeschreven door Yves Piette/Freek VDB en Vanessa Smith en wordt binnenkort rondgestuurd voor submitatie. evenals een nota over sSSc-ILD van prof. Julien Guiot/Vanessa Smith.
- Sommige collega's hebben het consensus patiëntentraject van de richtsnoeren voor klinische praktijken gevolgd, andere niet. Dit zal tijdens de volgende vergadering worden besproken.

#### 5. Update CPMS - dr. Yves Piette

- CPMS (clinical patient management system) is een door de ERN en EC ontwikkelde online tool ter bespreking van complexe casussen met Europese experts.
- Er wordt een korte inleiding gegeven aan de aanwezige nieuwe leden voordat een update wordt gegeven over hoe men zich kan aanmelden, zaken kan vragen of presenteren. (zie dia's)
- UZ Gent is de Belgische nationale hub voor ReCONNET (<https://reconnet.ern-net.eu/national-hubs/>) met Vanessa Smith als representative and dr. Yves Piette als verantwoordelijke voor de nationale hub.

#### 6. Groepdiscussie – voorlopige voorstellen IIM / EDS

- Een vertegenwoordiger van elke groep herhaalt een synopsis van de besprekingen in de breakout-ruimtes
- Men is het erover eens dat er prachtige discussies zijn gevoerd
- Voor EDS begon een discussie vanuit reumatologisch perspectief dat voor hEDS en HSD de multidisciplinaire diagnostiek/opvolging zoals in andere landen niet door de reumatologie maar door de Fysische geneeskunde moet worden gedaan omdat dit in België een speciale tak is.